

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ УКРАИНЫ
МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ, МОЛОДЁЖИ И СПОРТА
УКРАИНЫ
СУМСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ СумГУ

ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ
ДЛЯ СДАЧИ ГОСУДАРСТВЕННОГО
ЛИЦЕНЗИОННОГО ЭКЗАМЕНА
"КРОК-1. ОБЩАЯ ВРАЧЕБНАЯ ПОДГОТОВКА"
ПО МЕДИЦИНСКОЙ БИОЛОГИИ
Часть 1. Генетика

*для самостоятельной работы иностранных студентов
специальности 7.110101 "Лечебное дело"
дневной формы обучения*



Сумы
2011

Тестовые задания для сдачи государственного лицензионного экзамена "Крок-1. Общая врачебная подготовка" по медицинской биологии: Часть 1. Генетика. Для самостоятельной работы иностранных студентов специальности 7.110101 "Лечебное дело" дневной формы обучения / Составитель О. Ю. Смирнов. – Сумы: Электронное издание, 2011. – 263 с.

Кафедра физиологии и патофизиологии с курсом медицинской биологии

Медицинский институт Сумского государственного университета

Данный сборник содержит 1108 ситуационных задач (тестов) по генетике и общей биологии, которые входят в банк данных медицинского лицензионного экзамена "Крок-1", а также разработаны составителем, предлагались на лицензионных экзаменах (до 2011 г. включительно) и используются в учебных заведениях Украины на итоговых занятиях; из них 1000 включена в основной текст. Тестовые задачи имеют отмеченные правильные ответы, что позволяет использовать их для самообучения и самому осуществлять контроль уровня своих знаний.

К некоторым тестовым вопросам даются комментарии и замечания. Особое внимание уделяется ошибкам в тестах.

© Составление, правка, комментариев, перевод. О. Ю. Смирнов, 2011
smirnov-o-yu@yandex.ua
<http://med.sumdu.edu.ua/>

СОДЕРЖАНИЕ

К читателям	4
Цитология и цитогенетика	8
Классическая генетика	53
Молекулярная генетика	88
Медицинская генетика	142
Популяционная генетика и эволюция	221
Некоторые вопросы общей биологии	229

Специалист – это человек, которого учили, научили и проверили, чему он научился.

Сергей Николаев, канд. мед. наук

К ЧИТАТЕЛЯМ

Проверка полученных знаний может проводиться с помощью как простых тестов, так и так называемых тестовых ситуационных задач. В этих задачах описывается какая-то подлинная или выдуманная клиническая ситуация (случай с больным), ставится вопрос, а дальше перечисляются ответы, из которых нужно выбрать правильный (один или несколько). При решении разного рода ситуационных задач необходимо показать умение применять полученные теоретические и практические знания и навыки, например, по приведенному описанию симптомов и анамнезу сделать предположение о возможном заболевании, предложить методы исследования для подтверждения диагноза или же по приведенному описанию паразита узнать его и назвать заболевание, которое он вызывает.

В данный сборник вошли тесты из пособия "Збірник завдань для підготовки до тестового екзамену із природничонаукових дисциплін «Крок-1. Загальна лікарська підготовка»" (К.: Медицина, 2004), сборника "Collection of tasks for preparing for test examination in natural science «Krok-1 General Medical Training»" (V. F. Moskalenko et al., eds. – К.: Medicine, 2006), некоторые тесты из пособия "Збірник задач і вправ з біології" (за ред. А. Д. Тимченка. – К.: Вища школа, 1992) и пособия "Медична біологія: Посібник з практичних занять" (за ред. О. В. Романенка. – К.: Здоров'я, 2005), тесты, которые включены в базу данных Центра тестирования профессиональной компетентности специалистов при Министерстве здравоохранения Украины¹ (далее – БЦТ) и используются в учебном процессе в высших медицинских учебных заведениях Украины, а также тесты, разработанные составителем. Довольно большое количество тестов, распространенных Центром тестирования, имело разнообразные орфографические² и стилистические ошибки, которые мы исправили, а также недостатки или даже ошибки биологического характера, которые, по мнению составителя, имеют существенное значение. Комментарий к вопросам, имеющим существенные недостатки, приводится в сносках (ссылки сделаны на оригинальные тексты БЦТ). Вопросы, предложенные Цен-

¹ Эти тесты предлагаются на медицинских лицензионных экзаменах "Крок-1. Общая врачебная подготовка" и "Крок-1. Стоматология". База данных пополняется ежегодно, причем тесты в 2000-2005 гг. рассылались Центром тестирования по вузам Украины, с 2006 г. были закрыты, а в 2010 г. некоторые из них были выложены на сайте Центра. Украиноязычные тесты были переведены нами на русский язык.

² Трудно поверить, но их было неисчислимо количество.

тром тестирования, которые мы не включили в основной текст из-за грубых ошибок, допущенных их авторами, или по другим причинам, рассмотрены отдельно после каждого раздела (напечатаны мелким шрифтом), но студентам обязательно следует с ними ознакомиться.

Тестовые задачи разбиты на 10 разделов (6 из них, посвященных генетике и общей биологии, – в первой части сборника, 4 по паразитологии – во второй), что позволяет использовать их при тестировании студентов на соответствующих итоговых занятиях. Вопросы по экологии и биосфере, эмбриологии и порокам развития, регенерации, адаптации человека к внешней среде, трансплантации и иммунологии включены в раздел "Некоторые вопросы общей биологии".

Переходить к тестам нужно только после изучения соответствующего раздела учебника. К каждому тесту даются пять ответов, из которых лишь один является правильным и помечен плюсом. Работая с тестами, нужно закрыть бумагой пометки около ответов, выбрать ответ на вопрос, а потом проверить его правильность. Если выбран неправильный ответ, нужно подумать, почему, повторить материал. Полученный результат по нескольким тестам покажет высокий или слабый уровень вашей подготовки, что может помочь в планировании последующих занятий. Не следует сразу зазубривать правильные ответы: во-первых, вопросы и ответы, вынесенные на самотестирование, могут быть немного иначе сформулированы, а во-вторых, студент должен понимать суть явлений, чего зубрежкой добиться невозможно. Тесты – не источник знаний, а лишь одно из средств контроля их усвоения.

Сделаем также некоторые замечания общего плана. В генетических схемах скрещиваний часто неправильно записывают генотип – пишут вместо него фенотип, например, Rh и rh (нужно R и r или D и d). Записывают фенотипы Rh(+) и Rh(-), хотя правильно Rh⁺ и Rh⁻ (или gh⁻). Состав кариотипа пишут так: 47XXX или 47 (XXX), а нужно писать 47, XXX. Очень часто в системе группы крови АВ0 (читается "а-бе-нуль") вместо нуля пишут прописную букву О, что неправильно (ошибка идет от английского языка, где так принято). Многие путают понятия "комплементарный" и "комплиментарный".

Написание терминов "овогоний", "овоцит", "овогенез", "глютамин", "глутаминамид" является устаревшим, в данном сборнике использованы названия "оогоний", "ооцит", "оогенез", "глутамин", "глутаминамид". Неправильным является также написание видов РНК: Т-РНК, М-РНК, т-РНК, м-РНК и тому подобное; нужно писать тРНК, рРНК, мРНК, иРНК.

До сих пор встречается использование терминов "ген-промотор", "ген-оператор" и "ген-терминатор", хотя уже давно молекулярные генетики пользуются терминами "промотор", "оператор" и "терминатор", так как это не самостоятельные гены, а лишь небольшие ре-

гуляторные участки гена (возможно, ошибка вызвана неправильным переводом английских словосочетаний *gene promoter*, *gene terminator*, которые нужно переводить как промотор гена, терминатор гена, а не ген-промотор или ген-терминатор). Следует употреблять слово "сперматозоид" вместо "сперматозоон" (эта ошибка идет от неправильного перевода английского *spermatozoon*, хотя некоторые английские авторы проводят различие между терминами *spermatozoid* и *spermatozoon*), "эпикантус" вместо "эпикант". Болезнь Хартнепа должна называться болезнью Хартнапа. Часто в тестах упоминается "метод дерматоглифики", но лучше писать "дерматоглифический метод". Наряду с названием болезни "синдром Клайнфельтера" допустимо писать "синдром Клайнфельтера", но не "синдром Кляйнфельтера".

В тестовые вопросы мы внесли соответствующие коррективы, но следует иметь в виду, что в сборниках тестовых заданий Минздрава Украины отмеченные ошибки могут иметь место.

И наконец, следует иметь в виду, что, согласно классификации мутаций, принятой в англоязычной литературе, геномные мутации являются разновидностью хромосомных мутаций (т. е. хромосомные мутации связаны как с изменением структуры, так и числа хромосом).

Несколько слов скажем о самом тестировании "Крок-1" (по-русски – "Шаг-1"). Студент получает буклет с 200 вопросами из 9 дисциплин (медицинская биология, анатомия человека, гистология с цитологией и эмбриологией, физиология, микробиология, биохимия, фармакология, патологическая анатомия, патофизиология) и бланк ответов, изготовленный специально для компьютерной обработки. В этом бланке карандашом напротив номера вопроса делается пометка, какой из пяти ответов является правильным (можно передумать, стереть пометку и отметить другой ответ).

На всю работу отводится 200 минут, поэтому можно пропустить сложные вопросы, ответить сначала на легкие, а потом вернуться к тем, над которыми нужно подумать. Правильные ответы идут вразброс, поэтому угадать их не получится. Однако можно задумать "любимую букву" для ответов на те вопросы, на которые ответов вы не знаете, и в 20% случаев она окажется правильной.

За каждый вопрос насчитывается 1 балл из максимальных 200 баллов, т.е. все вопросы равноценны. За неправильные ответы не штрафуют (баллы не уменьшаются). Обычно критерию "сдал" соответствуют 50,5% правильных ответов, то есть 101 балл.

Обычно тест содержит около 25% вопросов из открытой базы (из тестов 2–3 предыдущих лет) и 75% новых вопросов, куда входят как полностью закрытые вопросы, так и вопросы, опубликованные в сборниках для подготовки к лицензионным экзаменам. Впрочем, вопросы достаточно однотипные, и потому при подготовке к экзамену

следует использовать старые буклеты и сборники. Понятно, что тексты и вопросов, и ответов на самом экзамене могут несколько отличаться от тех, что напечатаны в буклетах предыдущих лет и в данном сборнике.

Очень часто "Крок" выявляет так называемых "липовых" отличников, доказывает их профессиональную несостоятельность. Поэтому желательно самому реально оценить свой уровень знаний и принять меры относительно их улучшения.

Олег Смирнов

ЦИТОЛОГИЯ И ЦИТОГЕНЕТИКА

1. Для лабораторных исследований взяты клетки красного костного мозга. Они принадлежат к клеточным комплексам, которые обновляются. Определите набор хромосом и количество ДНК (хроматид), которые характерны для G_1 -периода в этих клетках:

- $2n, 4c$
- $2n, 1c$
- + $2n, 2c$
- $1n, 1c$
- $1n, 2c$

2. Под микроскопом заметно, что в клетке разрушена оболочка ядра, короткие хромосомы в виде буквы X равномерно размещены по всей клетке. На какой стадии деления находится клетка?

- Профаза
- Анафаза
- Интерфаза
+ Метафаза- Телофаза

3. С помощью микроманипулятора из клетки удалили комплекс Гольджи. Как это скажется на дальнейшей жизнедеятельности клетки?

- Нарушится процесс митоза
+ Нарушится образование лизосом, их созревание и вывод секреторных продуктов клетки- Нарушится образование рибосом и синтез белков
- Разовьется автолиз, способный привести клетку к гибели
- Нарушатся процессы энергетического обмена

4. С помощью шпателя сделан соскоб слизистой рта человека. В неразрушенных эпителиальных клетках окрашенного мазка хорошо видны овальные ядра, неодинаковые по размеру. Каким путем происходило деление этих клеток?

- Митоз
- Мейоз
- Бинарное деление
- Шизогония
+ Амитоз

5. Хромосомный анализ женщины 33 лет показал, что часть короткого плеча 16-й хромосомы присоединилась к 22-й хро-

мосоме. Как называется это явление?

- Трансдукция
- + Транслокация
- Инверсия
- Делеция
- Дефишенс

6. *В метафазной пластинке из культуры лимфоцитов больного гриппом выявлен одиночный фрагмент, который оторвался от длинного плеча хромосомы группы С. В какой период митотического цикла произошла эта мутация?*

- G₁-период
- G₂-период
- Телофаза
- Анафаза
- + S-период

7. *В метафазной пластинке из культуры лимфоцитов ребёнка, привитого против оспы, выявлена дополнительная хромосома из группы Е. Проанализируйте этот факт и выберите, к какому типу относится данная мутация:*

- транслокация
- инверсия
- делеция
- полиплоидия
- + гетероплоидия

8. *Для лабораторных исследований взята ткань семенников. По одной из классификаций клетки этой ткани относятся к обновляемым клеточным комплексам. Проанализируйте вероятные состояния клеток в этой ткани:*

- клетки делятся только митотически
- клетки делятся только путем мейоза
- клетки только увеличиваются в размерах
- + клетки делятся сначала митотически, а потом мейотически
- клетки делятся сначала мейотически, а потом митотически

9. *Под воздействием мутагена в ооцитах образовалась крепкая связь между двумя X-хромосомами. К образованию какого набора хромосом в яйцеклетке это может привести?*

- 47 хромосом
- 23 или 24 хромосомы
- 24 или 25 хромосом
- + 22 или 24 хромосомы
- 46 хромосом

10. Микроорганизмы, которые относятся к прокариотам, имеют такие структуры:

- митохондрии
- + нуклеоид
- хлоропласты
- лизосомы
- эндоплазматический ретикулум

11. Во время расхождения хромосом на стадии созревания сперматогенеза X-хромосома не отделилась от Y-хромосомы. Каким может быть кариотип будущей особи, если нормальная яйцеклетка будет оплодотворена таким сперматозоидом?

- 45, X0
- 46, XX
- 46, XY
- 47, XYY
- + 47, XXY

12. С целью изучения кариотипа культуру клеток обработали колхицином, который разрушает веретено деления. На какой стадии был приостановлен митоз?

- Телофазы
- Анафазы
- + Метафазы
- Прометафазы¹
- Профазы

13. На гистологическом препарате видна соматическая клетка человека, находящаяся в метафазе митотического деления. Сколько хромосом входит в состав метафазной пластинки, учитывая, что каждая хромосома содержит две сестринские хроматиды?

- + 46 хромосом
- 92 хромосомы
- 48 хромосом
- 23 хромосомы
- 24 хромосомы

14. В питательную среду с клетками, способными к делению митозом, внесен тимин с радиоактивной меткой. О чем может свидетельствовать большое количество тимина, который выявляется в ядрах клеток во время радиоавтографического исследования?

¹ Лучше было бы написать "интерфазы", не выделяя прометафазу как отдельную фазу.

- О малом количестве клеток, которые находятся в интерфазе
- + О большом количестве клеток, которые находятся в синтетическом периоде интерфазы
- О большой митотической активности
- О малом количестве клеток, которые находятся в пресинтетическом периоде интерфазы
- О большом количестве клеток, которые находятся в интерфазе

15. *Одной из причин ревматизма у человека на клеточном уровне является саморазрушение клеток хряща через разрушение структуры одного из органоидов. Что это за органоид?*

- Комплекс Гольджи
- Клеточный центр
- + Лизосома
- Митохондрия
- Рибосома

16. *После митоза в дочерних клетках отдельные органеллы образуются de novo, другие – только путем удвоения существующих. Укажите, какие из представленных ниже имеют способность к самоудвоению:*

- гранулярная эндоплазматическая сеть
- рибосомы
- пластинчатый комплекс
- агранулярная эндоплазматическая сеть
- + митохондрии

17. *Для успешного оплодотворения необходимо, чтобы произошла акросомная реакция, вследствие которой ядро сперматозоида попадает в середину яйца. Назовите органеллу, которая принимает наибольшее участие в образовании акросомы:*

- рибосома
- митохондрия
- эндоплазматический ретикулум
- + комплекс Гольджи
- клеточный центр

18. *На культуру опухолевых клеток подействовали колхицином, который блокирует синтез белков-тубулинов, образующих веретено деления. Какие этапы клеточного цикла будут нарушены?*

- + Митоз
- G-нулевой период
- Пресинтетический период
- Постсинтетический период

– Синтетический период

19. Ферменты в клетке размещены в органеллах таким образом, что они обеспечивают выполнение функций определенных органелл. Назовите, какие ферменты размещены в лизосомах:

- ферменты синтеза жирных кислот
- + гидролазы
- ферменты синтеза белка
- ферменты синтеза мочевины
- ферменты синтеза гликогена

20. У ребёнка 7 лет с врожденной болезнью в клетках организма выявлены аномальные биополимеры. О нарушении функции каких органелл идет речь?

- + Лизосом
- Митохондрий
- Пероксисом
- Рибосом
- Гранулярной эндоплазматической сети

21. На протяжении жизни (от деления до гибели) клетка находится на разных фазах клеточного цикла – интерфаза переходит в митоз. Какой белок вырабатывается в клетке и регулирует вступление клетки в митоз?

- Десмин
- + Циклин
- Кератин
- Виментин
- Тубулин

22. Цитохимическим исследованием выявлено высокое содержание в цитоплазме гидролитических ферментов. Об активности каких органелл из перечисленных ниже свидетельствует этот факт?

- Клеточного центра
- Эндоплазматического ретикулума
- + Лизосом
- Полисом
- Митохондрий

23. Больному был назначен кортизон, который стимулирует синтез белка. Какие изменения произойдут в ядрах клеток при стимуляции синтеза белка?

- Возрастает перинуклеарное пространство
- Уменьшится перинуклеарное пространство

- Возрастет количество гетерохроматина
- + Возрастет количество эухроматина
- Уменьшится количество ядерных пор

24. На электронограммах клеток печени крысы хорошо заметны структуры овальной формы, двумембранные, внутренняя мембрана которых образует кристы. Какие эти органеллы?

- Пероксисомы
- + Митохондрии
- Центросомы
- Рибосомы
- Лизосомы

25. Во время изучения фаз митоза в клетках корешка лука найдена клетка, в которой спирализованные хромосомы лежат в экваториальной плоскости, образуя звезду. На какой стадии митоза находится клетка?

- + Метафазы
- Профазы
- Интерфазы
- Телофазы
- Анафазы

26. Согласно правилу постоянства числа хромосом для каждого вида животных характерно определенное и постоянное количество хромосом. Какой механизм обеспечивает это свойство при половом размножении?

- Митоз
- + Мейоз
- Репарация
- Трансляция
- Цитокинез

27. Среди мембранных органелл клетки выделяют одномембранные и двумембранные. Какие органеллы имеют двумембранное строение?

- Митохондрии, аппарат Гольджи
- Клеточный центр, рибосомы
- + Митохондрии, пластиды
- Аппарат Гольджи, рибосомы
- Эндоплазматическая сеть, пластиды

28. Началось митотическое деление диплоидной соматической клетки. Ход митоза нарушился, и образовалась одноядерная полиплоидная клетка. На какой стадии митоз был прерван?

- Профаза

- Телофаза
- + Анафаза
- Цитокинез
- Метафаза

29. В клетке нарушена структура рибосом. Какие процессы пострадают прежде всего?

- Синтез нуклеиновых кислот
- + Синтез белка
- Синтез углеводов
- Синтез липидов
- Синтез минеральных веществ

30. Соматическая диплоидная клетка вступила в митоз, нормальный ход которого был прерван колхицином. На каком этапе будет прерван процесс митоза, и какой хромосомный набор будет иметь образованное ядро?

- Анафаза, $2n$
- Анафаза, $4n$
- + Метафаза, $2n$
- Метафаза, $4n$
- Телофаза, $2n$

31. Органелла клетки имеет собственную белоксинтезирующую систему. Назовите ее:

- аппарат Гольджи
- лизосома
- вакуоль
- эндоплазматический ретикулум
- + митохондрия

32. Продукты обмена выводятся из клетки через комплекс Гольджи в результате соединения его мембранной структуры с наружной структурой. Что это за процесс?

- Осмос
- Диффузия
- Эндоцитоз
- + Экзоцитоз
- Активный транспорт

33. В культуре тканей ядерным излучением повреждены ядрышки ядер. Обновление каких органелл в цитоплазме клеток становится проблематичным?

- + Рибосом
- Лизосом
- Комплекса Гольджи

- Микротрубочек
- Эндоплазматической сети

34. Во время митотического деления клетки исследователю удалось наблюдать фазу, когда отсутствовали оболочка ядра и ядрышко, центриоли расположились на противоположных полюсах клетки, а хромосомы имели вид клубка нитей, свободно размещенных в цитоплазме. На какой стадии митотического цикла находится клетка?

- + Профазы
- Анафазы
- Интерфазы
- Метафазы
- Телофазы

35. Подопытным животным на протяжении 24 суток вводили соли тяжелых металлов. Изучение препаратов печени под электронным микроскопом выявило деструкцию митохондрий в гепатоцитах. С большой уверенностью можно утверждать, что в гепатоцитах нарушены процессы:

- синтеза белка
- + энергетического обмена
- жирового обмена
- синтеза углеводов
- всасывания воды

36. В цитогенетической лаборатории исследовали кариотип здорового мужчины. Было установлено, что его соматические клетки содержат 46 хромосом. Какое количество аутосом содержится в его соматических клетках?

- 23
- 22
- + 44
- 46
- 92

37. Установлено, что кариотип человека представлен 46 дву-хроматидными хромосомами. На какой стадии митоза определен кариотип?

- Телофаза
- + Метафаза
- Прометафаза
- Анафаза
- Профаза

38. Клетку лабораторного животного подвергли избыточному

рентгеновскому облучению. В результате образовались белковые фрагменты в цитоплазме. Какой органоид клетки примет участие в их утилизации?

- Клеточный центр
- Комплекс Гольджи
- + Лизосомы
- Эндоплазматический ретикулум
- Рибосомы

39. В медико-генетическую консультацию обратились родители больной пятилетней девочки. После исследования кариотипа у нее выявили 46 хромосом. Одна из хромосом 15-й пары была длиннее обычной вследствие присоединения к ней части хромосомы из 21-й пары¹. Какая мутация имеет место у этой девочки?

- Делеция
- Инверсия
- Нехватка
- + Транслокация
- Дупликация

40. В гистологическом препарате, окрашенном железным гематоксилином, представлена клетка гантелеобразной формы, в полюсах которой видны спирализованные хромосомы. В какой фазе клеточного цикла находится клетка?

- В анафазе
- В метафазе
- В профазе
- + В телофазе
- В интерфазе

41. В клетках человека при физической нагрузке резко усилился процесс синтеза АТФ, который происходит в:

- лизосомах
- + митохондриях
- комплексе Гольджи
- хромосомах²
- рибосомах

¹ В БЦТ – " вследствие присоединения к ней хромосомы из 21-й пары". Но в этом случае в кариотипе девочки должно было бы быть 45 хромосом, а не 46, – явная ошибка авторов вопроса, хотя он был на экзамене, в том числе для иностранных студентов в английском варианте (в 2003 г.).

² В БЦТ – "блефаропласте". Но, на наш взгляд, интереснее дать вариант ответа "хромосомах".

42. После воздействия мутагена в метафазной пластинке человека выявлено на три хромосомы меньше нормы. Указанная мутация относится к:

- полиплоидии
- транслокации
- инверсии
- политении
- + анеуплоидии

43. В растущих тканях организма человека непрерывно синтезируются специфические клеточные белки. Этот процесс происходит благодаря работе:

- лизосом
- + рибосом
- клеточного центра
- гладкой ЭПС
- ядрышка

44. Клетка яичника находится в S-периоде интерфазы. В это время происходит:

- спирализация хромосом
- + репликация ДНК
- накопление АТФ
- деление хромосом
- синтез ядерной мембраны

45. Оогенез делится на три периода: размножение, рост и созревание. Клетки, которые вступили в период роста, называются:

- оогонии
- + первичные ооциты
- яйцеклетка
- вторичные ооциты
- первичные полоциты

46. На клетку действовали веществом, которое вызвало нарушение целостности мембран лизосом. Что может произойти с клеткой вследствие этого?

