

**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 адреногенитальным 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
-