

Демонстрационный вариант PDF-файла, в данном файле представлено вопросов: 10 из 3715. Полная версия файла выглядит так же, как данный файл, но в полной версии файла представлены все вопросы. Файл со всеми вопросами можно скачать по ссылке, которая расположена внизу этой страницы.

31.08.30. Генетика

1. Методом лабораторной диагностики, позволяющим подтвердить диагноз нарушения обмена органических кислот, является

- газовая хроматография
 - тонкослойная хроматография
 - определение активности ферментов в эритроцитах
 - тандемная масс-спектрометрия
-

2. На основании представленных кариотипов поставьте диагноз синдром патау

- 47, XXУ
 - 47, XY, +13
 - 46, XX, 5p-
 - 47, XX, +18
-

3. Мужчина 27 лет, образование неоконченное среднее. женат в течение 3 лет, беременность у жены не наступала. при обследовании супружеской пары установлено: жена – практически здорова, у мужа – высокий рост (194 см), ожирение (120 кг), гинекомастия, азооспермия. каков предварительный диагноз?

- синдром тестикулярной феминизации
 - синдром Марфана
 - числовые аномалии аутосом
 - числовые аномалии половых хромосом
-

4. Диагностика муковисцидоза возможна на основании анализа

- содержания триглицеридов в крови
 - электролитов в поте
 - аминокислот в плазме крови
 - меди в моче
-

5. Вероятность рождения больного ребенка в семье, где мать больна аденогенитальным синдромом, а отец является гетерозиготой по патологическому аллелю, составляет примерно (в процентах)

- 100
 - 0
 - 25
 - 50
-

6. Процентная вероятность рождения больного ребенка в семье, где мать больна фенилкетонурией, а отец является гомозиготой по нормальному аллелю, составляет примерно (в процентах)

- 100
 - 50
 - 25
 - 0
-

7. Характерными симптомами муковисцидоза являются

- грубые черты лица, кифосколиоз, порок клапанов сердца
 - хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца
 - рецидивирующие или хронические респираторные симптомы, нарушение функции поджелудочной железы, обильный зловонный стул, хроническая гипoeлектролитемия
 - задержка роста, помутнение роговицы
-

8. Заместительная ферментная терапия ларонидазой (альдуразимом) проводится при

- мукополисахаридозе I типа
 - муковисцидозе
 - болезни Гоше
 - болезни Помпе
-

9. Высокий генетический риск составляет (в процентах)

- 1-5
 - 20-25
 - 5-10
 - 10-20
-

10. Диагностическое исследование кариотипа лимфоцитов периферической крови необходимо при

- мультифакториальных дерматозах
 - врожденном сифилисе
 - хромосомных болезнях с симптоматическими поражениями кожи или сопровождающихся половым инфантилизмом
 - моногенных дерматозах
-