- Специализация
- Дифференциация
- Размножение
- Трансформация
- + Автолиз

47. В диагностике хромосомных болезней человека с целью изучения кариотипа на культуру клеток воздействуют колхи-

цином – веществом, разрушающим веретено деления. На какой стадии митотического цикла изучают кариотип?

- Телофазы
- Интерфазы
- Профазы
- + Метафазы
- Анафазы

48. *Митотический цикл – основной клеточный механизм, который обеспечивает развитие организмов, регенерацию и размножение. Это возможно, поскольку благодаря такому механизму обеспечивается:*

- образование полиплоидных клеток
- кроссинговер
- + равномерное распределение хромосом между дочерними клетками
- неравномерное распределение хромосом между дочерними клетками
- изменение генетической информации

49. *Транскрипция в клетке¹ происходит в участках эухроматина. Какие изменения в цитоплазме клеток возникают в случае увеличения количества эухроматина?*

- Уменьшается количество полисом
- Возрастает доля агранулярной эндоплазматической сети
- Уменьшается активность клеточного центра
- + Возрастает количество рибосом
- Возрастает активность лизосом

50. *У больного острый панкреатит, который угрожает автолизом поджелудочной железы. С нарушением функций каких органелл клетки может быть связан этот процесс?*

- + Лизосом
- Митохондрий
- Рибосом
- Центриолей
- Микротрубочек

51. *На практическом занятии студенты изучали окрашенный мазок крови мыши с бактериями, которые были фагоцитированы лейкоцитами. Какая органелла клетки завершает переваривание этих бактерий?*

- Митохондрия

¹ В БЦТ здесь добавляется: "во время биосинтеза белка". Это неверно. Биосинтез белка – это трансляция, и транскрипция не является этапом биосинтеза белка. Однако и транскрипция, и трансляция являются этапами реализации наследственной информации, т.е. экспрессии гена.

- Гранулярная эндоплазматическая сеть
- Аппарат Гольджи
- + Лизосома
- Рибосома

52. Проводится изучение максимально конденсированных хромосом делящейся клетки. На какой стадии митотического цикла для этого прервали процесс деления клетки?

- Интерфазы
- Анафазы
- Телофазы
- + Метафазы
- Профазы

53. На протяжении клеточного цикла хромосомы могут быть как однохроматидными, так и двуххроматидными. В делящейся клетке выявлены однохроматидные хромосомы. В данном случае изучалась фаза клеточного цикла:

- интерфаза – постсинтетический период
- метафаза
- + анафаза
- прометафаза
- профаза

54. Микроскопируют клетку человека на стадии анафазы митоза. В это время при достаточном увеличении можно увидеть:

- объединение хроматид
- образование тетрад
- спирализацию хромосом
- + расхождение хроматид
- деспирализацию хромосом

55. Во время постсинтетического периода митотического цикла был нарушен синтез белков-тубулинов, которые принимают участие в построении веретена деления. К нарушению какого процесса это может привести?

- Деспирализации хромосом
- Спирализации хромосом
- + Расхождения дочерних хромосом
- Формирования субъединиц рибосом¹
- Формирования ядрышек²

56. Анализируется зона размножения женской половой желе-

¹ Другой вариант ответа в БЦТ – "продолжительности митоза".

² Другой вариант ответа в БЦТ – "цитокинеза".

зы. В этой зоне клетки делятся путем:

- мейоза
- шизогонии
- оогамии
- + митоза
- амитоза

57. *На практическом занятии по биологии клеток студенты изучали плазматическую мембрану. На электронной фотографии клетки заметны макромолекулы, которые связываются со специфическими рецепторами на ее поверхности. Каким путем они попадают в клетку?*

- Через ионные каналы
- + Благодаря эндоцитозу
- С помощью белков-переносчиков, которые перемещаются наподобие вращающихся дверей
- Путем пассивного транспорта
- Благодаря работе натрий-калиевого насоса

58. *Для лабораторных исследований шпателем взят соскоб слизистой ротовой полости. Проанализируйте вероятные состояния этих клеток:*

- делятся только митотически
- только увеличиваются в размерах
- делятся путем мейоза и амитоза
- + делятся митотически и путем амитоза
- делятся митотически, наблюдается политения

59. *При анализе идиограммы¹ кариотипа женщины установлено, что в X-хромосоме центромера размещена почти посередине. Как называется такая хромосома?*

- Телоцентрическая
- Субacroцентрическая
- + Субметацентрическая
- Аacroцентрическая
- Метацентрическая

60. *Показателем интенсивности мутационного процесса у человека является сестринский хроматидный обмен – СХО. Этот процесс происходит на стадии:*

- интерфазы перед мейозом

¹ Правильно следовало написать "кариограммы", потому что идиограмма является результатом анализа многих кариограмм и является "идеальным" изображением кариотипа вида, а не отдельной особи. Субacroцентрических хромосом учёные не выделяют ("Збірник завдань...", задача №133).

- + профазы митоза
- метафазы митоза
- метафазы первого мейотического деления
- анафазы второго мейотического деления

61. Для анафазы митоза одной из характеристик клетки является $4n$ $4c$. Это связано с тем, что в этой фазе происходит:

- объединение сестринских хроматид
- образование тетрад
- деспирализация хромосом
- + расхождение хроматид к полюсам клетки
- обмен участками сестринских хроматид

62. Особенностью мейоза в оогенезе является наличие специфической стадии, которая отсутствует в сперматогенезе. Как называется эта стадия?

- Зиготена
- Лептотена
- Диплотена
- Пахитена
- + Диктиотена

63. Какое деление клетки приводит к образованию диплоидного набора хромосом?

- Мейоз
- + Митоз
- Амитоз
- Шизогония
- Эндомитоз

64. После воздействия колхицина в метафазной пластинке человека выявлено на двадцать три хромосомы больше нормы. Указанную мутацию относят к:

- + полиплоидии
- анеуплоидии
- политении
- инверсии
- транслокации

65. В клетку путем фагоцитоза поступили высокомолекулярные соединения – белки и углеводы. Ферментные системы клетки этот материал расщепили до низкомолекулярных соединений. Они были использованы в дальнейших анаболических процессах. Клетка синтезировала собственные соединения – протеогликаны – и выделила их в виде оформленных капель секрета. Какие из органелл клетки были включены в

работу на завершающем этапе, связанном с формированием капель секрета?

- + Пластинчатый комплекс Гольджи
- Гранулярная эндоплазматическая сеть
- Лизосомы
- Свободные рибосомы цитоплазмы
- Гладкая эндоплазматическая сеть

66. *Вспомните значение процессов митоза и мейоза в жизненных циклах организмов, размножающихся бесполом и половым путем, и укажите, какое из сформулированных ниже утверждений правильно:*

- гаметы всегда образуются в процессе мейоза
- + гаметы всегда гаплоидны
- митоз происходит только в диплоидных клетках
- в результате митоза всегда образуются диплоидные клетки
- в результате мейоза образуются только гаметы

67. *В первой половине XX столетия много авторов описывало более интенсивно окрашенные участки политенных хромосом, которые чередовались со слабо окрашенными участками¹. Некоторые исследователи допускали, что интенсивно окрашенные участки содержат гены. Каковы современные взгляды на их функции?*

- + Это генетически инертные участки хромосом, содержащие очень спирализованный хроматин
- Это участки, где происходит транскрипция
- Это участки деконденсированного хроматина
- Это участки, которые в интерфазе незаметны в световом микроскопе
- Это генетически активные участки

68. *Во время изучения тонкой структуры клетки выявлена шарообразная одномембранная органелла, которая содержит гидролитические ферменты. Известно, что эта органелла обеспечивает внутриклеточное пищеварение и защитные реакции клетки. Какая это органелла?*

- Центросома
- + Лизосома
- Рибосома
- Эндоплазматический ретикулум
- Аппарат Гольджи²

¹ В отличие от БЦТ мы указали, что речь идет о политенных хромосомах.

² Другой вариант – митохондрия.

69. Хромосомы эукариотических клеток состоят в основном из хроматина – комплекса двухцепочечной ДНК и пяти фракций гистоновых белков, образующих при этом нуклеосомы. Какой гистон стабилизирует¹ нуклеосомную структуру?

- H_{2A}
- H₃
- H_{2B}
- + H₁
- H₄

70. Кариотип человека изучают, когда клетка находится на стадии метафазы. Как называется вещество, с помощью которого можно остановить процесс деления клетки на этой стадии?

- Метанол
- Йод
- + Колхицин
- Калия хлорид
- Этанол

71. Во время изучения клеток поджелудочной железы с помощью электронного микроскопа была выявлена органелла, которая состоит из большого количества ячеек, каналов, цистерн и соединяется с плазмолеммой. Какая это органелла?

- Митохондрия
- Цитросома
- Лизосома
- + Эндоплазматический ретикулум
- Пероксисома

72. В одну из фаз сперматогенеза наблюдаются изменения ядра и цитоплазмы сперматид, обуславливающие образование зрелых половых клеток. Назовите фазу гаметогенеза:

- пролиферация
- созревание
- роста
- размножение
- + формирование

73. Известно, что белки-тубулины входят в состав микротрубочек и принимают участие в формировании веретена деления. В каком периоде митотического цикла они синтезируются?

¹ Возможно, не очень удачное выражение. Имеется в виду, какой гистон размещен между нуклеосомами.

- Постмитотическом периоде интерфазы
- Митозе
- Синтетическом периоде интерфазы
- + Постсинтетическом периоде интерфазы
- Пресинтетическом периоде интерфазы

74. Около ядра выявлена органелла, которая состоит из двух цилиндров, образованных микротрубочками и размещенных перпендикулярно один к другому. Было выяснено, что эта органелла – составная часть митотического веретена деления в животных клетках. Как она называется?

- Митохондрия
- Эндоплазматический ретикулум
- Рибосома
- Лизосома
- + Центросома

75. В клетках мышечной ткани происходит интенсивный аэробный процесс образования и накопления энергии в виде макроэргических связей АТФ. В какой органелле происходят эти процессы?

- Лизосоме
- Гладкой ЭПС
- Клеточном центре
- + Митохондрии
- Шероховатой ЭПС¹

76. Ядра клеток обработали препаратом, который разрушил структуру гистонов. Какие компоненты клетки изменятся вследствие этого прежде всего?

- Митохондрии
- Ядерная оболочка
- Рибосомы
- + Хромосомы
- Плазматическая мембрана

77. Во время проведения эксперимента культуру клеток, делящихся путем митоза, обработали веществом, которое разрушило веретено деления. Какое вещество было использовано в этом эксперименте?

- Пенициллин
- + Колхицин
- Гистамин

¹ Другой вариант ответа – "пероксисоме".

- Метанол
- Йод

78. Известно, что стареющие эпителиальные клетки отмирают. Какие органоиды клеток обеспечивают их переваривание и удаление во внутренних органах?

- Рибосомы
- Митохондрии
- Пластиды¹
- + Лизосомы
- Комплекс Гольджи

79. У студента 18 лет выявлено увеличение щитовидной железы. При этом был повышен обмен веществ, увеличена частота пульса. Эти признаки наблюдаются при гиперсекреции гормона тироксина. Какие органеллы клеток щитовидной железы больше всех отвечают за секрецию и выделение гормонов?

- + Комплекс Гольджи
- Митохондрии
- Рибосомы
- Центросомы
- Лизосомы

80. Проводится кариотипирование клеток здорового человека. В кариотипе обнаружена мелкая акроцентрическая непарная хромосома. Какой хромосомой она может быть?

- Хромосомой группы С
- Хромосомой группы А
- X-хромосомой
- + Y-хромосомой
- Хромосомой группы В

81. Во время подготовки к завершающего тура Украинской олимпиады по биологии кружковцы поспорили относительно термина цибриды. Найдите правильный ответ и решите их спор:

- степень мутабельности генома
- + слитые эукариотические клетки, клеточные гибриды²
- клетки, которые трансформированы чужеродной ДНК
- гибриды, полученные в результате скрещивания³
- гибриды цитрусовых сортов растений

¹ Другой вариант ответа – "клеточный центр".

² В БЦТ – "ядерно-цитоплазматические гибриды". Таких гибридов ядер с цитоплазмой не существует.

³ В БЦТ – "соматические гибриды".

82. В одном из органоидов клетки происходит завершение построения белковой молекулы и образование комплекса белковых молекул с углеводами, жирами. Какой это органоид?

- Эндоплазматический ретикулум
- Лизосомы
- + Комплекс Гольджи
- Рибосомы
- Митохондрии

83. Какой процесс в клетке обеспечивает постоянство количества хромосом¹?

- Амитоз
- + Митоз
- Эндомитоз
- Мейоз
- Политения

84. Количество каких структур увеличено в политенных хромосомах?

- Хроматид
- Микрофибрилл
- + Хромонем
- Нейрофибрилл
- Миофибрилл

85. Под действием некоторых химических веществ в клетке повреждено формирование субъединиц рибосом. Вследствие этого непосредственно будет прекращен синтез:

- углеводов
- + белков
- липидов
- ДНК
- РНК

86. В одной из фаз мейоза у человека образуются ядра, которые содержат 23 хромосомы с диплоидным набором ДНК². Как называется эта фаза мейоза?

- + Телофаза I
- Интерфаза

¹ В БЦТ – "Какой процесс в клетке обеспечивает постоянство количества хромосом в кариотипе?", и предлагается правильный ответ "мейоз". Но тогда нужно подчеркнуть, что речь идет об организмах, которые размножаются половым путем. Да и о каком именно постоянстве идет речь – в одном организме или в ряду поколений? В организмах, которые размножаются только бесполом путем, постоянство кариотипа обеспечивает митоз. В клетках многоклеточного организма, размножающегося половым путем, – тоже митоз.

² В БЦТ – "...у человека образуются 23 хромосомы с диплоидным набором ДНК".

- Анафаза I
- Телофаза II
- Метафаза II

87. Известно, что клеточный цикл состоит из нескольких последовательных преобразований в клетке. На одном из этапов происходят процессы, подготавливающие синтез ДНК (увеличивается количество РНК и белка). В какой период жизни клетки это происходит?

- Синтетический период
- Митотический¹
- + Пресинтетический период
- Премитотический²
- Постсинтетический период

88. Органоиды – это постоянные дифференцированные участки цитоплазмы, которые имеют определенное строение и функции: эндоплазматический ретикулум, рибосомы, лизосомы, митохондрии, пластинчатый комплекс, клеточный центр, микротрубочки, пластиды. Какие клеточные компоненты открыты с помощью электронного микроскопа?

- Ядро
- Пластинчатый комплекс Гольджи
- Лизосомы
- + Гиалоплазма, эндоплазматический ретикулум, рибосомы
- Митохондрии

89. Цитогенетические исследования показали, что каждая хромосома дифференцирована на два типа разных по окраске участков. Участки, которые слабо окрашиваются ядерными красителями, получили название:

- кинетохора
- центромеры
- гетерохроматина
- ядрышкового организатора
- + эухроматина

90. Митохондрии – двумембранные органоиды; лизосомы и комплекс Гольджи – одномембранные. Какие органоиды клетки не имеют мембраны?

- Лизосомы, митохондрии
- + Рибосомы, центросома

¹ В других вариантах базы БЦТ – "период цитокинеза"; "собственно митоз".

² В другой базе БЦТ – "период транскрипции".

- Peroкиссомы, рибосомы
- Пластинчатый комплекс Гольджи
- Пластиды

91. Во время воздействия на культуру клеток раствором колхицина появляется большое количество метафазных пластинок, что свидетельствует об остановке митоза на стадии метафазы. Какой органоид подвергается разрушению и не выполняет свою функцию при митозе?

- Аппарат Гольджи
- Лизосомы
- Митохондрии
- + Микротрубочки
- Эндоплазматический ретикулум

92. В определенных клетках взрослого человека на протяжении его жизни не наблюдается митоз, и количественное содержание ДНК остается неизменным. Как называются такие клетки? ¹

- Гепатоциты
- Сперматогонии
- Эпителиоциты роговицы глаза
- + Нейроны
- Клетки красного костного мозга

93. Вследствие воздействия гамма-излучения утрачен участок хромосомы. Какой вид хромосомной мутации имеет место?

- + Делеция
- Дупликация
- Инверсия
- Внутрихромосомная транслокация
- Межхромосомная транслокация

94. В состав рибосом входят белок и рибосомальная РНК – РНП, рибонуклеопротеид. Где формируются субъединицы рибосом?

- В митохондриях
- В комплексе Гольджи
- На канальцах эндоплазматического ретикулаума
- + В ядрышке
- В лизосомах

95. Прокариоты – доядерные организмы, не имеющие типично-

¹ Другие варианты неправильных ответов: клетки эндотелия, мышечные, эпидермис, кроветворные.

го ядра и ядерной мембраны. Генетический материал в них представлен одной кольцевой нитью молекулы ДНК. Как называется генетический материал прокариотов?

- + Генофор
- Ядро
- Вирион
- Микоплазма
- Ядрышко¹

96. В пресинтетический период митотического цикла синтез ДНК не происходит, поэтому молекул ДНК столько же, сколько и хромосом. Сколько молекул ДНК имеет соматическая клетка человека в пресинтетический период?

- 23
- 48
- 92
- 69
- + 46

97. В клетке содержатся одномембранные органеллы шарообразной формы размером 0,2–1 мкм, содержащие протеолитические ферменты. Их образование связано с аппаратом Гольджи. Какие это органеллы?

- + Лизосомы
- Рибосомы
- Пластиды
- Митохондрии
- Центросомы

98. В клетках, способных к делению, происходят процессы роста, формирования органелл и их накопления благодаря активному синтезу белков, РНК, липидов, углеводов. Как называется период митотического цикла, в котором происходят названные процессы, но не синтезируется ДНК?

- + Пресинтетический
- Синтетический
- Премитотический
- Телофаза
- Анафаза

99. В ядре клетки есть непостоянные структуры, которые исчезают в начале деления клетки и снова появляются в конце

¹ В БЦТ здесь "хромосома", т.е. авторы считают этот ответ неправильным. Но "хромосома" – правильный ответ, поскольку бактериальную ДНК научные работники уже давно называют хромосомой.

его. Они содержат белок и РНК и принимают участие в формировании субъединиц рибосом. Какие это структуры?

- Нуклеосомы
- Полисомы
- + Ядрышки
- Микрофибриллы
- Микротрубочки

100. *В образце ткани яичника обнаружены большие клетки со спаренными гомологичными хромосомами и точками кроссинговера в некоторых из них. В каком периоде гаметогенеза находятся клетки?*

- Дифференциация
- + Созревание
- Рост
- Размножение
- Формирование

101. *У всех биологических видов хромосомы парные. Такой набор хромосом называется диплоидным. Как называется диплоидный набор хромосом клетки?*

- Лocus
- Геном
- Идиограмма
- + Кариотип
- Генотип

102. *В процессе жизненного цикла клетки¹ происходит закономерное изменение количества наследственного материала. На каком этапе онтогенеза клетки происходит удвоение молекулы ДНК?*

- Анафазы
- Профазы
- Метафазы
- + Интерфазы
- Телофазы

103. *На препарате, окрашенном гематоксилином и эозином, в ядре выявляются темно-синие зерна и комочки хроматина. В какой фазе клеточного цикла находится ядро?*

- + Интерфаза
- Профаза

¹ В БЦТ – " В жизненном цикле клетки и в процессе митоза...", но митоз является частью жизненного цикла клетки, поэтому разделять запятой митоз и жизненный цикл – очень странно.

- Метафаза
- Анафаза
- Телофаза

104. В анафазе митоза к полюсам клетки расходятся однохроматидные хромосомы. Сколько хромосом имеет клетка человека в анафазе митоза?

- 46
- 69
- + 92
- 23
- 96

105. В интенсивно функционирующих клетках (например, печени) часто наблюдается увеличение количества хромосом. Какой процесс¹ происходит в клетке?

- + Эндомитоз
- Политения
- Амитоз
- Митоз
- Мейоз

106. В клетках человека есть органелла, с которой связано формирование лизосом, а также синтез полисахаридов, липидов, образование зерен желтка при созревании ооцитов. Как называется эта органелла?

- Пероксисома
- Лизосома
- Рибосома
- + Аппарат Гольджи
- Эндоплазматический ретикулум

107. Второе деление мейоза очень напоминает митоз. Но есть некоторые отличия. Чем отличается метафаза митоза от метафазы второго деления мейоза у человека?

- В метафазе мейоза происходит дополнительный синтез ДНК
- В метафазе мейоза к полюсам движутся хромосомы, а в метафазе митоза – хроматиды
- В метафазе митоза происходит дополнительный синтез ДНК²
- В метафазной пластинке второго деления мейоза 46 хромосом, а в метафазной пластинке митоза – 23 хромосомы

¹ В БЦТ – "Какие изменения на уровне ядра...", но в некоторых ответах речь идет о процессах на уровне клетки, поэтому вопрос мы изменили. Вместо ответа "амитоз" возможен другой вариант – "амплификация".

² В БЦТ здесь вместо варианта ответа ошибочно повторен вопрос.

+ В метафазной пластинке второго деления мейоза 23 хромосомы, а в метафазной пластинке митоза – 46 хромосом

108. У больного снижена секреция гликопротеида муцина, образующего слизь. Нарушение функций какого из перечисленных органоидов может вызвать это явление?

- Эндоплазматической сети (ЭПС)
- Лизосом
- Митохондрий
- + Комплекса Гольджи
- Ядра

109. Среди микроорганизмов прокариоты и эукариоты отличаются особенностями клеточной структуры. Какие микроорганизмы среди упомянутых ниже являются прокариотами?

- Простейшие
- Вирусы
- + Бактерии
- Грибы
- Прионы

110. В клетках животных есть длинные цилиндры диаметром около 24 нм. Они формируются из димеров белка тубулина и играют важную роль в поддержании определенной формы всей клетки и ее органоидов, а также принимают участие в транспорте макромолекул и органелл. Во время деления клетки обеспечивают расхождение хромосом. Определите эти органеллы:

- пластиды
- + микротрубочки
- митохондрии
- микрофиламенты
- эндоплазматический ретикулум

111. В медико-генетическом центре для идентификации хромосом каждой пары врач применил метод дифференциальной окраски по Гимза, после чего все хромосомы приобрели специфическое чередование светлых и темных полосок. Графическое изображение хромосом с учетом их формы и окраски имеет название:

- + идиограмма¹
- генотип
- генофонд

¹ В данном случае лучше употреблять термин "кариограмма".

- кариотип
- геном

112. В клетке, которая митотически делится, наблюдается расхождение сестринских хроматид к полюсам клетки. На какой стадии митотического цикла находится клетка?

- Профазы
- Интерфазы
- Телофазы
- Метафазы
- + Анафазы

113. Разные клеточные органеллы характеризуются неодинаковым набором энзимов, что связано со специфичностью выполняемых ими функций. Какая органелла содержит только пищеварительные ферменты?

- Пластинчатый комплекс
- Митохондрия
- + Лизосома
- Эндоплазматический ретикулум
- Рибосома

114. При некоторых заболеваниях в клетках возникают изменения, которые сопровождаются нарушениями целостности мембран лизосом. Какие изменения произойдут в клетках?

- Нарушится процесс митоза
- Нарушится процесс трансляции
- Произойдет нарушение процесса транскрипции
- + Произойдет автолиз
- Произойдет накопление веществ клеткой

115. В ооците I порядка появились 3 новых мутантных гена. Назовите максимальное количество зигот, которые могут получить эти гены:

- + одна
- две
- три
- четыре
- ни одной

116. В клинику попал больной с отравлением. Установлено, что в его организме нарушены механизмы детоксикации. С изменением функций каких из перечисленных органоидов связан этот дефект?

- + Эндоплазматической сети (ЭПС)
- Комплекса Гольджи

- Лизосом
- Митохондрий
- Ядра

117. Во время исследования электронограммы в клетке выявлена деструкция митохондрий. Какой процесс в клетке может быть нарушен вследствие этого?

- Деление ядра
- Кроссинговер
- Фотосинтез
- Синтез углеводов
- + Окисление органических веществ

118. В митозе различают четыре фазы. В какой фазе клетка человека имеет 92 однохроматидные хромосомы?

- Интерфазе
- Профазе
- Метафазе
- + Анафазе
- Телофазе

119. На протяжении суток в фазу синтеза ДНК митотического цикла вошло на 20% меньше клеток, чем в предыдущий митоз. Куда подевались клетки?

- Остались в митозе
- Погибли в процессе апоптоза
- + Остались в пресинтетическом периоде или вошли в G₀-фазу
- Вошли в G₂-фазу
- Погибли вследствие некроза

120. Назовите органоиды, которые имеются в клетках бактерий:

- митохондрии
- хлоропласты
- пищеварительная вакуоль
- + рибосомы
- ядро

121. В клетках здоровой печени активно синтезируются гликоген и белки. Какие типы органелл хорошо развиты?

- Клеточный центр
- + Гранулярная и агранулярная ЭПС
- Лизосомы
- Комплекс Гольджи
- Пероксисомы

122. С помощью электронной микроскопии зафиксировано, что

поверхность большинства клеток образует многочисленные микроскопические выросты цитоплазмы. Какой процесс активно происходит в этих клетках?

- Биосинтез белка
- Биологическое окисление
- + Фагоцитоз
- Диффузия
- Синтез АТФ

123. Соматические клетки человека диплоидны (2n хромосом). Тем не менее полиплоидные клетки красного костного мозга (мегакариоциты) могут иметь до 64n хромосом. Каков механизм их возникновения?

- Амитоз
- + Эндомитоз
- Митоз
- Мейоз
- Политения

124. Существуют клеточные и неклеточные формы жизни. Какие из перечисленных ниже форм относятся к неклеточным?

- + Вирусы
- Бактерии
- Сине-зеленые водоросли
- Микоплазмы
- Простейшие

125. На клетку подействовали колхицином, который блокирует "собрание" белков ахроматинового веретена. Какие этапы митотического цикла будут нарушены?

- + Анафаза
- Профаза
- Цитокинез
- Пресинтетический период интерфазы
- Постсинтетический период интерфазы

126. В крови больного выявлено снижение уровня альбуминов и фибриногена. Снижение активности каких органелл гепатоцитов печени наиболее вероятно вызывает это явление?

- Лизосом
- + Гранулярной ЭПС
- Митохондрий
- Агранулярной ЭПС
- Комплекса Гольджи

127. В клетке искусственно блокирован синтез гистоновых бел-

ков. Какая структура клетки будет повреждена?

- Ядрышко
- + Ядерный хроматин
- Аппарат Гольджи
- Клеточная оболочка
- Ядерная оболочка

128. *Во время исследования кариотипа девочки выявлено укорочение плеча 20-й хромосомы. Как называется эта мутация?*

- + Делеция
- Дупликация
- Инверсия
- Транслокация
- Моносомия по 20-й хромосоме¹

129. *В клетках печени и почек человека содержатся многочисленные одномембранные органеллы размером 0,1–1,5 мкм, которые заполнены ферментами, обеспечивающими H₂O₂-зависимое дыхание и биосинтез желчных кислот. Как называются эти органеллы?*

- + Пероксисомы
- Лизосомы
- Рибосомы
- Пищеварительные вакуоли
- Аппарат Гольджи

130. *Во время изучения кариотипа абортированного зародыша было обнаружено, что одна из первых хромосом имеет одно плечо и терминальное размещение центромеры. Как называется такой тип хромосомы?*

- Акроцентрическая
- Субметацентрическая
- + Телоцентрическая
- Метacentрическая
- Изохромосома

131. *Во время изучения студентами структуры клетки возник такой вопрос: "Что представляют собою биологические мембраны по своей структуре?"*

- Бимолекулярный белковый слой
- + Бимолекулярный липидный слой с белковыми компонентами
- Бимолекулярный липидный слой
- Мономолекулярный липидный слой

¹ В "Збірнику завдань..." (вопрос №120) – по 21-й, что явно ошибочно.

– Бимолекулярный белковый слой с липидными компонентами

132. Известно, что клеточный цикл состоит из нескольких последовательных этапов. На одном из этапов происходит синтез ДНК. Как называется этот период жизненного цикла клетки?

- + Синтетический период интерфазы
- Премитотический период интерфазы
- Пресинтетический период интерфазы
- Митоз
- Постсинтетический период интерфазы

133. При каком варианте кариотипа в ядрах соматических клеток выявляется одно тельце Барра?

- 45, X0
- 46, XY
- 47, XY, 21+
- 48, XXXY
- + 47, XX, 15+

134. У женщины 60 лет удалена опухоль матки. Во время исследования клеток опухоли были найдены многополюсные митозы с расхождением хромосом до многих полюсов. Какие органеллы были повреждены?

- Вторичные лизосомы
- + Центросомы
- Пероксисомы
- Рибосомы
- Шероховатый ЭПР

135. Врач-цитогенетик во время приготовления метафазной пластинки обработал культуру лейкоцитов гипотоническим (0,56%) раствором хлорида калия. После этого произошли набухание клеток и разрыв клеточной мембраны за счет поступления воды к клетке. Какой механизм транспорта имеет место в этом случае?

- Фагоцитоз
- Пиноцитоз
- Диффузия
- + Эндосмос
- Облегченная диффузия

136. В клетке произошел автолиз вследствие нарушения целостности и функций мембран. Какие органоиды были повреждены?

- + Лизосомы
- Ядро

- Митохондрии
- Эндоплазматический ретикулум
- Аппарат Гольджи

137. Зрелая вирусная частичка состоит из белковой оболочки и нуклеокапсида, в котором сосредоточен генетический материал. Какое название имеет зрелая частичка вируса?

- Прокариот
- + Вирион
- Генофор
- Нуклеоид
- Фаг

138. У человека часто встречаются болезни, связанные с накоплением в клетках углеводов, липидов и др. Причиной возникновения этих наследственных болезней является отсутствие соответствующих ферментов в:

- + лизосомах
- митохондриях
- эндоплазматическом ретикулуме
- аппарате Гольджи
- ядре

139. Амитоз – это прямое деление ядра клетки, во время которого сохраняется интерфазное состояние ядра, хорошо заметны ядрышки и ядерная мембрана. При амитозе хромосомы не выявляются и не происходит их равномерного распределения. В результате амитоза образуются клетки, которые являются генетически неоднородными. В каких клетках организма человека амитоз считается нормальным явлением?

- Бластомерах
- Сперматогониях
- Ооцитах
- + Клетках кожного эпителия
- Гаметах

140. Хромосомы в клетке находятся в состоянии максимальной спирализации и расположены в её экваториальной плоскости. Какой фазе митоза это соответствует?

- Профазе
- Телофазе
- + Метафазе
- Анафазе
- Прометафазе

141. Вследствие воздействия радиоактивного излучения уча-

сток хромосомы повернулся на 180° . Какой вид хромосомной мутации имеет место?

- Дупликация
- Делеция
- + Инверсия
- Внутрихромосомная транслокация
- Межхромосомная транслокация

142. Животные клетки способны к активным движениям, например, амебоидному. Какие структуры клетки обеспечивают такую подвижность клеток?

- Микротрубочки цитоплазмы
- Промежуточные микрофиламенты
- + Актиновые микрофиламенты
- Клеточный центр и микротрубочки веретена деления
- Миофибриллы

143. На одной из стадий клеточного цикла гомологичные хромосомы достигают полюсов клетки, деспирализуются, вокруг них формируются ядерные оболочки, восстанавливаются ядрышки. В какой фазе митоза находится клетка?

- Метафазе
- Анафазе
- Прометафазе
- + Телофазе
- Профазе

144. У больного гепатоцеребральной дегенерацией при обследовании выявлено нарушение синтеза белка церулоплазмينا. С какими из перечисленных органелл связан этот дефект?

- + Гранулярной эндоплазматической сетью
- Агранулярной эндоплазматической сетью
- Митохондриями
- Аппаратом Гольджи
- Лизосомами

145. В медико-генетическом центре во время изучения метафазной пластинки больного ребёнка выявлена кольцевая хромосома, которая образовалась вследствие соединения концевых участков 16-й аутосомы. Повреждение какой структуры хромосомы стало причиной этой аномалии?

- Длинного плеча
- Короткого плеча
- Центромеры
- + Теломерной области

– Вторичной перетяжки

146. В радиологической лаборатории изучали действие электромагнитного излучения на эпителиальные клетки кишечника и почек. В каком из перечисленных состояний клетки будут наиболее чувствительны к этому повреждающему фактору?

- Специфической работы клеток
- Пиноцитоза
- Экскреции
- + Митоза
- Фагоцитоза

147. В клетках всех организмов присутствуют немембранные органоиды, состоящие из двух неодинаковых по размеру частиц. Они имеют микроскопические размеры и выполняют функцию синтеза белков. Как называются эти органоиды?

- + Рибосомы
- Лизосомы
- Лейкоциты
- Хромосомы
- Митохондрии

148. У малярийного плазмодия набор хромосом $1n=12$, его клетки в организме человека размножаются путем шизогонии. Количество хромосом в ядре плазмодия, который размножается в клетках печени человека, составит:

- + 12
- 24
- 36
- 60
- 72

149. В образце ткани эмбрионального яичника найдены маленькие клетки. Некоторые из них подвергаются митотическому делению. Какую стадию оогенеза наблюдают?

- Формирования
- Роста
- Созревания
- + Размножения
- Дифференциации

150. Колхицин (вещество, выделенное из растения *Colchicum L.*) останавливает процесс митоза. Что именно в механизме митоза нарушает колхицин?

- Разделение центриолей центросомы
- + Образование митотического веретена

- Растворение ядерной мембраны
- Удвоение хромосом
- Деление цитоплазмы

151. Образец ткани пациента с мягкой опухолью был исследован под электронным микроскопом. Было найдено много маленьких (15–20 нм) сферических телец, состоящих из двух неравных субъединиц. Какие это тельца?

- Комплекс Гольджи
- + Рибосомы
- Гладкий эндоплазматический ретикулум
- Микротрубочки
- Митохондрии

152. Культура опухолевых клеток демонстрирует быстрое клеточное деление путем прямого расщепления ядра. Формирования нитей веретена деления и конденсации хроматина не обнаружено. Как называется этот тип деления клетки?

- Цитокинез
- Кариокинез
- + Амитоз
- Митоз
- Эндомитоз

153. В лабораторном опыте культуру лейкоцитов смешали со стафилококками. Нейтрофильные лейкоциты поглотили и переварили бактериальные клетки. Как называется этот процесс?

- Пиноцитоз
- Диффузия
- Облегченная диффузия
- Осмос
- + Фагоцитоз

154. В клетках хорошо развиты гранулярный эндоплазматический ретикулум и аппарат Гольджи. Какую главную функцию выполняют эти клетки?

- + Секрецию белка
- Фагоцитоз и переваривания захваченных частичек
- Выработку энергии
- Передачу нервной стимуляции
- Производство белка

155. Комплекс Гольджи выводит вещества из клетки благодаря слиянию мембранного мешочка с мембраной клетки. При этом содержимое мешочка выливается наружу. Какой процесс здесь

проявляется?

- Ни один ответ неправильный
- + Экзоцитоз
- Облегченная диффузия
- Эндоцитоз
- Активный транспорт

156. В жизненном цикле клетки происходит процесс самоудвоения ДНК. В результате этого однохроматидные хромосомы становятся двуххроматидными. В какой период клеточного цикла наблюдается это явление?

- G₀
- + S
- G₂
- M
- G₁

157. Проводится изучение максимально спирализованных хромосом кариотипа человека. При этом процесс деления клетки прервали на стадии:

- телофазы
- интерфазы
- анафазы
- профазы
- + метафазы

158. На электронной микрофотографии научный работник выявил структуру, образованную восемью молекулами белков-гистонов и участком молекулы ДНК, который делает около 1,75 оборотов вокруг них. Какую структуру обнаружил исследователь?

- Хроматиду
- Хромосому
- Элементарную фибриллу
- + Нуклеосому
- Ядрышко¹

159. На клетку на стадии метафазы² митоза подействовал колхицин, который подавляет расхождение хромосом к полюсам. Мутация какого типа возникнет?

- Дупликация
- Инверсия

¹ В БЦТ – полухроматиду (такой структуры не существует, поэтому ответ мы изменили).

² Другой вариант – анафазы.

- Транслокация
- + Полиплоидия
- Делеция

160. *Анализируются активно делящиеся нормальные клетки красного костного мозга человека. Какое количество хромосом в клетке является типичным для периода G_1 ?*

- + 46
- 48
- 23
- 45
- 47

161. *Установлено, что токсическое действие цианидов проявляется в торможении клеточного дыхания. Какой органоид клетки является чувствительным к этим ядам?*

- Рибосомы
- + Митохондрии
- Клеточный центр
- Комплекс Гольджи
- Лизосомы

162. *Кариотип человека изучают на стадии метафазы митоза. На этом этапе можно увидеть, при соответствующем увеличении, что каждая хромосома состоит из такого количества хроматид:*

- одна
- + две
- три
- четыре
- восемь

163. *С помощью микроманипулятора из гепатоцита (клетки печени) изъяли одну из двух центриолей центросомы (клеточного центра). Какой процесс не состоится в этой клетке?*

- + Деление
- Энергетический обмен
- Синтез гликогена
- Биосинтез белков
- Синтез липидов

164. *На электронной микрофотографии клетки научный работник выявил надмолекулярную структуру – гликозилные группы гликокаликса, которые имеют вид коротких цепочек, плотно связанных с мембранными белками и липидами. Какую функцию выполняют эти структуры?*

- Структурную
- Транспортную
- + Рецепторную
- Барьерную
- Ферментативную

165. В эукариотических клетках есть мембранные органеллы, образующиеся в комплексе Гольджи и имеющие ферменты для разрушения пероксида водорода, который образуется при окислении некоторых органических веществ. Какую другую важную функцию выполняют эти органеллы?

- Синтез сложных углеводов
- Образование АТФ
- Синтез полипептидов
- Расщепление белков
- + Окисление жирных кислот

166. На плазматических мембранах клеток расположены сигнальные молекулы – белки-рецепторы. Они связывают молекулы и инициируют ответ. Как действуют рецепторы, которые воспринимают нейромедиаторы?¹

- Усиливают пассивную диффузию
- + Содействуют образованию в мембранах открытых каналов
- Усиливают активную диффузию
- Активируют пиноцитоз
- Замедляют транспорт веществ

167. После поглощения растворенных веществ в клетке образовались специфические мембранные пузырьки. Как называется этот тип транспорта молекул через мембрану?

- Фагоцитоз
- + Пиноцитоз
- Диффузия
- Облегченная диффузия
- Экзоцитоз

168. Каждый вид организмов имеет определённое и постоянное число хромосом. Механизмом, который поддерживает это постоянство при бесполом размножении, является:

- мейоз
- редупликация
- + митоз

¹ В БЦТ вопрос звучит так: "Как действуют рецепторы, которые воспринимают гормоны или нейромедиаторы?" Однако же белковые гормоны попадают в клетку путем эндоцитоза, то есть должен быть правильным также 4-й ответ.

- репарация
- транскрипция

169. В цитоплазме ротовой амебы можно увидеть бактерии и лейкоциты на разных стадиях переваривания. Как называется поглощение твердых частиц клеткой?

- Пиноцитоз
- Осмос
- Экзоцитоз
- Диффузия
- + Фагоцитоз

170. При формировании зубов происходит деление клеток со-сочка эпидермиса человека. При этом образуются новые клет-ки с одинаковым количеством хромосом и равноценные по объему генетической информации. Эти клетки делятся:

- Амитозом
- Эндомитозом
- Шизогонией
- + Митозом
- Мейозом

171. Каким образом ворсинки кишечника всасывают аминокис-лоты – продукты расщепления белков?

- + С помощью транспортных белков
- Путем фагоцитоза
- Путем пиноцитоза
- С помощью диффузии (по градиенту концентрации)
- С помощью осмоса

172. В лаборатории группа исследователей экспериментально получила мутантные клетки без ядрышек. Синтез каких со-единений будет в них нарушен в первую очередь?

- Полисахаридов
- Липидов
- Транспортной РНК
- Моносахаридов
- + Рибосомной РНК

173. В эукариотической клетке под электронным микроскопом выявлена система внутриклеточных канальцев и цистерн, ко-торая разделяется на шершавую и гладкую. Она обеспечивает изоляцию ферментных систем и необходима для последова-тельного включения их в согласовании реакции. Какие орга-неллы являются продолжением этой системы, непосредствен-но зависят от ее функционирования, потому что превращают

синтезированные в ней вещества в более сложные соединения?

- + Комплекс Гольджи
- Митохондрии
- Микротрубочки
- Центросома
- Лизосомы

174. В какой последовательности во время митоза у животных и растений происходят следующие процессы: 1. Ядерная оболочка разрушается. 2. Хромосомы движутся к середине (экватору). 3. Микротрубочки присоединяются к кинетохорам. 4. Дочерние хромосомы расходятся?

- 1, 2, 3, 4
- 2, 3, 1, 4
- 4, 3, 2, 1
- + 1, 3, 2, 4
- 3, 1, 2, 4

175. При изучении клеток поджелудочной железы на субклеточном уровне выявлены нарушения функций концентрации, обезвоживания и уплотнения продуктов внутриклеточной секреции, а также синтеза полисахаридов, липидов, ферментов. Какие органеллы ответственны за вышеназванные процессы?

- Рибосомы
- Лизосомы
- + Комплекс Гольджи
- Митохондрии
- Эндоплазматический ретикулум

176. Для изучения наследственности на молекулярном уровне используют паразитические формы, которые могут внедряться в клетку бактерии, не вызывая определенное время ее лизиса. Они часто похожи на головастиков, состоят из головки и хвоста, их невозможно увидеть в световом микроскопе. К каким формам организации живого принадлежат эти паразиты?

- Плазмиды
- + Бактериофаги
- Цианобактерии
- Простейшие
- Микоплазмы

177. При исследовании культуры ткани злокачественной опухоли обнаружили деление клеток, которое происходило без ахроматинового аппарата путем образования перетяжки ядра,

при этом сохранялись ядерная оболочка и ядрышки. Какой тип деления клеток происходил в изучавшейся злокачественной опухоли?

- Эндомиоз
- Митоз
- + Амитоз
- Экзомиоз¹
- Мейоз

178. Вещества выводятся из клетки в результате соединения мембранной структуры аппарата Гольджи с плазматической мембраной. Содержимое такой структуры выкидывается за границы клетки. Этот процесс имеет название:

- + экзоцитоз
- осмос²
- эндоцитоз
- диффузия
- транспорт

179. Экспериментальное изучение нового медицинского препарата выявило его блокирующий эффект на собирание белков-тубулинов в делящихся клетках. Какие из обозначенных ниже этапов клеточного цикла нарушаются этим препаратом?

- Синтетический период
- Телофаза митоза
- Постмитотический период интерфазы
- Премитотический период интерфазы
- + Метафаза и анафаза митоза

180. Клетка подверглась влиянию ионизирующего облучения при дефиците витамина E. Это содействовало усиленному выходу гидролитических ферментов в цитоплазму и привело к полному разрушению внутриклеточных структур. Определите, какие органеллы клетки наиболее богаты гидролитическими ферментами, и при разрушении мембран которых возникает автолиз.

- Эндоплазматическая сеть
- + Лизосомы
- Комплекс Гольджи
- Микротельца
- Митохондрии

¹ Такого термина на самом деле не существует.

² В БЦТ этот ответ по ошибке отмечен как правильный.

181. Взаимное притяжение хромосом носит название "конъюгация" или "синапсис". Конъюгация происходит очень точно. Соединяются концы хромосом или целые хромосомы по всей длине. На какой стадии первой профазы мейоза происходит конъюгация?

- Диакинеза
- Диктиотены
- Диплонемы
- + Зигонемы
- Лептонемы

182. Нарушения, которые возникают в митозе, приводят к образованию клеток с разными кариотипами, что является одним из механизмов соматической анеуплоидии. Какое название получил такой митоз?

- Аномальный
- Хромосомный
- Геномный
- + Патологический
- Генный

183. Примером какого вида транспорта через мембрану является Н-помпа, которая с помощью АТФ выкачивает ионы водорода с клетки?

- Осмоса
- Пассивного транспорта
- Облегченной диффузии
- Экзоцитоза
- + Активного транспорта

184. Во время митоза образуется веретено деления. Какая клеточная структура принимает наиболее активное участие в образовании веретена деления?

- Ядро
- + Цитоскелет
- Рибосомы
- Митохондрии
- Агранулярная ЭПС

185. Во время оогамии созревает одна яйцеклетка, которая растет, фолликул лопаются и яйцеклетка (ооцит II порядка) поступает в маточные трубы. Какое количество хромосом и ДНК имеет яйцеклетка в это время?

- $1n$ $1c$
- $2n$ $2c$

- + 1n 2c
- 2n 4c
- 4n 4c

186. На клетку воздействовали мутагеном, который частично разрушил веретено деления. Проведен кариологический анализ. Подсчет хромосом в метафазной пластинке показал наличие 49 хромосом. Как называется данная мутация?

- Полиплоидия
- Мозаицизм
- + Гетероплоидия
- Триплоидия
- Дупликация

187. Важная роль в процессе биосинтеза белка принадлежит рибосомным РНК, образующим структурный каркас рибосом. А где происходит образование рибосомных РНК?

- В цитоплазме
- + В ядрышках
- В митохондриях
- В лизосомах
- В клеточном центре

188. В интерфазе клеточного цикла выделяют три периода. Во время S-фазы клеточного цикла происходит:

- мейоз
- цитокинез
- митоз
- + репликация ДНК
- амитоз

189. В эксперименте на культуру клеток, которые митотически делятся, подействовали препаратом, разрушающим веретено деления. Это привело к нарушению:

- постсинтетического периода
- формирования ядерной оболочки
- удвоения хроматид
- деспирализации хромосом
- + расхождения хромосом к полюсам клетки

190. Исследуются клетки красного костного мозга человека, относящиеся к клеточному комплексу, который постоянно возобновляется. Каким образом в норме образуются эти клетки?

- Бинарное деление
- Шизогония
- + Митоз

- Мейоз
- Амитоз

191. Во время микроскопии клеток сердечной мышцы человека обнаружены органеллы овальной формы, оболочка которых образована двумя мембранами: наружная – гладкая, а внутренняя образует кристы. Биохимически установлено наличие фермента АТФ-синтетазы. Какие органеллы исследовались?

- + Митохондрии
- Лизосомы
- Рибосомы
- Эндоплазматический ретикулум
- Центросомы

192. В культуре лейкоцитов периферической крови ликвидаторов аварии на Чернобыльской АЭС были обнаружены клетки с 44 и 48 хромосомами, что может свидетельствовать о нарушении митотического цикла на стадии:

- синтетического периода интерфазы
- профазы
- телофазы
- + анафазы
- пресинтетического периода интерфазы

193. Экспериментально (действием мутагенных факторов) в клетке нарушено формирование субъединиц рибосом. На каком метаболическом процессе это скажется?

- Биосинтезе углеводов
- Синтезе АТФ
- + Биосинтезе белка
- Фотосинтезе
- Биологическом окислении

194. Установлено, что в клетках организмов отсутствуют мембранные органеллы и их наследственный материал не имеет нуклеосомной организации. Что это за организмы?

- Эукариоты
- + Прокариоты
- Вирусы
- Простейшие
- Аскомицеты

Вопросы из БЦТ, не вошедшие в основной текст

Вопрос. В каких органеллах клетки происходит синтез белка? Варианты ответов: а) на эндоплазматической сети; б) на рибосомах; в) в митохондриях; г) в лизосомах; д) в ядре. Предлагается вариант **б** как правильный. Но

следует отметить, что рибосомы находятся в цитоплазме как свободно, так и на гранулярной эндоплазматической сети, а также в митохондриях, т.е. правильный ответ должен быть такой: синтез белка происходит в цитоплазме и митохондриях на рибосомах. Из перечисленных ответов правильными будут **а, б, в**.

Вопрос. В лаборатории на культуру ткани зародыша человека подействовали колхицином, в результате чего 5-я, 8-я, 12-я и 15-я хромосомы не поделились на хроматиды, причем 5-я, 12-я, 15-я отошли к одному полюсу, а 8-я – к другому. Какое вероятное количество хроматид может быть в дочерней клетке? Варианты ответов: а) 29; б) 42; в) 48; г) 25; д) 46. Предлагается вариант **в** как правильный. Но ведь колхицин блокирует расхождение хроматид к полюсам, поэтому сама постановка вопроса является ошибочной.

Вопрос. Рассматривая под микроскопом клетки, окрашенные фуксиносернистой кислотой (тест для определения углеводов), выявлены скопления пузырьков веществ, размещенных около комплекса Гольджи и окрашенных фуксиносернистой кислотой. Какой вывод можно сделать о функциях комплекса Гольджи? Варианты ответов: а) окисление углеводов; б) расщепление углеводов и других органических веществ; в) накопление и вывод веществ из клетки; г) запасание углеводов; д) синтез углеводов из органических веществ. Предлагается вариант **в** как правильный. Но если выходить из условия задачи, ответ **г** тоже правильный, так как мы не можем сказать (из условия задачи!), что дальше происходит с пузырьками. Кроме того, что это за стиль? "Рассматривая под микроскопом..., выявлены скопления...". Совсем как у А. Чехова: "Подъезжая к станции, у меня слетела шляпа".

Вопрос. Потеря лизосомами какой-нибудь из ферментативных систем приводит к тяжелым патологическим состояниям целого организма, как правило, наследственным болезням. Определите аномальную группу лизосом. Варианты ответов: а) прелизосомы; б) гетерофагосомы; в) постлизосомы; г) аутосомы; д) первичные лизосомы. Правильный ответ – **б**. **Вопрос.** Лизосомы играют существенную роль в индивидуальном развитии организмов, разрушая временные органы эмбрионов и личинок, например, жабры и хвост у головастика лягушек. Какая группа лизосом обеспечивает эти процессы? Варианты ответов: а) гетерофагосомы; б) прелизосомы; в) аутолизосомы; г) постлизосомы; д) собственно лизосомы. Правильный ответ – **в**. **Вопрос.** Рибосомы представляют собой органеллы, осуществляющие связывание аминокислотных остатков в определенной последовательности в полипептидную цепь. Количество рибосом в клетках разных органов неодинаково и зависит от функции органа. В клетках какого органа количество рибосом является наибольшим? Варианты ответов: а) мочевого пузыря; б) секреторных клетках поджелудочной железы; в) эпителия канальцев почек; г) эпидермиса кожи; д) эпителия тонкого кишечника. Правильный ответ – **б**. **Вопрос.** В растительных и животных клетках содержатся лизосомы. В зависимости от перевариваемого материала различают вторичные лизосомы двух типов: лизосомы, переваривающие внутриклеточные структуры и гетерофагосомы, переваривающие вещества, которые поступили в клетку. От слияния каких лизосом образовались пищеварительные вакуоли простейших? Варианты ответов: а) постлизосом; б) прелизосом; в) вторичных лизосом, аутолизосом; г) первичных собственных лизосом; д) гетерофагосом. Правильный ответ – **д**. Мы считаем, что эти вопросы более подходят к курсу

цитологии и гистологии, чем к медицинской биологии.

Вопрос. *Данные цитогенетики свидетельствуют о сохранении структурной индивидуальности хромосом в клеточном цикле, упорядоченное взаиморасположение хромосом в объеме интерфазного ядра. С чем связана такая организация хромосом клетки?* Варианты ответов: а) с одинаковыми размерами хромосом; б) с наличием гомологичных участков хромосом в разных хромосомах; в) с формированием ядрышка и синтезом похожих РНК; г) с одинаковой формой хромосом; д) со случайными группировками хромосом. Предлагается вариант **в** как правильный. Но на самом деле структурная индивидуальность хромосом обеспечивается теломерами, которые не позволяют хромосомам слипаться.

Вопрос. *В клетке в норме есть система, которая предотвращает размножение соматических клеток, ДНК которых имеет значительные повреждения. Эта система должна работать на стадии клеточного цикла:* а) G₁; б) G₂; в) S; г) M; д) G₀. Правильным считается ответ **а**, но на самом деле контроль повреждений ДНК и их репарация (так называемые контрольные точки) происходит на стадиях G₁ и G₂.

КЛАССИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА

195. Женщина с I (0) rh^- группой крови вышла замуж за мужчину с IV (AB) Rh^+ группой крови. Какой вариант группы и резус-фактора можно ожидать у детей?

- + III (B) Rh^+
- I (0) rh^-
- IV (AB) Rh^+
- I (0) Rh^+
- IV (AB) rh^-

196. Фенотипически одинаковые аномалии могут быть обусловлены как генотипически, так и факторами среды, воздействующими на эмбрион. Например, врожденное помутнение хрусталика может быть аутосомно-рецессивным заболеванием либо результатом инфекции коревой краснухи или воздействия ионизирующего излучения в ранний период беременности. Как называются изменения, которые происходят под влиянием факторов среды и повторяют признаки, присущие другому генотипу?

- Множественные аллели
- Генокопии
- Неполная пенетрантность
- + Фенокопии
- Плейотропное действие генов

197. В каком из браков возможен резус-конфликт матери и плода?

- + $rr \times RR$
- $RR \times rr$
- $Rr \times Rr$
- $Rr \times rr$
- $Rr \times RR$

198. Слепая девушка, родители, братья и сестры которой тоже были слепыми, вышла замуж за слепого юношу, брат и сестра которого тоже были слепыми, а другие члены семьи – мать, отец, две сестры и брат – зрячие. От этого брака родилось 8 зрячих детей. Проанализируйте родословную и назовите причину рождения зрячих детей у слепых родителей:

- плейотропное действие генов
- + генокопии
- множественные аллели
- неполная пенетрантность
- фенокопии

199. У жителей Закарпатья вследствие дефицита йода в пищевых продуктах часто наблюдается эндемический зоб. Данное заболевание является следствием:

- хромосомной аберрации
- генной мутации
- геномной мутации
- комбинативной изменчивости
- + модификационной изменчивости

200. Развитие любых признаков у человека является результатом сложных взаимодействий между генами и продуктами трансляции на молекулярном уровне. Установлено, что одна пара аллелей контролирует проницаемость капилляров, развитие ствола головного мозга и мозжечка, а также одну из функций тимуса. К какому явлению это можно отнести?

- Кодоминированию
- Комплементарности
- + Плейотропии
- Сверхдоминированию
- Полимерии

201. Группа людей-европеоидов поселилась в Южной Африке, и на протяжении нескольких поколений браки происходили только между ними. Кожа у них стала значительно темнее, подобно коже негроидов. Однако дети у этих людей продолжали рождаться белыми. О каком явлении идет речь?

- + Модификационной изменчивости
- Генокопиях
- Фенокопиях
- Генотипической изменчивости
- Комбинативной изменчивости

202. Женщина с резус-положительной (Rh^+) кровью беременна, плод – резус-отрицательный (rh^-). Возможно ли возникновение резус-конфликта в этом случае?

- + Резус-конфликт не возникает
- Резус-конфликт возникает при третьей и т.д. беременностях
- Резус-конфликт при первой беременности не возникает, а при второй возникает
- Резус-конфликт возникнет обязательно
- Резус-конфликт возникает, если до беременности была перелита резус-отрицательная кровь

203. Эти мутации не передаются потомкам при половом размножении, тем не менее, в индивидуальном развитии они мо-

гут влиять на формирование признака, приводя к образованию организмов-мозаиков. О каких мутациях идет речь?

- Генных
- Генеративных
- Транслокациях
- Трансгенациях
- + Соматических

204. Жена слепая вследствие аномалии хрусталика, а муж – вследствие аномалии роговицы (оба вида слепоты передаются как рецессивные несцепленные признаки), имеют двух детей: слепого и зрячего. Какова наивысшая вероятность того, что их третий ребёнок будет зрячим?

- 12%
- 37,5%
- 25%
- + 50%
- 0%

205. Семейная гиперхолестеринемия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. У гетерозигот это заболевание проявляется увеличенным содержанием холестерина в крови. У гомозигот, кроме того, развиваются ксантомы (доброкачественные опухоли кожи и сухожилий) и ранний атеросклероз. Какая вероятность рождения здорового ребёнка в семье, где один из родителей имеет лишь высокое содержание холестерина в крови, а второй – весь комплекс проявления этой наследственной болезни?

- 75%
- + 0%
- 25%
- 100%
- 50%

206. У клинически здоровых родителей¹ родился ребёнок, больной фенилкетонурией (аутосомно-рецессивное наследственное заболевание). Каковы генотипы родителей?

- $aa \times aa$
- $AA \times AA$
- $AA \times Aa$
- $Aa \times aa$
- + $Aa \times Aa$

¹ В БЦТ – " У генетически здоровых родителей", что является бессмысленным выражением.

207. У матери первая группа крови, резус-отрицательная, а у отца третья группа, резус-положительная. Какие группы крови возможны у детей, если отец гетерозиготен по первому признаку?

- Первая и вторая резус-положительные
- Первая и третья резус-отрицательные
- Первая и вторая резус-отрицательные
- + Первая и третья резус-положительные
- Вторая и третья резус-положительные

208. Наследование групп крови определяется видом взаимодействия генов. Родители имеют вторую и третью группы крови, а их ребёнок – первую. Какой вид взаимодействия генов лежит в основе этого явления?

- + Полное доминирование
- Неполное доминирование
- Кодоминирование
- Полимерия
- Комплементарное взаимодействие генов

209. В медико-генетическую консультацию обратились супруги с вопросом о вероятности рождения у них детей, больных гемофилией. Супруги здоровы, но отец жены болен гемофилией. Гемофилией могут заболеть:

- половина дочерей
- все дочери
- + половина сыновей
- все сыновья¹
- все дети

210. Гены *A* и *B* неполностью сцеплены между собой. Какие кроссоверные гаметы образует самка дрозофилы с генотипом *AB//ab*?

- + *Ab, aB*
- *B, b*
- *AB, ab*
- *A, a*
- *Aa, Bb*

211. В генетическую консультацию обратилась женщина-альбинос (наследуется по аутосомно-рецессивному типу) с нор-

¹ В этом вопросе на экзамене 2009 г. здесь был ответ "сыновья и дочери", то есть то же, что и "все дети", поэтому данный ответ мы изменили. Просто удивительно, до чего невнимательно авторы составляют вопросы! Неужели кроме сыновей и дочерей среди "всех детей" могут родиться еще какие-нибудь чебурашки?

мальным свертыванием крови и I (0) группой крови. Какой из перечисленных генотипов наиболее вероятен для этой женщины?

- AA ii X^HX^h
- + aa ii X^HX^H
- Aa I^Ai X^HX^H
- aa I^AI^A X^hX^h
- AA I^AI^B X^HX^H

212. У мужчины часть эритроцитов имеет серповидную форму, о чем он не знал до призыва в армию. У него наряду с гемоглобином HbA обнаружен HbS. Какой тип взаимодействия генов присущ этой патологии?

- Кодоминирование
- + Неполное доминирование
- Комплементарность
- Полное доминирование
- Сверхдоминирование

213. У родителей с какими генотипами могут родиться дети со всеми группами крови системы ABO?

- I^BI^B × I^Bi
- I^Ai × I^AI^B
- I^Bi × I^AI^A
- + I^Ai × I^Bi
- ii × I^AI^B

214. У человека карие глаза – доминантный признак, голубые – рецессивный. Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, вступил в брак с кареглазой женщиной, у отца которой глаза были голубые, а у матери – карие. Какое наиболее точное соотношение может быть у их детей?

- 1:2:1 по генотипу
- 3:1 по фенотипу
- 2:1 по фенотипу
- 1:2:1 по фенотипу
- + 1:1 по генотипу

215. В патологии человека значительная роль принадлежит так называемым фенкопиям, которые напоминают по своему проявлению генетически обусловленные изменения и вызваны неблагоприятным воздействием любых факторов. На каком этапе возникают фенкопии?

- Во время сперматогенеза у отца
- Во время оогенеза в матери

- Во время оплодотворения
- Во время родов
- + Во время реализации генетической информации

216. Явление полимерии как одной из разновидностей взаимодействия неаллельных генов состоит в зависимости силы проявления признака от разных доминантных генов. Какой из приведенных ниже генотипов лучше всего соответствует полимерии?

- AaBbcc
- AABVCC
- Aabbcc
- + A₁A₁A₂A₂a₃a₃
- AaBbCc

217. Отец ребёнка – резус-положительный со второй группой крови, гомозиготный, мать – резус-отрицательная с первой группой крови. Какими могут быть фенотипы и генотипы детей?

- Гомозиготные резус-отрицательные с первой группой крови
- + Гетерозиготные резус-положительные со второй группой крови
- Гомозиготные резус-положительные со второй группой крови
- Гомозиготные резус-отрицательные со второй группой крови
- Гетерозиготные резус-положительные с первой группой крови

218. Альбинизм наследуется как аутосомный рецессивный признак. В семье, где оба родителя здоровы, родился ребёнок-альбинос. Какова вероятность рождения нормального ребёнка?

- 25%
- 100%
- + 75%
- 10%
- 50%

219. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имели I и IV группы крови, родители второго – II и IV. Исследования показали, что дети имеют I и IV. Судебно-медицинская экспертиза установила, что один из мальчиков внебрачный. Какие генотипы должны иметь родители ребёнка с I группой крови из перечисленных?

- I^AI^A × I^BI⁰
- I^AI⁰ × I^AI^B
- I^AI^A × I^AI^B
- + I⁰I⁰ × I^AI⁰

– $\rho\rho \times \rho^B$

220. Рыжие волосы – рецессивный признак, черные – доминантный. При каких браках будут рождаться дети с рыжими волосами с вероятностью 25%?

- $aa \times aa$
- $Aa \times aa$
- $AA \times AA$
- $AA \times aa$
- + $Aa \times Aa$

221. У человека нормальная пигментация кожи (С) доминирует над альбинизмом (с), наличие веснушек (Р) – над их отсутствием (р). Определите вероятность рождения детей, похожих на родителей, если отец и мать дигетерозиготны:

- $\frac{1}{16}$
- $\frac{2}{16}$
- $\frac{3}{16}$
- $\frac{6}{16}$
- + $\frac{9}{16}$

222. У человека сцепленный с X-хромосомой рецессивный летальный ген вызывает рассасывание зародыша на ранних стадиях развития эмбриона. Какая из возможных зигот-носителей такого гена не способна к развитию?

- Ни одна
- $X^A X^a$
- $X^A Y$
- + $X^a Y$
- $X^A X^A$

223. Предрасположение к сахарному диабету обуславливается аутосомно-рецессивным геном. Этот ген проявляется лишь у 30% гомозиготных особей. Какая генетическая закономерность наблюдается в этом случае?

- Дискретность
- Экспрессивность
- Комплементарность¹
- + Неполная пенетрантность
- Плейотропное действие²

224. Здоровые молодые супруги имеют сына с гемофилией. Дедушка со стороны матери болен гемофилией. Каковы гено-

¹ Другой вариант ответа – "доминантность".

² Другой вариант ответа – "рецессивность".

типы родителей?

- $X^H X^H, X^H Y$
- $X^H X^h, X^h Y$
- $X^H X^H, X^h Y$
- + $X^H X^h, X^H Y$
- $X^h X^h, X^H Y$

225. Детская форма амавротической семейной идиотии (Тя-Сакса) наследуется как аутосомный рецессивный признак и заканчивается смертью до 4–5 лет. Первый ребёнок в семье умер от этой болезни в то время, когда должен был родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребёнок будет страдать этой же болезнью?

- 0%
- 100%
- 50%
- + 25%
- 75%

226. Дочь дальтоника вступает в брак с сыном другого дальтоника, причем эти супруги различают цвета нормально. Какова наибольшая вероятность появления дальтонизма у их детей?

- + 25%
- 100%
- 50%
- 0%
- 75%

227. У здоровых родителей родился сын, больной фенилкетонурией, но благодаря специальной диете он развивался нормально. С какой формой изменчивости связано его нормальное развитие?

- Мутационной
- + Модификационной
- Генотипической
- Комбинативной
- Наследственной

228. Отец страдает от мигрени (доминантный признак), а мать здорова. У отца нормальный слух, у матери также, но она имеет рецессивный аллель глухоты. Какова вероятность рождения детей с обеими болезнями, если отец гетерозиготен по обоим генам?

- + $\frac{1}{8}$
- $\frac{2}{8}$

- $\frac{3}{8}$
- $\frac{4}{8}$
- $\frac{8}{8}$

229. У растения из клетки, в которой произошла мутация, появилась почка, а потом и побег с новыми свойствами. При каком размножении новые свойства будут наследоваться потомками?

- Половом с оплодотворением
- Половом без оплодотворения
- Почковании
- + Вегетативном
- Спорообразовании

230. У здорового мужа один из родителей болеет сахарным диабетом, у жены – оба больны. Какой процент детей фенотипически будет похож на отца, если известно, что эта болезнь является рецессивной?

- + 50%
- 25%
- 100%
- 75%
- 0%

231. В многодетной семье четверо сыновей и три дочери, которые фенотипически отличаются один от другого по многим признакам. Это объясняется тем, что у родителей в процессе гаметогенеза в каждую из гамет попадают разные сочетания хромосом. На какой стадии мейоза это происходит?

- Метафазы мейоза I
- + Анафазы мейоза I
- Анафазы мейоза II
- Профазы мейоза I
- Профазы мейоза II

232. Какова вероятность рождения мальчика в семье, где мать – носитель рецессивного летального аллеля, который сцеплен с полом и вызывает гибель зародыша на ранних стадиях развития?

- $\frac{1}{4}$
- + $\frac{1}{3}$
- $\frac{2}{3}$
- $\frac{1}{2}$
- $\frac{3}{4}$

233. У жителей Закарпатья вследствие дефицита йода в пищевых продуктах часто встречается эндемический зоб. Какая

форма изменчивости лежит в основе этого заболевания?

- Мутационная
- Комбинативная
- + Модификационная
- Наследственная
- Генотипическая

234. Синтез в клетках человека белка интерферона обуславливается комплементарным взаимодействием доминантных аллелей разных генов А и В. У одного из родителей подавлена способность к образованию интерферона вследствие отсутствия гена В, а второй – здоровый и все его родственники также здоровы. Какова вероятность появления здорового потомства?

- 0%
- + 100%
- 25%
- 75%
- 50%

235. Глухота может быть обусловлена разными рецессивными аллелями "а" и "b", которые находятся в разных парах хромосом. Глухой мужчина с генотипом aaBB вступил в брак с глухой женщиной, которая имела генотип AAbb¹. У них родилось четверо детей. Сколько из них были глухими?

- + Ни одного
- Два
- Четыре
- Один
- Три

236. Пигментация кожи у человека контролируется несколькими парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу аддитивной полимерии. Пигментация кожи у человека с генотипом $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ будет:

- альбинос (пигментация отсутствует)
- черная (негроид)
- желтая (монголоид)
- + белая (европеоид)
- коричневая (мулат)

237. Юноша из Центральной Африки приехал в Украину получить высшее медицинское образование. Он страдает легкой

¹ В БЦТ существует второй вариант вопроса, где генотип женщины записан Aabb, но в этом случае ответ, который предлагается как правильный, будет неправильным. В другом месте вопрос повторяется с правильно написанным генотипом.

формой серповидноклеточной анемии. На третьем году обучения он вступил в брак с украинкой, которая была здорова по этому признаку. У них родилась дочь. Какова наивысшая вероятность того, что этот ребёнок будет болен (ген серповидноклеточной анемии наследуется как неполностью доминантный)?

- 0%
- + 50%
- 25%
- 100%
- 75%

238. Скрещиваются два организма. Один из них гетерозиготен по доминантному гену, а второй – гомозиготен по рецессивному гену. Какое это скрещивание?

- Комплементарное
- Дигибридное
- + Анализирующее
- Несцепленное
- Полигибридное

239. У людей четыре группы крови системы АВ0 определяются взаимодействием между собой трех генов одного локуса: i , I^A , I^B . Сколько генотипов и фенотипов они образуют?

- Три генотипа и три фенотипа
- Три генотипа и четыре фенотипа
- Четыре генотипа и четыре фенотипа
- + Шесть генотипов и четыре фенотипа
- Шесть генотипов и шесть фенотипов

240. В человеческой популяции города N из всех людей, у кого есть доминантный ген шизофрении, выраженную клиническую картину имеют 35%. Эта характеристика гена называется:

- + пенетрантность
- стабильность
- экспрессивность
- специфичность
- мутабельность

241. В многочисленных экспериментах скрещиваются между собою гомозиготные или гетерозиготные организмы. Потом анализируются количественные проявления признаков в потомстве. Определите, о каком методе идет речь:

- генеалогическом
- цитогенетическом

- селективном
- + гибридологическом
- популяционно-статистическом

242. *Есть одноклеточный организм, который характеризуется набором хромосом $2n=8$ и размножается бесполом путем. Генетическое разнообразие особей в популяции будет составлять (без учета мутаций):*

- + 1 тип
- 8 типов
- 128 типов
- 32 типа
- 256 типов

243. *У донора выявлена IV группа крови. Фенотипически она характеризуется наличием:*

- антигенов А и антител бета
- антигенов В и антител альфа
- + антигенов А и В
- антигенов А и антител альфа
- антител альфа и бета

244. *Вследствие вирусной инфекции у одного человека произошли изменения фенотипа, которые подобны мутациям, но не изменили генотип. Это явление называется:*

- + фенокопия
- мутация
- рекомбинация
- генокопия
- длительная модификация

245. *В семье одних и тех же родителей было 7 здоровых детей, родившихся в разное время. Они различаются фенотипически. Их отличия обусловлены:*

- пенетрантностью
- + комбинативной изменчивостью
- частотой встречаемости доминантного гена
- разными кариотипами
- частотой встречаемости рецессивного гена

246. *Масса человека контролируется несколькими парами несцепленных генов. Чем больше доминантных генов в генотипе, тем больше масса тела человека. Это является примером:*

- моногенного наследования
- сверхдоминирования
- + полимерии

- эпистаза
- полного доминирования

247. У людей группы крови системы Rh определяются взаимодействием между собой двух аллелей одного гена. Эти аллели образуют¹ и определяют:

- три генотипа и четыре фенотипа
- четыре генотипа и два фенотипа
- шесть генотипов и четыре фенотипа
- шесть генотипов и шесть фенотипов
- + три генотипа и два фенотипа

248. Выберите аутосомный рецессивный признак человека среди перечисленных ниже:

- праворукость
- шестипалость
- пигментация кожи
- гемофилия
- + 1-я группа крови системы АВ0

249. Изучается одноклеточный паразит с набором хромосом $2n=24$, который размножается путем шизогонии. Генетическое разнообразие особей в популяции составит (без учета мутаций):

- + 1 тип
- 256 типов
- 24 типа
- 128 типов
- 32 типа

250. В семье студентов, которые приехали из Африки, родился ребёнок с признаками анемии, который вскоре умер. Обнаружено, что эритроциты ребёнка имели вид серпа. Каковы вероятные генотипы жены и мужа (родителей ребёнка), если известно, что у них наблюдается легкая форма этой болезни?

- Аа и АА
- Аа и аа
- АА и АА
- + Аа и Аа

¹ В БЦТ – "двух генов одного локуса. Эти гены образуют...". Лучше написать "двух аллельных генов" либо "двух аллелей одного гена. Эти аллели...". Следует также отметить, что два аллеля (*R* и *r*) пишут, как правило, лишь при решении задач, а на самом деле за наследование резус-фактора отвечают два гена (две пары аллелей), находящихся в двух локусах, причём второй ген благодаря альтернативному сплайсингу определяет синтез двух антигенов. Два разных гена в одном локусе находиться не могут.

– aa и aa

251. Муж является гомозиготой по доминантному гену, обуславливающему полидактилию, а жена – гомозиготой по рецессивному аллелю этого гена. Какая из приведенных биологических закономерностей проявится у их детей в отношении наличия у них полидактилии?

- Закон расщепления
- + Закон единообразия гибридов I поколения
- Закон независимого наследования признаков
- Явление сцепленного наследования генов
- Явление наследования, сцепленного с полом

252. Муж кареглазый и гомозиготный по доминантному гену, а жена – голубоглазая. У их детей проявится закономерность:

- независимое наследование
- гипотеза чистоты гамет
- расщепление гибридов
- сцепленное наследование
- + единообразие гибридов первого поколения

253. Цвет кожи у человека контролируется несколькими парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу аддитивной полимерии. Какая будет пигментация кожи у человека с генотипом $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$?

- Желтая (монголоид)
- Белая (европеоид)
- Коричневая (мулат)
- + Черная (негроид)
- Альбинос (пигментация отсутствует)

254. Рост человека контролируется несколькими парами несцепленных генов, причем очень низкорослые – гомозиготы доминантные, самые высокие – гомозиготы рецессивные¹. К какому типу относят это явление?

- + Полимерия
- Плейотропия
- Кодоминирование
- Сверхдоминирование
- Комплементарность

255. У супругов родился ребёнок с ярко-голубыми глазами. Через несколько месяцев цвет радужной оболочки изменился и

¹ В БЦТ – наоборот, высокий рост – доминантный, низкий – рецессивный, хотя для данного типа взаимодействия неаллельных генов это непринципиально.

стал зеленовато-серым. Родители обратились к педиатру, подозревая возможность патологии, но врач их успокоил, объяснив, что это:

- следствие перехода в питании грудного ребёнка от материнского молока к молочным смесям
- результат прорезывания зубов
- + проявление нормы реакции соответствующих генов
- явление, унаследованное от одного из родителей
- обычная особенность периода онтогенеза

256. *Интенсивность пигментации кожи у человека контролируют несколько неаллельных доминантных генов. Установлено, что при увеличении количества этих генов пигментация становится более интенсивной. Как называется тип взаимодействия этих генов?*

- Эпистаз
- Плейотропия
- + Полимерия
- Кодоминирование
- Комплементарность

257. *У человека один и тот же генотип может вызвать развитие признака с разной степенью проявления, что зависит от взаимодействия данного гена с другими и от воздействия внешних условий. Как называется степень фенотипического проявления признака, который контролируется определенным геном?*

- Мутация
- Наследственность
- Пенетрантность
- Полимерия
- + Экспрессивность

258. *При каких группах крови родителей по системе резус возможна резус-конфликтная ситуация во время беременности?*

- Жена Rh⁺ (гомозигота), муж Rh⁺ (гомозигота)
- Жена Rh⁺ (гетерозигота), муж Rh⁺ (гетерозигота)
- + Жена rh⁻, муж Rh⁺ (гомозигота)
- Жена rh⁻, муж rh⁻
- Жена Rh⁺ (гетерозигота), муж Rh⁺ (гомозигота)

259. *Хромосомные aberrации и изменения количества хромосом могут возникать на разных этапах индивидуального развития. Какой может быть причина того, что образовался организм, который можно назвать полным мутантом?*

- + Мутантные гаметы родителей

- Мутантные гаметы отца
- Мутантные гаметы матери
- Гаметы родителей нормальные
- Неправильное второе деление зиготы

260. У глухонемых родителей с генотипами DDee и ddEE родились дети с нормальным слухом. Какова форма взаимодействия между генами D и E?

- + Комплементарность
- Полимерия
- Неполное доминирование
- Эпистаз
- Сверхдоминирование

261. У некоторых клинически здоровых людей в условиях высокогорья наблюдаются признаки анемии. Во время анализа крови у них выявляют серповидные эритроциты. Какой генотип наблюдается у людей в этом случае?

- aa
- AA
- + Aa
- X^cX^c
- X^cY ¹

262. В больницу попала женщина, которой необходимо срочно сделать переливание крови. Анализ показал, что женщина имеет I группу крови rh^- . Какие группу крови и резус фактор должен иметь муж этой женщины, чтобы ее сын мог стать для нее донором?

- + I (0) rh^-
- Любые
- IV (AB) rh^+
- Правильного ответа нет
- IV (AB) rh^-

263. У одного из родителей заподозрили носительство рецессивного гена фенилкетонурии. Каков риск рождения в этой семье ребёнка, больного фенилкетонурией?

- + 0%
- 25%
- 50%
- 75%
- 100%

¹ Другие варианты: X^cX^c , X^cY .

264. Известно, что ген, ответственный за развитие групп крови по системе АВ0, имеет три аллельных состояния. Какой формой изменчивости можно объяснить появление у человека IV группы крови?

- Мутационной
- + Комбинативной
- Фенотипической
- Генокопией
- Фенокопией

265. К врачу обратились супруги, где жена имеет нормальное строение кисти, а муж страдает полидактилией, с вопросом: возможно ли наследование этой аномалии их будущим ребёнком, причем первый их ребёнок имеет нормальное строение кисти. Известно, что ген полидактилии является доминантным. Какова вероятность рождения шестипалого ребёнка у данных супругов?

- 25%
- 75%
- 0%
- 100%
- + 50%

266. Резус-конфликт возникает при переливании одногруппной по системе АВ0 резус-положительной крови реципиенту:

- в крови которого есть агглютиноген А
- с резус-положительной кровью
- в крови которого есть агглютинин бета
- в крови которого есть агглютиноген В
- + в крови которого нет Rh-фактора

267. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по поводу риска заболевания своего сына гемофилией. Её муж страдает этим заболеванием от рождения. У женщины и ее родственников не было случаев гемофилии. Какова вероятность рождения больного мальчика в этой семье?

- 100% (все мальчики будут больны)
- 50% мальчиков будут больными
- 25% мальчиков будут больными
- + 0% (все мальчики будут здоровы)
- 75% мальчиков будут больными

268. Изменения химической структуры гена могут возникать в разных его участках. Если такие изменения совместимы с жизнью, т.е. не приводят к гибели организмов, то они сохра-

няются в генофонде вида. Как называют разные варианты одного гена?

- Генокопии
- Фенокопии
- + Множественные аллели
- Плазмиды
- Цистроны

269. Фенилкетонурия¹, которая, как правило, приводит к смерти в шестимесячном возрасте, наследуется как аутосомный рецессивный признак. Успехи современной медицины позволяют предотвратить тяжелые последствия нарушения обмена фенилаланина. Женщина, которую вылечили от фенилкетонурии, вышла замуж за здорового мужчину. Определите самую высокую вероятность рождения в этой семье жизнеспособного ребёнка с фенилкетонурией:

- 6,25%
- 18,75%
- 25%
- + 50%
- 100%

270. Мутагенные факторы могут иметь специфическую форму воздействия. Например, акридины индуцируют смещение рамки считывания за счет вставок или потерь нуклеотидов. Как называются мутации, связанные с увеличением или уменьшением генетического материала?

- Генокопии и фенокопии
- Лидирующие и отстающие
- + Дупликации и делеции
- Спонтанные и индуцированные
- Наследственные и ненаследственные

271. В семье имеется двое детей. Дочь имеет 0 группу крови, сын – АВ. Каковы генотипы² у родителей?

- + $I^A i \times I^B i$
- $I^A I^A \times I^B I^B$
- $I^A I^B \times I^B I^B$
- $ii \times I^A I^A$

¹ В БЦТ в условии вопроса указано, что фенилкетонурия – одна из форм агаммаглобулинемии швейцарского типа, что совершенно неправильно!

² В БЦТ – "группы крови", а в ответах – АА, ОО, АО, что неправильно и с точки зрения понятия "группа крови", и в плане записи генотипов (такая же глупость имеется в учебнике "Медицина біологія" под ред. В. Пишака и Ю. Бажоры 2004 г.). Ответы были нами изменены.

– $ii \times I^A I^B$

272. У женщины, имеющей 0 (I) группу крови, родился ребёнок с группой крови АВ. Муж этой женщины имел группу крови А. Неспецифичное наследование крови, известное как "бомбейский феномен", обусловлено таким видом взаимодействия генов:

- + рецессивным эпистазом
- кодоминированием
- комплементарностью
- полимерией
- неполным доминированием

273. На основе митотического цикла возникает ряд механизмов (например, эндомитоз), увеличивающих количество наследственного материала и интенсивность обмена в клетках при сохранении их количества. Какие это мутации?

- Хромосомные мутации
- Геномные генеративные мутации
- + Геномные соматические мутации
- Гетероплоидия
- Гаметопатия

274. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по поводу оценки риска заболевания гемофилией у ее детей. Ее муж страдает гемофилией. Во время сбора анамнеза оказалось, что в семье женщины не было случаев гемофилии. Укажите риск рождения больного ребёнка:

- 25%
- 50%
- 75%
- 100%
- + отсутствует

275. У человека отсутствие потовых желез кодируется рецессивным геном, локализованным в X-хромосоме. В медико-генетическую консультацию обратились будущие супруги: здоровый юноша вступает в брак с девушкой, отец которой страдал отсутствием потовых желез, а мать и ее родственники были здоровы. Какова вероятность проявления данного признака у сыновей от этого брака?

- 0%
- 25%
- + 50%
- 75%

– 100%

276. У больного вследствие патогенного воздействия ионизирующего облучения имеет место мутация – инверсия одной из хромосом. Как называется патогенный фактор, который привел к таким патологическим изменениям?

- Химический мутаген
- Канцероген
- + Физический мутаген
- Биологический мутаген
- Вирус

277. У отца – алкаптонурия, мать гомозиготна по нормальному гену. Вероятность появления алкаптонурии у детей составляет:

- 75%
- 100%
- 25%
- + 0%
- 50%

278. У гетерозиготного отца – астигматизм, мать здорова. Вероятность появления астигматизма у детей составляет:

- 75%
- 25%
- 0%
- 100%
- + 50%

279. У ребёнка с синдромом Рета выявлено нарушение интеллектуального развития. Генетики установили, что в патогенезе синдрома существенная роль принадлежит морфофункциональным изменениям митохондрий. Какой вид наследственности обусловил эту патологию?

- Хромосомная
- Плазмидная
- Ядерная
- Пластидная
- + Цитоплазматическая

280. Отец беременной женщины страдает гемералопией, которая наследуется как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Среди родственников мужа эта болезнь не случалась. Какова вероятность, что родившийся ребёнок будет страдать гемералопией, если установлено, что плод мужского пола?

- + 50%
- 0%
- 25%
- 100%
- 75%

281. Фенилкетонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. При каких генотипах у фенотипически здоровых жены и мужа может родиться ребёнок, больной фенилкетонурией?

- AA и AA
- + Aa и Aa
- AA и Aa
- Aa и aa
- aa и aa

282. В основе ряда наследственных болезней лежит нарушение образования коллагеновых волокон. Формирование коллагеновых волокон нарушается также при нехватке в организме витамина С. Как называются признаки, которые вызваны факторами среды и похожи на наследственно обусловленные признаки?

- Подвижные генетические элементы
- Плазмиды
- Супрессоры
- Генокопии
- + Фенокопии

283. У женщины с резус-отрицательной кровью III группы родился ребёнок с IV группой крови, у которого была гемолитическая болезнь новорожденных вследствие резус-конфликта. Какой генотип по группе крови и резус-принадлежности наиболее вероятен у отца?

- I^0I^0Rr
- $I^A I^0 rr$
- + $I^A I^A RR$
- $I^A I^A rr$
- $I^B I^B Rr$

284. У родителей, больных гемоглобинопатией (аутосомно-доминантный тип наследования), родилась здоровая девочка. Каковы генотипы родителей?

- Мать гетерозиготна по гену гемоглобинопатии, у отца этот ген отсутствует
- Отец гетерозиготен по гену гемоглобинопатии, у матери этот ген отсутствует

- + Оба гетерозиготны по гену гемоглобинопатии
- Оба гомозиготны по гену гемоглобинопатии
- У обоих родителей ген гемоглобинопатии отсутствует

285. В семье есть ребёнок с группой крови O (I). Каковы возможные генотипы родителей этого ребёнка?

- + $I^A i$ и $I^B i$
- $I^A I^A$ и ii
- $I^A I^B$ и ii
- $I^A I^B$ и $I^A i$
- $I^A i$ и $I^B I^B$

286. В семье есть два здоровых ребёнка, а третий родился с фенилкетонурией, которая наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения в этой семье ребёнка с ФКУ?

- $1/2$
- $1/3$
- + $1/4$
- $1/6$
- $3/4$

287. Целиакия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Лечение состоит в изъятии из пищевого рациона детей каш и хлеба, которые содержат глиадин. Какую форму изменчивости вызывает лечение больного целиакией ребёнка путем изъятия из рациона определенных продуктов?

- + Фенотипическую
- Комбинативную
- Генную
- Хромосомную
- Геномную

288. Нарушение расхождения хромосом или изменение их структуры во время дробления зиготы приводит к появлению среди нормальных бластомеров клеточных клонов с разными кариотипами. Как правильно называется это явление?

- Хромосомная аберрация
- Анэуплоидия
- Полиплоидия
- + Генетическая мозаика
- Генная мутация

289. Молекула гемоглобина состоит из двух α - и двух β -цепей. Гены, которые кодируют обе цепи, расположены в разных парах гомологичных хромосом. Какой тип взаимодействия суще-

ствует между этими генами?

- Эпистаз
- Полимерия
- Кодоминирование
- Полное доминирование
- + Комплементарность

290. У женщины, которая во время беременности перенесла коревую краснуху, родился глухой ребёнок. Данное заболевание является следствием:

- хромосомной аберрации
- + модификационной изменчивости
- генной мутации
- геномной мутации
- комбинативной изменчивости

291. У мужа IV (AB) группа крови, а у жены III (B). У отца жены I (O) группа крови. У них родилось 5 детей. Выберите генотип того ребёнка, которого можно считать внебрачным:

- $I^A I^B$
- + ii
- $I^B I^B$
- $I^A i$
- $I^B i$

292. Болезнь Хартнапа обусловлена точковой мутацией всего лишь одного гена, следствием чего являются нарушение всасывания аминокислоты триптофана в кишечнике и реабсорбции ее в почечных канальцах. Это приводит к одновременным нарушениям в пищеварительной и мочевыделительной системах. Какое генетическое явление наблюдается в этом случае?

- + Плейотропия
- Кодоминирование
- Комплементарное взаимодействие генов
- Неполное доминирование
- Полимерия

293. У мальчика I ($I^0 I^0$) группа крови, а у его сестры IV ($I^A I^B$). Какие группы крови у родителей этих детей?

- I ($I^0 I^0$) и III ($I^B I^0$)
- II ($I^A I^A$) и III ($I^B I^0$)
- III ($I^B I^0$) и IV ($I^A I^B$)
- + II ($I^A I^0$) и III ($I^B I^0$)
- I ($I^0 I^0$) и IV ($I^A I^B$)

294. У человека цистинурия проявляется в виде наличия цис-

тиновых камешков в почках (гомозиготы) или повышенным уровнем цистина в моче (гетерозиготы). Цистинурия является моногенным заболеванием. Определите тип взаимодействия генов цистинурии и нормального содержания цистина в моче.

- Эпистаз
- Полное доминирование
- + Неполное доминирование
- Комплементарность
- Кодоминирование

295. У человека особенности наследования групп крови при явлении "бомбейского феномена" обусловлены явлением рецессивного эпистаза. Какой генотип может иметь человек с I группой крови?

- $I^A I^A NN$
- $I^B I^B NN$
- $I^A I^O Nn$
- $I^B I^O Nn$
- + $I^A I^B nn$

296. В женскую консультацию обратилось пять супружеских пар. Они хотят знать, существует ли угроза развития гемолитической болезни у их детей. В каком случае риск возникновения резус-конфликта является наивысшим?

- женщина DD (первая беременность); мужчина Dd
- женщина Dd (вторая беременность); мужчина Dd
- женщина Dd (третья беременность); мужчина DD
- + женщина dd (вторая беременность); мужчина DD
- женщина dd (третья беременность); мужчина dd

297. У ребёнка, больного серповидноклеточной анемией, наблюдается несколько патологических признаков: анемия, увеличенная селезенка, поражение кожи, сердца, почек и мозга. Как называется множественное действие одного гена?

- Полимерия
- Комплементарность
- + Плейотропия
- Кодоминирование
- Эпистаз

298. У молодой четы родился ребёнок с разным цветом правого и левого глаза. Как называется это явление?¹

- Хромосомная аберрация

¹ В БЦТ – "Как называется эта форма изменчивости?"

- + Соматическая мутация
- Гетероплоидия
- Модификационная изменчивость
- Комбинативная изменчивость

299. В случае, когда один из родителей имеет группу крови 0, а другой АВ, ребёнок может иметь группу крови:

- 0, АВ
- АВ
- 0, АВ, А, В
- + А, В
- 0, А, В

300. Известно, что ген, ответственный за развитие аномальной формы зубов, доминантен и не сцеплен с полом. У больного парня большие зубы, которые выступают вперед. У родного брата и сестры этого парня зубы обычной формы и положения. Какая изменчивость наблюдается в этом семействе?

- Онтогенетическая¹
- + Комбинативная
- Модификационная
- Мутационная
- Цитоплазматическая

301. Заключают брак резус-положительная гетерозиготная женщина с IV (AB) группой крови и резус-отрицательный гомозиготный мужчина со II (A) группой крови (антигенная система АВ0). Какова вероятность рождения в этой семье резус-положительного ребёнка с III (B) группой крови?

- + 0%
- 25%
- 50%
- 75%
- 100%

302. При каком взаимодействии генов ген-ингибитор лишь подавляет действие другого гена и не детерминирует развитие определенного признака?

- Доминирование
- + Эпистаз
- Неполное доминирование
- Кодоминирование
- Комплементарность

¹ В БЦТ – генеративная.

303. Гипоплазия эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. В семье мать страдает этой аномалией, а отец здоров. Какова вероятность рождения сына с нормальными зубами?

- 0%
- + 25% ¹
- 50%
- 75%
- 100%

304. У женщины с резус-отрицательной кровью II группы родился ребёнок с IV группой, у которой диагностировали гемолитическую болезнь вследствие резус-конфликта. Какая группа крови возможна у отца ребёнка?

- I (O), резус-положительная
- II (A), резус-положительная
- IV (AB), резус-отрицательная
- III (B), резус-отрицательная
- + III (B), резус-положительная

305. В X-хромосоме человека есть два доминантных гена, которые принимают участие в свертывании крови. Такую же роль выполняет и аутосомно-доминантный ген. Отсутствие любого из этих генов приводит к гемофилии. Назовите форму взаимодействия между тремя генами.

- + Комплементарность
- Эпистаз
- Полимерия
- Кодоминирование
- Плейотропия

306. У юноши 18 лет диагностирована болезнь Марфана. При исследовании установлены нарушения развития соединительной ткани, строения хрусталика глаза, аномалии сердечно-сосудистой системы, арахнодактилия. Какое явление² обуславливает развитие этой болезни?

¹ В БЦТ предлагается правильный ответ 50%, но при такой постановке вопроса нужно рассчитывать вероятность среди всех детей, а не среди сыновей, поэтому правильный ответ – 25%. Если же спрашивать, какова вероятность того, что сын родится с нормальными зубами, то расчет следует проводить лишь среди сыновей, и тогда вероятность будет 50%!

² В БЦТ – "Какой тип взаимодействия генов...", однако же плейотропия не является разновидностью взаимодействия генов, как это написано в учебнике "Медицинская биология" Пишака и Бажоры, авторы которого слабо разбираются в генетике и поэтому пишут удивительную ерунду.

- Комплементарность
- + Плейотропия
- Кодоминирование
- Множественный аллелизм
- Неполное доминирование

307. У клинически здоровой тридцатилетней женщины при подъеме на гору Говерлу (Украина) наблюдаются признаки анемии. При проведении общего анализа крови наряду с нормальными красными клетками были выявлены серповидные эритроциты. Каков генотип этой женщины?

- AA
- aa
- + Aa
- $X^A X^A$
- $X^a X^a$

308. У женщины с III (B) Rh^- группой крови родился ребёнок с II (A) группой крови. У ребёнка диагностирована гемолитическая болезнь новорожденных вследствие резус-конфликта. Какая группа крови и резус-фактор возможны у отца?

- III (B), Rh^-
- III (B), Rh^+
- II (A), Rh^-
- IV (AB), Rh^-
- + II (A), Rh^+

309. В процессе деления клетки произошло сближение гомологических хромосом, в результате которого родительская и материнская хромосомы обменялись аллельными генами. Как называется процесс рекомбинации генетического материала на генном уровне, который наряду с другими видами изменчивости обеспечивает разнообразие органического мира?

- Конъюгация
- + Кроссинговер
- Копуляция
- Диакинез
- Цитокинез

310. Отец резус-отрицателен. Мать резус-положительна. У нее родился резус-положительный ребёнок. Может ли в этой семье развиваться гемолитическая болезнь, как следствие резус-конфликта?

- + Нет, не может
- Только у ребёнка

- Только у матери
- Только у отца
- У отца и ребёнка

311. *Гены локуса I, ответственные за развитие групп крови по системе MN, дают три генотипа, а также три фенотипа. Каким явлением можно объяснить появление у человека группы крови MN?¹*

- + Комбинативная изменчивость
- Мутационная изменчивость
- Генокопия
- Фенокопия
- Модификационная изменчивость

312. *У матери II, а у отца IV группа крови системы АВ0. Отец и мать резус-положительные, а оба дедушки резус-отрицательные. Какая группа крови невозможна у их детей?*

- Вторая
- Третья
- Резус-отрицательная
- + Первая
- Четвертая

313. *Какой тип регуляции пола с помощью половых хромосом характерен для человека?*

- X0-тип
- ZW-тип
- Z0-тип
- + XY-тип
- W0-тип

314. *Заклучают брак резус-отрицательная женщина с IV (AB) группой крови и резус-отрицательный мужчина с I (0) группой крови (антигенная система АВ0). Какова вероятность рождения в этой семье резус-отрицательного гомозиготного ребёнка с III (B) группой крови?*

- 25%
- + 0%
- 100%
- 50%
- 75%

¹ В БЦТ – какой "формой изменчивости", "группы крови $I^M I^N$ ", но $I^M I^N$ – это генотип, а не группа крови, а кроме того, генокопия и фенокопия не являются формами изменчивости, поэтому вопрос мы изменили.

315. Четыре группы крови системы АВ0 обусловлены наследованиям трех аллелей одного гена (I^0 , I^A , I^B). Аллели I^A и I^B у гетерозигот определяют четвертую группу. Назовите форму взаимодействия между генами, которая имеет место при наследовании четвертой группы крови.

- + Кодоминирование
- Полное доминирование
- Полимерия
- Сверхдоминирование
- Эпистаз

316. Во время хирургической операции возникла необходимость массивного переливания крови. Группа крови пострадавшего – III (B) Rh^+ . Какого донора необходимо выбрать?

- IV (AB) Rh^+
- IV (AB) rh^-
- II (A) Rh^+
- + III (B) rh^-
- I (O) rh^-

317. Предположим, что одна пара аллелей контролирует развитие хрусталика, а вторая пара – развитие сетчатки. В этом случае нормальное зрение будет результатом взаимодействия генов, которое называется:

- неполное доминирование¹
- кодоминирование
- полимерия
- + комплементарность
- сверхдоминирование

318. В каком из приведенных случаев при переливании крови может возникнуть опасность для пациента?

- Реципиенту Rh^+ перелить кровь Rh^-
- + Реципиенту Rh^- перелить кровь Rh^+
- Реципиенту Rh^+ перелить кровь Rh^+
- Реципиенту Rh^- перелить кровь Rh^-
- Ни в одном из перечисленных случаев

319. Факторы среды могут обусловить изменения фенотипа, которые копируют признаки, присущие другому генотипу. Такие изменения проявляются с высокой частотой на опреде-

¹ В БЦТ – "плейотропия", но она не является разновидностью взаимодействия генов, хотя по ошибке именно в разделе о взаимодействии генов про плейотропию пишут В. Пишак и Ю. Бажора в своем учебнике "Медицинская биология", изданном в Виннице в 2004 г.

ленных (критических) стадиях онтогенеза и не наследуются. Какое название имеют такие изменения?

- Модификации
- Длительные модификации
- Мутации
- Генокопии
- + Фенокопии

320. У гетерозиготных родителей со II (А) и III (В) группами крови по системе АВ0 родился ребёнок. Какова вероятность наличия у него I (0) группы крови?

- 100%
- 75%
- 0%
- + 25%
- 50%

321. У матери и отца широкая щель между резцами – доминантный менделирующий признак. Оба гомозиготны. У их детей проявится следующая генетическая закономерность:

- расщепление гибридов по фенотипу
- независимое наследование признака
- + единообразие гибридов первого поколения
- несцепленное наследование
- сцепленное наследование

322. Секреция грудного молока у женщин обусловлена полимерными генами, причем количество молока возрастает с увеличением числа доминантных аллелей этих генов в генотипе женщины. Какой генотип может иметь роженица с отсутствием молока?

- $m_1m_1M_2m_2$
- $M_1m_1M_2m_2$
- $M_1M_1m_2m_2$
- $M_1m_1m_2m_2$
- + $m_1m_1m_2m_2$

323. Алкаптонурия¹ наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Родители с нормальным фенотипом имеют ребёнка с алкаптонурией. Какие генотипы имеют родители?

- aa и aa
- AA и AA
- AA и Aa

¹ Похожий вопрос есть про галактоземию.

- Аа и аа
- + Аа и Аа

324. Фенилкетонурия – это заболевание, обусловленное рецессивным геном, который локализуется в аутосоме. Родители являются гетерозиготами по этому гену. Они уже имеют двух больных сыновей и одну здоровую дочь. Какова вероятность, что четвертый ребёнок, которого они ожидают, родится тоже больным?

- 0%
- + 25%
- 50%
- 75%
- 100%

325. Родители с нормальным фенотипом родили ребёнка, больного альбинизмом (признак, наследуемый по аутосомно-рецессивному типу). Какой генотип должен быть у этих родителей?

- АА и аа
- АА и АА
- АА и Аа
- + Аа и Аа
- аа и аа

Вопросы из БЦТ, не вошедшие в основной текст

Вопрос. Во время хирургической операции возникла необходимость массивного переливания крови. Группа крови пострадавшего В (III) Rh⁺. Донора с какой группой крови нужно выбрать? Варианты ответов: а) IV (AB) rh⁻; б) 0 (I) rh⁻; в) А (II) Rh⁺; г) В (III) Rh⁺; д) В (III) rh⁻. Предлагается вариант *г* как правильный ("Збірник завдань...", задача №93 из раздела "Нормальная физиология"). Но в действительности переливать можно также и группу В (III) rh⁻ (вариант ответа *д*).

Вопрос. Какой вид мутаций имеет патогенетическое значение? Варианты ответов: а) биологически нейтральная; б) биологически отрицательная; в) хромосомная; г) биологически положительная; д) летальная. Предлагается вариант *д* как правильный. Однако следует отметить, во-первых, что летальная мутация есть крайний вариант биологически отрицательной мутации, во-вторых, хромосомная мутация тоже может быть летальной, в-третьих, патогенетическое значение имеют не только летальные мутации, а и те, что вызывают нарушение физиологических процессов, изменение морфологии и т.п. (а такими тоже могут быть хромосомные мутации). Поэтому этот вопрос с ответами очень неудачно сформулирован.

Вопрос. В многодетной семье у близоруких родителей родилось 12 детей. Трое из них были с нормальным зрением, 6 – близоруких. Сколько близоруких детей будут гомозиготными по гену близорукости? Варианты ответов: а) 1; б) 3; в) 4; г) 5; д) 6. Предлагается вариант *б* как правильный. Интересно, если из 12 детей трое нормальных и шестеро близоруких, то кто же то-

гда еще трое? Можно предположить, что это опечатка и близоруких девять. Ведь при скрещивании $Aa \times Aa$ наблюдается расщепление по фенотипу 3:1 и по генотипу 1:2:1, и доминантных гомозигот должна быть $\frac{1}{4}$ часть. Но никто же не может гарантировать, что из 12 детей трое будут действительно гомозиготами, так как одно дело – статистическая вероятность, другое – **абсолютное** количество. Неужели авторы вопроса этого не понимают? Никогда нельзя ставить вопрос об абсолютном количестве организмов (Сколько их будет?), можно спрашивать только о вероятности (!) рождения, о возможной доле детей.

Вопрос. *От брака женщины, больной гипертонией (аутосомно-доминантный признак), со здоровым мужчиной родилось три девочки. У первой дочери родилось 4 ребёнка, больных гипертонией, у второй – 3 ребёнка, больных той же болезнью, у третьей – двое здоровых. Определить наивысшую вероятность того, что у третьей дочери будут дети, больные гипертонией.* Варианты ответов: а) 0%; б) 12,5%; в) 25%; г) 50%; д) 100%. Предлагается вариант *г* как правильный. Почему-то ничего не сказано ни о состоянии здоровья дочерей, ни о здоровье их мужей. Если предположить, что третья дочь тоже больная гетерозигота, а ее муж здоров, то действительно, максимальная вероятность рождения больного ребёнка 50%, но мужчина может же быть и гетерозиготой, и тогда вероятность составит 75%. Кроме того, неудачно поставлен вопрос. Если она родит еще одного (лишь!) ребёнка, и тот будет болен, то этот больной ребёнок составит от общего количества детей 33%, если родит еще восемь больных, то их доля составит 80%, и т.д. Нельзя так ставить вопрос: "будут больные дети", можно спрашивать лишь о вероятности **рождения!**

Вопрос. *В Закарпатье среди людей в ряду поколений наблюдаются длительные модификации. Эта форма изменчивости:* а) аналогична генокопии; б) обратимое изменение генотипа и фенотипа; в) необратимое изменение фенотипа; г) обратимое изменение генотипа; д) наследуется по типу цитоплазматической наследственности. Предлагается вариант *д* как правильный. Но ведь по определению термина модификации – это изменения фенотипа, которые не наследуются! Они могут быть длительными (продолжительными) благодаря постоянному влиянию фактора внешней среды, например, нехватка йода в пище в некоторых местностях вызывает эндемичный зоб. Модификация? Да. Длительная? Да. Генетически обусловленная? А вот и нет! И цитоплазматическое наследование здесь ни при чем.

Вопрос. *Определите вероятность появления болезни в семье, о которой известно, что все родственники по линии матери, которые дожили до 70 лет, имели эту болезнь, а со стороны отца все родственники здоровы.* Варианты ответов: а) 0%; б) 25%; в) 50%; г) 75%; д) 100%. Предлагается вариант *д* как правильный. Однако с этим нельзя согласиться. Из условия видно, что заболевание доминантное. Но это совсем не гарантирует, что мать гомозигота AA . Она может быть и гетерозиготой, а тогда вероятность – 50%.

Вопрос. *Рост человека контролируется несколькими парами несцепленных генов. Если пренебречь факторами среды и условно ограничиться лишь тремя парами генов, то можно предположить, что в популяции низкорослые имеют все рецессивные гены и их рост составляет 150 см, а высокие – все доминантные гены и их рост 180 см. Определите рост человека, который имеет генотип $A_1a_1A_2A_2A_3$.* Варианты ответов: а) 150 см; б) 160 см;

в) 165 см; г) 170 см; д) 175 см. Предлагается вариант **г** как правильный. Здесь можно отметить, что фенотипических классов при кумулятивной полимерии с учетом трех пар генов будет семь, и нужно еще договориться о среднем росте в каждом классе, но можно ли помнить такие цифры, и кому это нужно? И вдобавок "определить рост" невозможно: на развитие количественного признака воздействуют не только гены, а и условия среды. Можно лишь предполагать рост.

Вопрос. *Мужчина получил от матери хромосому с генами A и B, а от отца – с генами a и b, причем эти гены наследуются сцеплено. Его жена – рецессивная гомозигота. Какова вероятность того, что их ребёнок будет рецессивным по обоим генам?* Варианты ответов: а) 0%; б) 25%; в) 50%; г) 75%; д) 100%. Предлагается вариант **в** как правильный. Однако в задаче не указано, что кроссинговер не происходит, что имеет место полное сцепление.

Вопрос. *В семье, где отец страдал гемофилией, а мать здорова и происходит из благополучной по этому признаку семьи, родилась дочь. Она не имела признаков этого заболевания и, достигнув совершеннолетия, вступила в брак со здоровым юношей. Какова наибольшая вероятность рождения у них внуков с гемофилией, если их дочери или сыновья не будут вступать в брак с носителями гена гемофилии?* Варианты ответов: а) 0%; б) 25%; в) 50%; г) 75%; д) 100%. Правильный ответ – **б**. В тексте этого вопроса отсутствует логическая связь между отдельными предложениями. Абсолютно непонятно, к чему здесь фраза "если их дочери или сыновья не будут вступать в брак...", когда есть лишь одна дочь. Кроме того, дочь не может вступить в брак с носителем гена гемофилии вообще, так как такого не существует в природе: мужчина или здоров, или гемофилик.

Вопрос. *У молодых супругов было выявлено высокое содержание фенилаланина в крови. Они прошли соответствующее лечение, и показатели крови приблизились к норме. Супруги обратились в медико-генетическую консультацию с вопросом: какова вероятность рождения у них ребёнка с фенилкетонурией?* Варианты ответов: а) 0%; б) 100%; в) 25%; г) 75%; д) 50%. Предлагается правильный ответ **б**. Авторы, наверное, считают, что составили хороший вопрос. Но ведь фенилкетонурия сопровождается расстройством нервной системы и без своевременного лечения приводит к имбецильности или идиотии. Какие же супруги обратились к врачам и "прошли соответствующее лечение", пара идиотов?

Следующие вопросы (на пенетрантность, кроссинговер и прочие) не включены нами в основной текст потому, что они нуждаются в определенном времени для ответа, записи схемы скрещивания, проведении арифметических расчетов, и потому не понятно, зачем включать их в лицензионный тестовый контроль. Они больше подходят для письменных контрольных работ.

Вопрос. *Есть гипотетический организм, который характеризуется набором хромосом $2n=8$ и размножается половым путем. Какое генетическое разнообразие особей можно ожидать в популяции (кроссинговер не учитывается)?* Варианты ответов: а) 256 типов; б) 128 типов; в) 32 типа; г) 4 типа; д) 8 типов. Какой предлагается правильный вариант – неизвестно. На наш взгляд, здесь вообще нет правильного ответа. Проведем расчеты. Поскольку кроссинговер учитывать не следует, сделаем предположение, что на каждой хромосоме находится условно один ген. Для одного гена возможны 3 генотипа (AA, Aa, aa), а разных хромосом $n=4$, тогда всего вариантов сочета-

ний генотипов $3^4=81$. Если же учесть, что имеются две половые хромосомы, то этот 81 вариант возможен лишь для особей гомогаметного (например, женского) пола. Особи же гетерогаметного (мужского) пола могут иметь варианты сочетаний по аутосомным генам в трех парах аутосом $3^3=27$, а по гемизиготному гену в каждой половой хромосоме (X и Y) возможны по два варианта, поэтому получаем для мужских организмов общее количество вариантов: $27 \cdot 2 = 108$. Наконец, всего особей, которые генетически отличаются (а генотипы самок и самцов в нашей схеме разные), будет $81 + 108 = 189$. Это и будет правильный ответ.

Вопрос. *Некоторые формы шизофрении наследуются как доминантные аутосомные признаки, причем у гомозигот пенетрантность равняется 100%, а у гетерозигот – 20%. Определить вероятность заболевания детей от брака двух гетерозиготных родителей.* Варианты ответов: а) 0%; б) 15%; в) 25%; г) 35%; д) 50%. Правильным является ответ **г**. **Вопрос.** *Предрасположенность к сахарному диабету обуславливает аутосомный рецессивный ген. Этот ген проявляется лишь у 20% гомозигот. Какова вероятность того, что ребёнок будет болеть сахарным диабетом, если отец болен этой формой диабета, а мать – носительница гена склонности к диабету?* Варианты ответов: а) 10%; б) 50%; в) 25%; г) 100%; д) 75%. Правильным является ответ **а**. **Вопрос.** *Отосклероз (патологический признак, который проявляется потерей слуха) определяется аутосомно-доминантным геном. Пенетрантность гена 50%. Какова вероятность рождения больных детей у здоровых гетерозиготных носителей этого гена?* Варианты ответов: а) 37,5%; б) 0%; в) 50%; г) 100%; д) 75%. Правильным является ответ **а**.

Вопрос. *У человека locus резус-фактора сцеплен с локусом, определяющим форму эритроцитов. Гены расположены на расстоянии 3 морганиды. Жена гетерозиготна по этим признакам и унаследовала резус-позитивность (R) от отца, а эллиптоцитоз (E) – от матери. Ее муж резус-отрицателен с нормальными эритроцитами. Определите вероятность рождения у этих супругов детей, фенотипически похожих на отца.* Варианты ответов: а) 0%; б) 1,5%; в) 24,5%; г) 48,5%; д) 100%. Правильным является ответ **б**.

Вопрос. *У мужа IV группа крови, rh^- , у жены III, Rh^+ . У отца жены I группа крови, rh^+ . Родилось двое детей: с III группой крови, rh^- и с I группой крови, Rh^+ . Судебно-медицинская экспертиза установила, что один ребёнок внебрачный. По какому признаку можно исключить отцовство?* Варианты ответов: а) группе крови; б) группе крови и резус-фактору; в) резус-фактору; г) белкам крови; д) резус-фактору и белкам крови. Правильным является ответ **а**.

Вопрос. *Определите продолжительность митоза клеток эпителия двенадцатиперстной кишки при условии, что генерационное время равняется 10,75 часа, пресинтетический период (G_1) – 4,75 часа, синтетический (S) – 4,5, постсинтетический (G_2) – 1 час.* Варианты ответов: а) 6,00; б) 0,25; в) 9,25; г) 0,50; д) 10,25. Правильным является ответ **г**.

Вопрос. *Ядро соматической клетки человека содержит 23 пары хромосом. Каким будет разнообразие гамет одной особи, гетерозиготной по всем парам генов, при независимом наследовании?* Варианты ответов: а) $2 \cdot 10^6$; б) $4 \cdot 10^6$; в) $6 \cdot 10^6$; г) $8 \cdot 10^6$; д) $10 \cdot 10^6$. Правильный ответ – **г**. Действительно, разнообразие гамет определяется по формуле 2^n . Здесь $2^{23}=8388608$, что все ж таки не $8 \cdot 10^6$, а больше. Ну и в чем смысл этой зада-

чи? Проверить арифметические способности? Или работу калькулятора?

Вопрос. Человек имеет несколько форм наследственной близорукости. Умеренная форма (от -2,0 до -4,0 диоптрий) и высокая (больше -6,0) передаются как аутосомные несцепленные признаки. Причем у людей, имеющих гены обеих форм близорукости, проявляется только одна – высокая. В семье, в которой мать близорука, а у отца нормальное зрение, родилось двое детей: у дочери проявилась умеренная форма близорукости, а у сына – высокая. Какова вероятность рождения следующего ребёнка в семье без аномалии, если только один из родителей матери страдал близорукостью? Варианты ответов: а) 12,5%; б) 25%; в) 37%; г) 72%; д) 100%. Правильный ответ – б.

Вопрос. Причинами врожденной слепоты могут быть пороки хрусталика и роговицы глаза. Это рецессивные признаки, наследующиеся независимо. Мать и отец слепые, дети здоровы. Каковы генотипы родителей? Варианты ответов: а) гомозиготные по разным формам слепоты; б) гетерозиготные по разным формам слепоты; в) гомозиготные по одинаковым формам слепоты; г) гетерозиготные по одинаковым формам слепоты; д) гомозиготные по одной форме слепоты и гетерозиготные по другой. Предлагается вариант **а** как правильный. Во-первых, для решения задачи нужно вспомнить комплементарное взаимодействие генов и написать генотипы, на что требуется определенное время (в правильном варианте **а** – $Aabb \times aaBB$). Во-вторых, как можно быть **гетерозиготным** по **рецессивному** признаку (варианты **б**, **з**, **д**)? Или это попытка запутать студента? И не совсем понятным является вариант **б**: если имеются в виду генотипы родителей $Aabb \times aaBb$, то у таких родителей могут родиться здоровые дети (25%), и этот вариант ответа тоже правильный! Лучше сразу написать в ответах генотипы родителей.

Вопрос. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как аутосомно-доминантный признак. В семье, где родители имели нормальную зубную систему, родился ребёнок без коренных зубов. Определите вероятность (%) рождения детей без патологии в этой семье. Варианты ответов: а) 0; б) 12,5; в) 25; г) 50; д) 75. Предлагается вариант **д** как правильный, но на самом деле задача составлена с ошибками. Если родители нормальны, их генотип должен быть aa , их больного ребёнка – Aa , и тогда возникает вопрос, откуда взялся такой ребёнок. Или он получил гаметическую мутацию (тогда ответ должен быть 0%), или признак имеет неполную пенетрантность и один из родителей – здоровая гетерозигота (тогда нужны специальные расчеты), или это не их ребёнок. Или же авторы вопроса не понимают, о чем пишут. К сожалению, последнее очень распространено и поэтому наиболее вероятно (*шутка*).

МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА

326. Во время биохимического анализа клеток человека была получена ДНК, которая отличается по составу от хромосомной ДНК. Эта нуклеиновая кислота была получена из:

- рибосом
- пластинчатого комплекса
- гладкой эндоплазматической сети
- + митохондрий
- лизосом

327. В питательную среду, где выращиваются клетки животных, добавили раствор радиоактивно меченого лейцина. Через некоторое время методом радиоавтографии обнаружили высокую концентрацию этой меченой аминокислоты возле определенных органоидов. Этими органоидами могут быть:

- гладкая эндоплазматическая сеть
- аппарат Гольджи
- клеточный центр
- + рибосомы
- лизосомы

328. Под действием мутагена в гене изменился состав нескольких триплетов, но клетка продолжает синтезировать тот же белок. С каким свойством генетического кода это может быть связано?

- Специфичностью
- Универсальностью
- Триплетностью
- + Вырожденностью
- Коллинеарностью

329. Спирализация хромосом имеет большое биологическое значение, так как¹:

- ускоряются реакции транскрипции
- происходит активизация ДНК
- + облегчается процесс расхождения хроматид
- происходит инактивация ДНК
- замедляются реакции транскрипции

330. Вследствие воздействия гамма-излучения участок цепи

¹ Строго говоря, этот вопрос имеет три правильных ответа: кроме 3-го, еще и 5-й (так как спирализация является одним из механизмов регуляции экспрессии генов) и 4-й (тельце Барра образуется с целью инактивации ДНК, и происходит это как раз за счет спирализации). Третий ответ просто является наиболее значимым.

ДНК повернулся на 180°. Какая из приведенных мутаций произошла в цепи ДНК?

- Делеция
- Дупликация
- Транслокация
- Трансверсия¹
- + Инверсия

331. *В клетках человека под действием ультрафиолетового излучения произошло повреждение молекулы ДНК². Однако с помощью специфических ферментов поврежденный участок молекулы ДНК был восстановлен. Как называется это явление?*

- Репликация
- Дупликация
- + Репарация
- Обратная транскрипция³
- Терминация

332. *Непосредственное отношение к механизмам реализации наследственной информации – экспрессии генов – имеет процесс трансляции. Начало данного процесса у прокариотов связано с присоединением к пептидному центру рибосомы специфической аминокислоты. Какая из перечисленных ниже аминокислот является первой в молекуле синтезированного белка⁴?*

- Метионин
- Аргинин
- + Формилметионин
- Лизин
- Пролин

333. *В 1970-е годы доказали, что молекула РНК-предшественницы (про-мРНК) содержит больше триплетов, чем имеется аминокислот в синтезированной на ней полипептидной цепи. Это объясняется тем, что происходит:*

¹ В вопросах экзамена 2006 г. здесь "репликация", но ведь это не вид мутации!

² Другой вариант в БЦТ – "произошла мутация на уровне молекулы ДНК". Следует отметить, что изменение структуры ДНК еще не является мутацией, пока она не передается по наследству, в дочернюю молекулу ДНК; с другой стороны, мутации, как изменения, которые уже произошли, не могут быть исправлены никаким ферментом, возможно лишь возникновение обратных мутаций или супрессорных мутаций, чтобы вернулся предыдущий фенотип.

³ Другой вариант ответа – инициация.

⁴ В БЦТ – "инициатором трансляции", но это неудачное выражение.

- трансляция
- терминация
- + процессинг
- инициация
- транскрипция

334. Серповидноклеточная анемия обусловлена мутацией гена, который отвечает за синтез белковой части гемоглобина. При этом полярная аминокислота заменяется на неполярную, что приводит к уменьшению растворимости гемоглобина и изменению формы эритроцитов. Укажите, какая замена имеет место в молекуле гемоглобина:

- аланин – на фенилаланин
- глутаминовая кислота – на аспарагиновую кислоту
- валин – на серин
- + глутаминовая кислота – на валин
- глутаминовая кислота – на лизин

335. Правило Чаргаффа свидетельствует о равном соотношении пуриновых и пиримидиновых азотистых оснований, входящих в состав молекул ДНК любого организма. Соотношение между суммами комплементарных оснований $(A+T)/(G+C)$ свидетельствует о:

- количестве белков, закодированных в ДНК
- филогенетических связях организма
- размерах молекулы ДНК
- + видовой принадлежности организма
- степени мутирования

336. В молекуле ДНК наблюдаются изменения нуклеотидов. К каким последствиям это может привести¹?

- Аномалии аутосом
- Хромосомные заболевания
- Аномалии половых хромосом
- Транслокации²
- + Генные заболевания

337. В результате воздействия излучения на последователь-

¹ В БЦТ вопрос звучит так: "В молекуле ДНК на уровне транскрипции наблюдаются изменения нуклеотидов. К каким заболеваниям это может привести?" Здесь авторы перепутали божий дар с яичницей. Транскрипция – это синтез РНК, и на уровне транскрипции никаких изменений в молекуле ДНК происходить не может. Мутации чаще всего возникают в процессе репликации.

² В БЦТ – "геномные заболевания". Однако геномных заболеваний не существует. Есть хромосомные болезни, причина которых – хромосомные мутации (включая их разновидность – геномные мутации). Поэтому вариант ответа мы изменили.

ность нуклеотидов ДНК утеряны 2 нуклеотида. Какая из перечисленных видов мутаций произошла в цепи ДНК?

- Инверсия
- + Делеция
- Дупликация
- Репликация
- Транслокация

338. У больного выявлено наследственное заболевание – пигментная ксеродерма. На коже образовались злокачественные опухоли. В чем суть этой болезни?

- Нарушается деятельность сердечно-сосудистой системы
- + Нарушена световая репарация тиминных димеров
- С большой частотой образуются тиминные димеры
- Часто происходит метилирование пуринов
- Нарушен обмен меланина

339. Какие структурные и химические компоненты принимают участие в трансляции?

- Рибосомы, иРНК, тРНК, АТФ, нуклеотиды, ферменты
- Рибосомы, иРНК, тРНК, АМФ, аминокислоты, ферменты
- Рибосомы, пре-иРНК, тРНК, АТФ, липиды, ферменты
- + Рибосомы, иРНК, тРНК, АТФ, аминокислоты, ферменты
- Рибосомы, пре-иРНК, тРНК, АТФ, аминокислоты, ферменты

340. Дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК) является носителем генетической информации, ее структурными мономерами являются:

- + мононуклеотиды
- аминокислоты
- нуклеозиды
- дезоксирибоза
- азотистые основания

341. У девушки 22 лет открытая форма туберкулеза. В комплекс назначенных ей лекарственных препаратов входит антибиотик рифампицин, который связывает ДНК-зависимую РНК-полимеразу прокариотов. Торможением какого процесса у возбудителя туберкулеза обуславливается лечебный эффект рифампицина?

- Трансляции
- Обратной транскрипции
- Репликации
- Образования аминоацил-тРНК
- + Транскрипции

342. В процессе транскрипции осуществляется синтез комплементарной молекулы РНК на матрице ДНК. Выберите фермент, катализирующий этот процесс:

- хеликаза
- топоизомераза
- ДНК-полимераза
- + ДНК-зависимая РНК-полимераза
- праймаза

343. Полипептид, синтезированный на рибосоме, состоит из 54 аминокислот. Какое количество кодонов имела информационная РНК, которая была матрицей во время его синтеза¹?

- 44
- 162
- 27
- + 54
- 108

344. В молекуле иРНК, которая кодирует синтез β -цепи гемоглобина А, произошла трансверсия: пуриновый нуклеотид заменился пиримидиновым. Это привело к нарушению структуры молекулы гемоглобина: в β -цепи на 6-м месте вместо глутаминовой кислоты появился валин. Клинически это проявляется как болезнь:

- α -талассемия
- β -талассемия
- + серповидноклеточная анемия
- анемия Минковского–Шоффара
- фавизм

345. В генетической инженерии применяют разные механизмы введения искусственного гена в клетку реципиента. В каком из перечисленных ниже методов с этой целью используют вирусы?

- + Трансдукция
- Гибридизация
- Копуляция
- Трансформация
- Конъюгация

346. Укажите, какой молекулярный механизм мутаций вызван

¹ В "Збірнику завдань..." (вопрос №8) правильным предлагается считать ответ "54", но на самом деле нужно еще считать стоп-кодон (и тогда правильный ответ – 55), или спрашивать о количестве смысловых кодонов.

азотистой кислотой:

- + реакция с аминогруппами пуринов и пиримидинов
- образование разрывов в цепях ДНК
- образование тиминовых димеров
- образование ошибок в связях ДНК с белком
- блокирование ДНК зависимой РНК-полимеразы

347. Для изучения локализации биосинтеза белка в клетках в организм мыши ввели меченые аминокислоты аланин и триптофан. Около каких органелл будет наблюдаться накопление меченых аминокислот?

- Гладкой ЭПС
- Клеточного центра
- Аппарата Гольджи
- + Рибосом
- Лизосом

348. В питательную среду для культивирования клеток введено вещество, блокирующее работу ДНК-полимераз. Какой процесс повреждается в интерфазный период клеточного цикла?

- Синтез АТФ
- + Репарация ДНК
- Трансляция
- Активный транспорт
- Транскрипция

349. Во время исследования некоторых органоидов клетки в них были выявлены собственные нуклеиновые кислоты, содержащие урацил. Этими органоидами были:

- + рибосомы
- пластинчатый комплекс
- хромосомы
- микротрубочки
- клеточный центр

350. Фрагмент дифтерийного токсина является ферментом, который катализирует реакцию рибозилирования фактора элонгации TF-2 с его инактивацией. Какой из перечисленных процессов в результате блокируется дифтерийным токсином?

- Синтез РНК
- Синтез ДНК
- + Синтез белка
- Созревание (процессинг) РНК
- Посттрансляционная модификация белка

351. На клетку действовали препаратами, изменяющими

структуру рибосом. Какие процессы в первую очередь будут нарушены?

- Транспорт веществ
- Активация аминокислот
- + Трансляция
- Синтез липидов
- Транскрипция

352. В культуре экспериментальных клеток обнаружено, что в последовательности нуклеотидов цепи ДНК переместился участок¹. Какое из перечисленных изменений произошло в цепи ДНК?

- Делеция
- Репликация
- + Транслокация
- Дупликация
- Инверсия

353. Антибиотик рифампицин используется в клинической практике как противотуберкулезное средство. Механизмом действия рифампицина является подавление:

- трансляции (синтеза белка)
- + транскрипции (синтеза РНК)
- репликации (синтеза ДНК)
- обратной транскрипции (синтеза ДНК на матрице РНК)
- посттрансляционной модификации белка

354. Экспрессия генов является многоступенчатым процессом, в результате которого информация, закодированная в ДНК, переводится в последовательность аминокислот полипептида. Определите, какой из перечисленных этапов не входит в этот процесс:

- транскрипция
- процессинг
- сплайсинг
- + репликация
- трансляция

355. В питательную среду с клетками человека внесен урацил (U) с радиоактивной меткой. Меченый урацил во время радиоавтографии найдут в:

- эндоплазматической сети

¹ В БЦТ – "...выявлено, что участок цепи ДНК переместился в последовательности нуклеотидов". Запутанная фраза!

- аппарате Гольджи
- + рибосомах
- лизосомах
- клеточном центре

356. Молекула инсулина состоит из двух полипептидных цепей, соединенных между собою дисульфидными мостиками. Трансляция каждого из них происходит отдельно в цитоплазме, а позже в комплексе Гольджи происходит:

- свертывание полипептидной цепи в спираль
- вырезание концевых аминокислот
- связывание гормона с глюкозой
- замена некоторых аминокислот
- + формирование четвертичной структуры

357. Какую длину имеет ДНК, несущая информацию о синтезе пептида, который содержит 110 аминокислотных остатков?

- 220 нуклеотидов
- 110 нуклеотидов
- 55 нуклеотидов
- 440 нуклеотидов
- + 330 нуклеотидов¹

358. Одной из характеристик генетического кода является его вырожденность. Что это означает?

- + Аминокислоте соответствует больше одного кодона
- Есть кодоны, которые не кодируют аминокислоты
- Каждой аминокислоте соответствует один кодон
- Каждому кодону соответствует одна аминокислота
- Разным аминокислотам соответствует один кодон

359. Исследования показали, что в химическом составе гемоглобина больного в шестом положении глутаминовая кислота заменилась на валин. Для какого заболевания это характерно²?

- Лейкоза
- Бета-талассемии
- Альфа-талассемии
- Гемофилии

¹ Если не учитывать стоп-кодон и регуляторные участки.

² В БЦТ вопрос звучит так: "Анализ крови больного показал, что в химическом составе гемоглобина изменение в шестом положении глутаминовой кислоты на валиновую. К какому заболеванию это приведет?" Во-первых, не валиновая кислота, а валин. Во-вторых, аминокислотную замену в структуре белка можно обнаружить специальными биохимическими исследованиями белка, а никак не анализом крови. Да и стиль вопроса оставляет желать лучшего.

+ Серповидноклеточной анемии

360. *Какое из приведенных ниже утверждений относительно синтеза белка правильно?*

- Для каждого вида аминокислот есть лишь один кодон
- Молекулы транспортной РНК, специфичные для данных аминокислот, синтезируются на мРНК-матрице в цитоплазме
- + Матричная (информационная РНК), синтезированная на ДНК-матрице в ядре, несет в себе информацию, которая определяет последовательность соединения аминокислот в полипептидную цепь
- Расшифровка генетического кода на рибосомах может начинаться из любой точки мРНК
- Молекулы транспортной РНК доставляют матричную РНК из ядра к рибосомам

361. *Выберите вещества, входящие в состав одного нуклеотида:*

- триоза, азотистая кислота, урацил
- + пентоза, остаток фосфорной кислоты, азотистое основание
- гексоза, остаток фосфорной кислоты, циклическое азотистое соединение
- аминокислота, фосфатная группа, тимин
- тетроза, фосфатная группа, аденин

362. *В ядре клетки из молекулы незрелой иРНК образовалась молекула зрелой иРНК, которая значительно короче, чем незрелая. Как называется совокупность этапов этого превращения?*

- Репликация
- + Процессинг
- Рекогниция¹
- Трансляция
- Терминация

363. *Известно, что информация о последовательности аминокислот в молекуле белка записана в виде последовательности четырех видов нуклеотидов в молекуле ДНК, причем разные аминокислоты кодируются разным количеством триплетов – от одного до шести. Как называется такое свойство генетического кода?*

- Триплетность
- Универсальность
- Коллинеарность

¹ Узнавание, распознавание. Лучше слово "рекогниция" не употреблять, т. к. это калька с английского.

- + Вырожденность
- Специфичность

364. На судебно-медицинскую экспертизу поступила кровь ребёнка и предполагаемого отца для установления отцовства. Какие химические компоненты необходимо идентифицировать в исследуемой крови?

- + ДНК
- тРНК
- рРНК
- мРНК
- мяРНК

365. Структурные аналоги пиримидинов (фторурацил, фтордезоксифуридин, фторафур) подавляют репликацию ДНК и потому используются для лечения злокачественных опухолей. Что из перечисленного нарушается при их действии, обуславливая блокирование синтеза ДНК?

- + Синтез дезоксирибонуклеотидов – предшественников ДНК
- Инициация синтеза нуклеотидных цепей ДНК
- Активность ДНК-полимераз
- Раскручивание двойной спирали ДНК
- Активность ДНК-лигазы

366. При всех формах размножения (половом и бесполом размножении) элементарной дискретной единицей наследственности является:

- один нуклеотид
- одна цепь молекулы ДНК
- одна пара нуклеотидов
- + один ген
- две цепи молекулы ДНК

367. Обратные транскриптазы (ревертазы, или РНК-зависимые ДНК-полимеразы) катализируют:

- синтез ДНК на рРНК
- синтез иРНК на ДНК
- синтез всех видов РНК на ДНК¹
- + синтез ДНК на РНК
- синтез ДНК на ДНК

368. В общем виде генетический аппарат эукариотов является таким: акцепторная зона–экзон–интрон–экзон. Такая струк-

¹ В БЦТ этот ответ выглядит так: "синтез РНК на ДНК". Учитывая второй ответ, мы уточнили, что речь идет именно обо всех видах РНК.

турно-функциональная организация обуславливает особенности транскрипции. Выберите, какой будет мРНК согласно упомянутой схеме:

- + экзон—экзон
- экзон—экзон—интрон
- экзон—интрон—экзон
- акцепторная зона—экзон—интрон—экзон
- акцепторная зона—экзон—экзон—интрон

369. *Сотруднику НИИ, работающему с радиоактивными веществами, были назначены радиопротекторы, которые повышают резистентность организма к действию мутагенных факторов. Какой возможный механизм адаптационного воздействия на клеточном уровне они осуществляют?*

- Стимулируют механизмы репарации ДНК
- Все перечисленные механизмы
- Активируют неспецифичные механизмы защиты
- + Инактивируют продукты свободнорадикального окисления
- Ни один из перечисленных механизмов

370. *Под влиянием неизвестного мутагена был блокирован фермент ДНК-лигаза, который принимает участие в процессе эксцизионной репарации ДНК. Какой этап процесса репарации ДНК будет нарушен?*

- Распознавание поврежденного участка ДНК и его удаление
- Вырезание поврежденного участка ДНК
- Вырезание поврежденного участка ДНК и замена его на соответствующий участок ДНК
- Синтез нового участка по принципу комплементарности
- + Сшивание вмонтированных нуклеотидов с невредимым участком молекулы ДНК

371. *В клетке выявлен белок-репрессор. Какой ген кодирует аминокислотную последовательность этого белка¹?*

- Ген-промотор
- Ген-терминатор
- + Ген-регулятор
- Ген-модификатор
- Ген-оператор

372. *Больному были назначены гидрокортизон и преднизолон,*

¹ В этом вопросе в "Збірнику завдань..." (№48) неправильно формулируются ответы: термины ген-промотор, ген-терминатор и ген-оператор в науке не употребляются, так как промотор, терминатор и оператор не являются отдельными генами, а являются участками одного гена. Лучше было бы вообще этот вопрос переработать.

которые стимулируют транскрипцию, а потому и синтез белка. Какие изменения возникают в кариоплазме ядра во время длительного приема лекарства?

- Уменьшается количество функционирующего эухроматина
- Уменьшается количество функционирующего гетерохроматина
- Возрастает количество функционирующего гетерохроматина
- Возрастает активность функционирующего гетерохроматина
- + Возрастает количество и активность функционирующего эухроматина

373. *Среди населения некоторых районов тропической Африки распространена серповидноклеточная анемия, при которой эритроциты имеют форму серпа. Какое генетическое явление¹ лежит в основе появления этой болезни?*

- + Генная мутация
- Хромосомная аберрация
- Модификация²
- Геномная мутация
- Трансдукция

374. *Санитарный врач приостановил работу химического комбината, так как в результате поломок очистных сооружений в атмосферу выделялось большое количество разных химических мутагенов. Какой вид мутаций может возникнуть при этом воздействии?*

- Инсерции
- Хромосомные аберрации
- Геномные мутации
- + Точковые мутации
- Миссенс-мутации

375. *В клетке человека происходит транскрипция. Фермент ДНК-зависимая РНК-полимераза, которая передвигается вдоль молекулы ДНК, достигла определенной последовательности нуклеотидов, после чего транскрипция прекратилась. Как называется такой участок ДНК?*

- Оператор
- Промотор
- Репрессор
- + Терминатор

¹ В "Збірнику завдань..." (вопрос №91) – "Какая генетическая закономерность", но это неграмотно. На экзамене в 2007 г. вопрос был таким: "Чем вызвана эта болезнь?", а в условии добавлено, что глутамин заменён на валин, что является ошибкой, потому что заменена глутаминовая кислота, а не глутамин. Но, наверное, авторам вопроса было все равно – что глутамин, что глутаминовая кислота.

² Другой вариант ответа – кроссинговер.

– Регулятор

376. В синтетический период митотического цикла в клетке удвоилось количество ДНК. Этот процесс произошел вследствие:

- диссоциации ДНК
- + репликации ДНК
- денатурации ДНК
- репарации ДНК
- коагуляции ДНК

377. Известно, что специальный участок ДНК – промотор – отвечает за присоединение фермента ДНК-зависимой РНК-полимеразы и инициацию транскрипции. В этом участке произошла делеция двух пар нуклеотидов. К какому результату это приведет?

- + Полному отсутствию синтеза белка
- Образованию аномального белка
- Синтезу белка в неограниченном количестве
- Образованию нормального белка
- Преждевременному прекращению синтеза белка

378. Учёные установили аминокислотную последовательность в молекуле фермента рибонуклеазы. Каким образом эта последовательность закодирована в клетке?

- Последовательностью экзонных участков в молекуле ДНК
- Азотистыми основаниями ДНК
- + Последовательностью нуклеотидов соответствующего участка смысловой цепи ДНК
- Последовательностью интронов в ДНК
- Чередованием экзонных и интронных участков

379. По гипотезе лактозного оперона (Жакоб, Моно, 1961), у *Escherichia coli* индуктором является лактоза, которая попадает в клетку из окружающей среды. Как именно лактоза индуцирует синтез ферментов, которые ее расщепляют, т.е. включает оперон?

- Соединяется с оператором¹
- Соединяется с геном-регулятором
- Соединяется с промотором
- Соединяется со структурным геном
- + Соединяется с белком-репрессором

380. Предположим, что из ядра выделены про-иРНК и зрелая иРНК. Какая из них является зрелой?

¹ В "Збірнику завдань..." – "с геном-оператором" (вопрос №28).

- Полная копия двух цепей ДНК
- + Лишенная интронных участков
- Полная копия матричной цепи ДНК
- Лишенная экзонных участков
- Лишенная нескольких триплетов

381. Гемоглобин взрослого человека (HbA) – это белок-тетрамер, состоящий из двух α - и двух β -пептидных цепей. Какое название имеет такая структура этого белка?

- Первичная
- Третичная
- Вторичная
- + Четвертичная
- Пептидная

382. Антибиотик рифамицин, который используется для лечения туберкулеза, воздействует на определенные биохимические процессы. Назовите их:

- + ингибирует РНК-полимеразу на стадии инициации
- ингибирует ДНК-полимеразу на стадии инициации
- ингибирует ДНК-лигазу
- ингибирует аминокцил-тРНК-синтетазу
- ингибирует действие белковых факторов в синтезе белка

383. Учёные Франсуа Жакоб и Жак Моно в 1961 г. предложили общую схему строения генетического аппарата прокариотов (модель оперона). Какова роль белка-репрессора в этой модели?

- + Соединяется с оператором
- Соединяется с промотором
- Активирует структурные гены (цистроны)
- Соединяется с терминатором
- Инактивирует белки, синтезированные по программе структурных генов

384. В клетку введено химическое вещество, блокирующее работу ферментов, которые принимают участие в деспирализации ДНК. Какие процессы и в какой период митотического цикла клетки нарушаются?

- Репликация ДНК в метафазе
- Нарушаются деспирализация хромосом и формирование ядерной оболочки в телофазе
- Деление участка центромеры на отдельные хроматиды в анафазе
- + Репликация ДНК в синтетическом периоде
- Дочерние хромосомы не достигают полюсов клетки в анафазе

385. Одна из цепей ДНК состоит из нуклеотидов: АТЦ-АЦЦ-ГАЦ-ГТТ... Какова последовательность нуклеотидов на второй цепи этой молекулы ДНК¹?

- АТЦ-АЦЦ-ГАЦ-ГТТ...
- ГЦТ-ГТТ-АГТ-АЦЦ...
- + ТАГ-ТГГ-ЦТГ-ЦАА...
- ЦГА-ЦАА-ТЦА-ТГГ...
- ТТГ-ЦАГ-ЦЦА-ЦТА...

386. Во время конъюгации бактерий двух штаммов А и В было установлено, что на 3-й минуте конъюгации перешел ген Str, на 5-й минуте – ген Vas, а на 9-й минуте – ген Ins. Это свидетельствует о:

- вырожденности генетического кода
- мозаичности нуклеоида у бактерий
- + линейном расположении генов
- наличии процессов репарации
- экзон-интронной организации генома

387. Во время трансляции к каждой иРНК присоединяется одновременно несколько рибосом, которые расположены вдоль ее молекулы на определенном расстоянии одна от другой. Как называется трансляционный комплекс, который состоит из одной иРНК и расположенных на ней нескольких рибосом?

- Центросома
- Лизосома
- Фагосома
- Нуклеосома
- + Полисома

388. Изучается работа оперона бактерии. Произошло освобождение оператора² от белка-репрессора. Сразу после этого в клетке начнется:

- репрессия
- трансляция
- репликация

¹ В БЦТ приведена последовательность АТЦ-АЦЦ-ГАЦ-АЦГ-ЦАЦ, а варианты ответов для второй цепи ДНК такие: а) ТГГ-ЦТГ-ТЦГ-ГТГ; б) ТТГ-ЦГТ-ГТЦ-ТГГ; в) ТГТ-ЦГУ-ГТЦ-ГЦГ; г) ТГГ-ЦГЦ-ГТЦ-ГТГ; д) ГГТ-АГЦ-ТЦГ-ГТГ. Правильным называется ответ а. Но нетрудно заметить, что хотя эта последовательность из четырех (а не пяти, как в вопросе!) триплетов комплементарна исходной, начиная со второго триплета, 8-й и 9-й нуклеотиды все же написаны неправильно. Кроме того, неудачно подобраны ответы, если уже так хочется проверить знание правила комплементарности. Вопрос нами был переработан.

² В БЦТ – гена-оператора.

- процессинг
- + транскрипция

389. Было проведено такое исследование с бактериями из разных штаммов. U-образная трубка в нижней части была разделена бактериальным фильтром. В одной ее половине находились бактерии кишечной палочки, которые содержат фермент, расщепляющий лактозу, и профаг (ген lac^+). В другой половине находился штамм, который не имеет этого фермента (ген lac^-). Через некоторое время при анализе клеток второго штамма оказалось, что среди них появились формы lac^+ . Какое вещество вызвало явление трансдукции?

- тРНК
- иРНК
- Липид¹
- Фермент
- + ДНК

390. Установлено, что молекула про-мРНК состоит из 9000 нуклеотидов, причем на интронные участки приходится 3000 нуклеотидов. Определите, какое количество аминокислот содержится в себе полипептид²:

- приблизительно 3000
- + приблизительно 2000
- приблизительно 6000
- приблизительно 1000
- 9000

391. При ряде гемоглинопатий происходят аминокислотные замены в альфа- и бета-цепях гемоглобина. Какая из них характерна для HbS (при серповидноклеточной анемии)?

- Ала → Сер
- + Глу → Вал
- Мет → Гис
- Гли → Сер
- Глу → Лиз

392. Во время экспериментального исследования процесса ре-

¹ В БЦТ написано "белок", однако фермент (ответ а) – это тоже белок, т.е. один ответ перекрывает второй. Поэтому мы внесли изменение в ответ.

² В ответах в БЦТ даются точные цифры для количества аминокислот, но это неправильно, так как зрелая мРНК начинается не сразу со стартового кодона, а существует определенный участок для связывания рибосомы, а кроме того, существует также стоп-кодон, да и им мРНК не заканчивается, а содержит еще и дополнительные нуклеотиды. Поэтому мы добавили к соответствующим цифрам слово "приблизительно". Вообще нельзя считать такие вопросы удачными из-за отсутствия дополнительной информации.

пликации генома E. coli были выявлены небольшие фрагменты вновь синтезированной ДНК. С помощью какого фермента они образуют полинуклеотидный тяж?

- ДНК-полимеразы
- ДНКазы
- ДНК-зависимой РНК-полимеразы
- Нуклеотидазы
- + ДНК-лигазы

393. *F-плазмиды кодируют синтез:*

- энтеротоксина
- белковых веществ, вызывающих гибель бактерий того же вида
- + половых ворсинок для переноса генетической информации
- ферментов, которые вызывают инактивацию лекарственных препаратов или уменьшают проницаемость клеточной стенки для антибиотиков
- фермента, разрушающего мембраны эритроцитов

394. *Процесс, в котором ДНК, выделенная во время лизиса одной бактерии, проникает в другую бактерию и приводит к изменению ее фенотипа, называется:*

- сексдукция
- + трансформация
- трансфекция
- конъюгация
- трансдукция

395. *Мутации среди бактерий возникают вследствие действия:*

- адаптивных ферментов
- высокого окислительно-восстановительного потенциала питательной среды
- рекомбинантных вакцин
- конструктивных ферментов
- + азотистых оснований

396. *У больного с тяжелой формой гемолитической анемии эритроциты имеют форму серпа. В чем состоит молекулярная причина возникновения данного заболевания?*

- Нарушении синтеза гема
- Нарушении синтеза порфиринов
- + Замене глутаминовой кислоты¹ на валин в бета-цепи гемоглобина
- Нарушении синтеза бета-цепи гемоглобина
- Нарушении синтеза альфа-цепи гемоглобина

¹ В БЦТ авторами по ошибке написано "глутамин" вместо "глутаминовой кислоты".

397. С каким белком-ферментом ВИЧ (вируса иммунодефицита человека) связан механизм обратной транскрипции?

- Протеазой
- Интегразой
- Эндонуклеазой
- + Ревертазой
- РНК-полимеразой

398. В питательную среду, где культивируются клетки человека, внесен раствор тимина (Т) с радиоактивной меткой. Меченый тимин во время радиоавтографии найдут в:

- рибосомах
- эндоплазматической сети
- аппарате Гольджи
- + митохондриях
- лизосомах

399. Каков основной механизм действия противоопухолевых антибиотиков?

- Алкилирование РНК и ДНК
- Подавление клеточного деления в метафазе
- Включение в молекулы ДНК и РНК вместо природных соединений
- Конкурентное ингибирование метаболизма ДНК
- + Образование стойкого комплекса с ДНК опухолевой клетки

400. Согласно модели двойной спирали ДНК, предложенной Уотсоном и Криком, было установлено, что одна из цепей сохраняется при репликации, а вторая синтезируется комплементарно первой. Как называется этот способ репликации?

- Консервативный
- Дисперсный
- Аналогичный
- + Полуконсервативный
- Идентичный

401. Поражение саркомой Рауса становится возможным только в том случае, если информация о структуре РНК-содержащего вируса включается в геном клетки хозяина. Какой фермент обязательно должен присутствовать в составе онкогенного вируса саркомы Рауса?

- + Обратная транскриптаза
- ДНК-гираза
- Аминоацил-тРНК-синтетаза
- ДНК-зависимая РНК-полимераза
- РНК-репликаза

402. У человека под влиянием ультрафиолетового облучения усиливается пигментация кожи. Это происходит в результате изменения:

- количества хромосом
- структуры хромосом
- структуры генов
- + активности генов
- активности рибосом

403. РНК, которую содержит вирус СПИДа¹, проникла вглубь лейкоцита и с помощью фермента ревертазы заставила клетку синтезировать вирусную ДНК. В основе этого процесса лежит:

- + обратная транскрипция
- дерепрессия оперона
- обратная трансляция
- репрессия оперона
- репликация²

404. Анализируется химический состав молекул ДНК человека – носителей генетической информации. Мономерами этих биополимеров являются:

- + нуклеотиды
- азотистые основания
- дезоксирибоза
- гены
- аминокислоты

405. Какие из перечисленных ниже исследований послужили первым доказательством ведущей роли ДНК в сохранении и передаче наследственной информации?

- Исследования Моргана
- Исследования Уотсона и Крика
- + Исследования Гриффита и Эвери
- Исследования Менделя
- Исследования Жакоба и Моно

406. Установлено, что последовательность триплетов нуклеотидов иРНК точно соответствует последовательности аминокислотных остатков в полипептидной цепи. Как называется такое свойство генетического кода?

- Вырожденность

¹ В БЦТ – " РНК,содержащая вирус СПИДа", – явная глупость.

² В БЦТ – "конвариантная репликация" – термин, который в науке не используется. Удивительно, что этот термин используется в учебнике "Медична біологія" (Пішак, Бажора, 2004).

- + Коллинеарность¹
- Универсальность
- Триплетность
- Специфичность

407. В организм экспериментального животного введены онкогенные РНК-вирусы. С помощью какого фермента происходит репликация их генома?

- ДНК-лигазы
- + РНК-зависимой ДНК-полимеразы
- ДНК-полимеразы
- Транслоказы
- ДНК-зависимой РНК-полимеразы²

408. Установлено, что в гене человека (молекула ДНК) на экзонные участки приходится 9000 нуклеотидов. Какое количество аминокислот содержит в себе полипептид, который кодируется этим геном³?

- + Приблизительно 1500
- Приблизительно 3000
- Приблизительно 9000
- Приблизительно 4500
- Приблизительно 12000

409. Антибиотики, ингибирующие биосинтез нуклеиновых кислот и белков, используются в клинической практике как противоопухолевые и антибактериальные средства. Какой механизм действия является наиболее вероятным для антибиотиков с противоопухолевой активностью?

- Блокируют центр связывания аминоктил-тРНК в аминокотильном центре рибосомы
- Связываются с большой субъединицей рибосом и ингибируют транслокацию рибосомы относительно мРНК
- Связываются с большой субъединицей рибосом и ингибируют активность пептидилтрансферазы

¹ Устаревшее написание, правильно писать "колинеарность". Следует заметить, что коллинеарность не является свойством генетического кода как такового (неудачно сформулирован вопрос).

² В БЦТ здесь такой же ответ, как и второй, т.е. существовало два одинаковых ответа, поэтому мы изменили этот вариант на "ДНК-зависимую РНК-полимеразу" (наверное, именно так должно было бы быть). Но сразу следует отметить, что, строго говоря, этот фермент тоже принимает участие в репродукции вируса (в так называемой второй фазе).

³ В ответах в БЦТ даются точные цифры для количества аминокислот, но это неправильно, поскольку зрелая мРНК содержит регуляторные участки, поэтому мы добавили к соответствующим цифрам слово "приблизительно".

- Связываются с малой субъединицей рибосом и подавляют процесс элонгации
- + Образуют стабильные комплексы с ДНК и подавляют процессы репликации и транскрипции

410. Одним из этапов синтеза белка является распознавание кодона и антикодона. Второй триплет иРНК – УАУ.¹ Какой элементарный триплет находится в тРНК?

- ГУГ
- УАУ
- + АУА
- УГУ
- ЦУЦ

411. Известно, что генетический код является триплетным и вырожденным. Замена какого нуклеотида в кодирующем триплете может не нарушать его смысла?

- Первого
- Первого и второго
- Второго
- + Третьего
- Второго и третьего

412. Жизненный цикл клетки разделяется на периоды. В S-периоде интерфазы происходит репликация. Почему S-период намного короче (6–10 часов), чем время, необходимое в эксперименте для репликации ДНК длиной 1 см?

- Вследствие более высокой активности ферментов репликации в клетке
- Это результат хромосомной организации генетического материала
- Вследствие репликации ДНК с двух концов хромосомы
- Вследствие репликации ДНК в разные стороны от точки репликации
- + Вследствие деления ДНК хромосом на репликоны

413. В организме пациента были выявлены РНК-вирусы кори. С помощью какого фермента происходит увеличение количества молекул вирусной РНК у данного больного?

- Транслоказы
- ДНК-лигазы
- ДНК-зависимой РНК-полимеразы

¹ В БЦТ – "Одним из этапов синтеза белка является рекогниция. Первый триплет иРНК начинается с триплета УАУ". Мы были вынуждены изменить текст вопроса, потому что слово "рекогниция" – калька с английского и не существует в русском языке. Во-вторых, первым триплетом в иРНК является АУГ, иногда ГУГ или УУГ, но никак не УАУ.

- + РНК-зависимой РНК-полимеразы
- Обратной транскриптазы

414. Установлена последовательность аминокислотных остатков в молекуле полипептида. Эта последовательность будет соответствовать определенному расположению нуклеотидов в таком участке ДНК:

- промотор
- псевдоген
- оператор
- терминатор
- + структурный ген

415. В клетке произошла мутация первого экзона структурного гена. В нем уменьшилось количество пар нуклеотидов – вместо 290 пар стало 250. Какой это тип мутации?

- Инверсия
- Дупликация
- + Делеция
- Транслокация
- Репарация¹

416. Больному раком кожи проводили курс лечения противоопухолевым антибиотиком актиномицином D. Какой этап экспрессии гена² тормозится этим препаратом?

- Инициация трансляции
- Репликация ДНК
- + Транскрипция
- Терминация трансляции
- Элонгация трансляции

417. иРНК синтезируется в ядре клетки на одной цепи ДНК. Как называется этот процесс³?

- + Транскрипция
- Репарация
- Репликация
- Трансляция
- Активация аминокислот

418. Для определения молекулярной массы гена используют

¹ Другой вариант ответа – нонсенс-мутация.

² В БЦТ – "этап белкового синтеза". Нужно заметить, что репликация ДНК и транскрипция не являются этапами белкового синтеза. Транскрипция является этапом экспрессии гена, а репликация вообще не имеет отношения к экспрессии гена.

³ В БЦТ даются ответы "синтез белка", "синтез ДНК" и т.п., но это было бы очень просто, поэтому варианты мы изменили.

среднее значение молекулярной массы одного нуклеотида, которая составляет 345. Что именно нужно учесть с этой целью?

- Количество аминокислот в соответствующей белковой молекуле
- + Количество нуклеотидов в обеих цепях ДНК гена
- Количество нуклеотидов в соответствующей иРНК
- Количество нуклеотидов в триплете
- Количество нуклеотидов в одной цепочке ДНК гена

419. *Синтез белка осуществляется на рибосомах с матриц иРНК, к которым транспортируются активированные аминокислоты. Какая РНК транспортирует аминокислоты к рибосомам?*

- Информационная РНК
- Рибосомальная РНК
- + тРНК
- Зрелая иРНК
- Про-мРНК

420. *Четыре азотистых основания в сочетании по 3 в триплетах дают $4^3=64$ разных кодона, поэтому одни и те же аминокислоты могут кодироваться разными триплетами. Чем объясняется большее количество транспортных РНК (61), чем аминокислот, которые используются для синтеза белка (20)?*

- Универсальностью кода
- Специфичностью кода
- Вариабельностью ДНК
- + Вырожденностью генетического кода
- Повторяющимися последовательностями нуклеотидов

421. *В процессе созревания информационной РНК специальные ферменты вырезают интроны и сшивают экзоны (процессинг). Как называются информативные участки гена?*

- Транскриптоны
- + Экзоны
- Антикодоны
- Интроны
- Кодоны

422. *У эукариотов в результате транскрипции образуются преимущественно про-мРНК, которые содержат неинформативные участки (интроны), вырезающиеся во время ее созревания. Этот процесс называется:*

- кэпирование
- аттенюация
- генная конверсия

- рекомбинация
- + сплайсинг

423. Установлено заражение вирусом ВИЧ Т-лимфоцитов. При этом фермент вируса обратная транскриптаза (РНК-зависимая ДНК-полимераза) катализирует синтез:

- вирусной иРНК на матрице ДНК
- ДНК на вирусной рРНК
- вирусной ДНК на матрице ДНК
- иРНК на матрице вирусного белка
- + ДНК на матрице вирусной иРНК

424. У больного обнаружено снижение содержания ионов магния в крови, необходимых для прикрепления рибосом к гранулярной эндоплазматической сети. Известно, что это приводит к нарушению биосинтеза белка. Какой именно этап биосинтеза белка будет нарушен?

- Репликация
- Транскрипция
- Терминация
- Активация аминокислот
- + Трансляция

425. Вырожденность генетического кода – способность нескольких триплетов кодировать одну аминокислоту. А какая аминокислота кодируется одним триплетом?

- Лейцин
- Серин
- Аланин
- + Метионин
- Лизин

426. Экспрессия генов¹ состоит из ряда этапов. Во время одного из них осуществляется синтез иРНК на одной из цепей молекулы ДНК. Как называется указанный процесс?

- Элонгация
- Коллинеарность²
- Трансляция
- + Транскрипция
- Терминация

427. Генный аппарат человека содержит около 30 тысяч генов,

¹ В БЦТ – "Синтез белка...", но все же под синтезом белка понимают лишь трансляцию, синтез иРНК никак сюда не относится.

² Устаревшее написание, правильно писать "колинеарность". Другой вариант ответа в БЦТ – репликация.

а количество вариантов антител достигает миллионов. Какой механизм используется для образования новых генов, отвечающих за синтез такого количества антител?

- + Рекомбинация генов
- Амплификация генов
- Репликация ДНК
- Репарация ДНК
- Образование фрагментов Оказаки

428. *В модели оперона промотор является местом первичного прикрепления РНК-полимеразы, с которого начинается процесс транскрипции. Чем может быть заблокирован этот процесс?*

- Взаимодействием структурных генов
- + Присоединением белка-репрессора к оператору
- Присоединением репрессора к гену-регулятору
- Взаимодействием терминатора с репрессором
- Взаимодействием терминатора с оператором

429. *Разные клетки, принадлежащие одному человеку, способны одновременно синтезировать разные белки. Это возможно потому, что:*

- клетки одного организма имеют разную ДНК
- в разных клетках одного организма по-разному происходит биосинтез белка
- + одновременно в разных клетках транскрибируются разные участки ДНК
- в клетках организма постоянно происходят разные мутации
- синтезированные белки приобретают в процессе самосборки разную структуру

430. *В клетку проник вирус гриппа. Механизм биосинтеза белка клетки реорганизовался таким образом, что синтез вирусного белка начал осуществляться:*

- в ядре
- на каналах гладкой эндоплазматической сети¹
- в лизосомах
- + на полирибосомах
- в клеточном центре

431. *Под воздействием различных физических и химических факторов в клетке может произойти повреждение структуры молекулы ДНК. Как называется способность клеток к исправ-*

¹ Другой вариант – "в пероксисомах".

лению таких повреждений?

- + Репарация
- Транскрипция
- Репликация
- Трансдукция
- Трансформация

432. Длительное время считали, что взаимоотношения вируса и бактериальной клетки всегда завершаются разрушением последней. Тем не менее со временем было выявлено, что не все фаги вызывают гибель клетки. Они способны переносить часть генома одной бактерии в геном другой, вследствие чего генотип клетки-реципиента приобретает свойства другого штамма. Как называется это явление?

- Трансформация
- + Трансдукция
- Трансляция
- Транскрипция
- Транспозиция

433. Дети, гомозиготные по рецессивной аутосомной мутации "пигментная ксеродерма", при рождении выглядят нормально, но уже в раннем возрасте под воздействием солнечного света у них появляются поражения кожи. Пигментная ксеродерма возникает в результате нарушения процесса:

- репликации
- + репарации
- трансляции
- транскрипции
- рекомбинации

434. Фенилкетонурия является наследственной болезнью, обусловленной точечной мутацией. Это изменение:

- количества хромосом в диплоидном наборе
- количества генов
- + молекулярной структуры гена
- количества хромосомных наборов
- структуры отдельной хромосомы¹

435. Одно из основных свойств живого – это способность к репродукции. На каком уровне организации живых организмов этот процесс осуществляется на основе матричного синтеза?

- Популяционно-видовом

¹ В БЦТ было только четыре ответа, поэтому мы добавили еще один.

- Тканевом
- + Молекулярном
- Организменном
- Клеточном

436. *β-Талассемия – заболевание, которое характеризуется недостаточной продукцией β-цепей гемоглобина. Было выяснено, что у больных в клетках наблюдаются избыток про-мРНК и дефицит мРНК β-глобина. Какой этап экспрессии генов нарушен у этих людей?*

- Редупликация
- Транскрипция
- + Процессинг
- Трансляция
- Репарация

437. *Во время анализа фрагмента ДНК, который был синтезирован в процессе полимеразной цепной реакции, было выявлено, что в его состав входит 180 пар нуклеотидов. Какое количество мономеров белка кодирует этот фрагмент?*

- 2
- + 60
- 90
- 120
- 180

438. *Во время опроса студентов по теме "Молекулярная биология" преподавателем был задан вопрос: "Почему генетический код называется¹ универсальным? "Правильным должен быть ответ: "Так как он...":*

- содержит информацию о строении белка
- + единый для всех организмов
- является триплетным
- кодирует аминокислоты
- используется при репликации, транскрипции и трансляции²

439. *Репликация ДНК осуществляется с помощью комплекса ферментов. Какой процесс катализирует фермент праймаза?*

- Расплетание цепей молекулы ДНК
- Разрыв нити ДНК в точке "ori"

¹ В БЦТ вопрос такой: "Почему генетический код является универсальным?" Понятно, что на этот вопрос нужно ответить про эволюцию организмов, а не о происхождении термина.

² В БЦТ здесь ответ такой: "коллинеарный" (правильнее писать "колинеарный"), но колинеарность – это совсем не свойство кода, поэтому ответ мы изменили.

- Сшивание фрагментов Оказаки
- Стабилизацию однонитевых участков ДНК
- + Синтез затравок – цепей РНК

440. У больного на десне выявлено новообразование с метастазами, которое является следствием длительного курения. Какой из приведенных процессов является причиной возникновения новообразования?

- Репарация
- Транскрипция
- + Мутация
- Репликация
- Трансляция

441. Группа антибиотиков тормозит разные этапы синтеза РНК. Какую форму изменчивости вызывают такие антибиотики?

- Коррелятивную
- Комбинативную
- Мутационную
- Онтогенетическую
- + Модификационную

442. В общем виде генетический аппарат эукариот является таким: экзон-интрон-экзон. Такая структурно-функциональная организация гена предопределяет особенности транскрипции. Какой будет про-мРНК согласно упомянутой схеме?

- + Экзон-интрон-экзон
- Экзон-экзон-интрон
- Экзон-экзон
- Интрон-экзон
- Экзон-интрон

443. Синтез белка состоит из нескольких последовательных этапов. Ему предшествует синтез незрелой иРНК. Как называется этот процесс?

- Терминация
- Репликация
- Элонгация
- Трансляция
- + Транскрипция

444. В животной клетке экспериментально нарушили деспирализацию молекулы ДНК. Какие процессы не будут происходить в клетке в первую очередь?

- Анафаза митоза
- Трансляция

- + Транскрипция
- Анафаза мейоза
- Процессинг

445. Во время синтеза белка рибосома, пройдя стадию инициации, переходит к последующему чтению кодонов мРНК, направляясь к 3'-концу. Как называется эта стадия?

- Процессинг
- + Элонгация
- Терминация
- Пролонгация
- Сплайсинг

446. На одном из этапов биосинтеза белка происходит считывание генетической информации с молекулы иРНК. Какое химическое соединение осуществляет этот процесс?

- + тРНК¹
- Аминокислота
- рРНК
- РНК-полимераза
- Про-иРНК

447. ДНК человека и всех эукариотов содержит экзоны (информативные участки) и интроны (неинформативные фрагменты). В процессе созревания РНК происходят вырезание интронов и сшивание экзонов. Какое название имеет этот процесс?

- + Сплайсинг
- Репарация
- Транскрипция
- Терминация
- Репликация

448. Исследованиями Ф. Сенгера было выяснено, что последовательность аминокислотных остатков, соединенных пептидными связями, образует:

- + первичную структуру белка
- вторичную структуру белка
- третичную структуру белка
- четвертичную структуру белка
- β -структуру белка

¹ Не совсем правильно говорить, что тРНК "осуществляет процесс считывания генетической информации". В этом принимает участие рибосома, а тРНК играет роль "переводчика".

449. В бактериальной клетке длительность присоединения одной аминокислоты к полипептидной цепи при оптимальных условиях составляет приблизительно $1/20$ с. Сколько времени нужно для того, чтобы синтезировать полипептид, кодирующий геном, в состав которого входят 1200 пар нуклеотидов¹?

- $1/20$ с
- 400 с
- 2 с
- + 20 с
- $1/2$ с

450. Молекулы тРНК имеют два активных центра. К одному из них прикрепляется молекула аминокислоты и образуется комплекс аминоацил-тРНК. Второй активный центр состоит из трех нуклеотидов и называется:

- аминоацильным
- аминокептидилным
- пептидилным
- + антикодоном
- кодоном

451. У больных с пигментной ксеродермой кожа чрезвычайно чувствительна к солнечному свету, может развиваться рак кожи. Причиной является наследственная недостаточность фермента УФ-эндонуклеазы. Вследствие этого дефекта нарушается процесс:

- репликации ДНК
- + репарации ДНК
- трансляции
- транскрипции
- обратной транскрипции

452. Для лечения урогенитальных инфекций используют хинолоны – ингибиторы фермента ДНК-гиразы. Какой процесс нарушается под воздействием хинолонов в первую очередь?

- + Репликация
- Рекомбинация генов
- Амплификация генов
- Репарация
- Обратная транскрипция

¹ К сожалению, авторы не учитывают наличие регуляторных участков гена. На самом деле количество аминокислот будет меньше, нежели количество нуклеотидов просто поделить на 3.

453. В процессе экспрессии гена принимают участие все виды РНК. Определите РНК и ее функцию по таким признакам: имеет от 300 до 3000 нуклеотидов, массу от нескольких сотен тысяч до двух миллионов дальтон, существует в виде двух фракций (зрелой и ее предшественника) и находится между двумя субъединицами рибосом:

- рРНК – обеспечивает транскрипцию
- тРНК – определяет процесс инициации
- рРНК – обеспечивает отщепление белка от рибосомы
- тРНК – принимает участие в активации аминокислот
- + мРНК – принимает участие в трансляции

454. Часть генных мутаций по типу вставок и потерь нуклеотидных пар в молекуле ДНК происходит вследствие неравного кроссинговера, частота которого значительно возрастает под действием мутагенных факторов химической и физической природы. Как называется минимальное количество утраченного или приобретённого вследствие неравного кроссинговера генетического материала, которое вызывает возникновение мутации¹?

- Мутон
- + Рекон
- Цистрон
- Транскриптон
- Репликативная вилка

455. Во время исследования первичной структуры молекулы глобина обнаружена замена глутаминовой кислоты на валин. Для какой наследственной патологии это характерно?

- Фавизма
- Талассемии
- Гемоглобинолиза
- + Серповидноклеточной анемии
- Болезни Минковского–Шоффара

456. Существуют разные уровни регуляции экспрессии генов в эукариотической клетке. На каком уровне процесс контролируют энхансеры?

- Трансляции
- Репликации
- Процессинга
- + Транскрипции

¹ В современной науке термины "мутон" и "рекон" почти не используются и имеют лишь историческое значение.

– Посттрансляционной модификации

457. Больному необходимы в большом количестве белки. Какой препарат необходимо применить?

- + Увеличивающий трансляцию
- Снижающий трансляцию
- Уменьшающий транскрипцию
- Увеличивающий репликацию
- Уменьшающий репликацию

458. После пребывания в солярии у женщины обнаружено увеличение количества новообразований на коже. Причиной возникновения новообразований было нарушение последовательности нуклеотидов вследствие воздействия ультрафиолетовых лучей. Нарушение какого из перечисленных процессов привело к возникновению новообразований?

- Транскрипции
- + Репарации ДНК
- Образования мутаций в ДНК
- Терминации синтеза ДНК
- Репликации ДНК

459. У ребёнка, выздоравливающего после гриппа, обнаружено увеличение образования иммуноглобулинов вследствие увеличения синтеза соответствующих иРНК. Какой процесс из перечисленных приводит к увеличению количества защитных белков?

- Мутация ДНК
- + Транскрипция
- Репарация ДНК
- Репликация ДНК
- Терминация синтеза ДНК¹

460. Некоторые триплеты иРНК (УАА, УАГ, УГА) не кодируют ни одной аминокислоты, но являются терминаторами в процессе считывания информации, т.е. способны прекратить трансляцию. Как называются эти триплеты?

- Операторы
- + Стоп-кодоны
- Антикодоны
- Экзоны
- Интроны

¹ В БЦТ в этом и следующем вопросах – "терминация ДНК". Но что это такое – непонятно, поэтому ответ изменен.

461. Пациент с серповидноклеточной анемией имеет серповидную форму эритроцитов благодаря замене глутаминовой кислоты¹ на валин в молекуле гемоглобина. Что является основным дефектом наследственного материала?

- Структурный хромосомный дефект
- Кроссинговер
- Мутация изменения количества хромосом
- Рекомбинация
- + Генная мутация

462. Для триптофанового оперона соединением, блокирующим этот оперон, является триптофан. Каким образом триптофан блокирует оперон?

- Соединяется с оператором²
- Соединяется с геном-регулятором
- + Соединяется с белком-репрессором
- Соединяется с промотором
- Соединяется со структурным геном

463. Ген, кодирующий цепь полипептида, содержит 4 экзона и 3 интрона. После окончания процессинга зрелая иРНК состоит из нуклеотидов, комплементарных к:

- 3 интронам
- 2 экзонам и 1 интрону
- 1 экзону и 1 интрону
- + 4 экзонам
- 4 экзонам и 3 интронам

464. Известно, что при замене в ДНК одного нуклеотида может замениться лишь одна аминокислота в пептиде. Какое свойство генетического кода это досказывает?

- + Неперекрываемость кода
- Вырожденность кода
- Универсальность кода
- Триплетность кода
- Специфичность кода

465. Из нитратов, нитритов и нитрозаминов в организме образуется азотистая кислота, которая обуславливает окислительное дезаминирование азотистых оснований нуклеотидов. Это может привести к точковой мутации – замене цитозина на:

- аденин

¹ В БЦТ неправильно написано "глутамин".

² В БЦТ – "с геном-оператором".

- гуанин
- инозин
- + урацил
- тимин

466. Мутация структурного гена не привела к замене аминокислот в белке. В этом проявилось свойство генетического кода:

- мутабельность
- + избыточность
- колинеарность
- недостаточность
- универсальность

467. Мужчина 58 лет перенес операцию по поводу рака предстательной железы. Через 3 месяца ему провели курс лучевой и химиотерапии. В комплекс лекарственных препаратов входил 5-фтордезоксифуридин – ингибитор тимидилатсинтазы. Синтез какого вещества в первую очередь блокируется под действием этого препарата?

- рРНК
- Белка
- тРНК
- иРНК
- + ДНК

468. Для образования транспортной формы аминокислот в ходе синтеза белка на рибосомах необходима:

- мРНК
- ГТФ
- + аминоацил-тРНК-синтетаза
- рибосома
- ревертаза

469. При отравлении аманитином – ядом бледной поганки – блокируется РНК-полимераза II. При этом прекращается:

- + синтез мРНК
- синтез тРНК
- обратная транскрипция
- синтез праймеров
- созревание мРНК

470. В здоровой клетке слюнной железы человека исследуются процессы биосинтеза ферментов. Основным направлением потока информации в этой клетке будет:

- иРНК → полипептид → ДНК

- + ДНК → иРНК → полипептид
- тРНК → иРНК → ДНК → полипептид
- ДНК → полипептид → иРНК
- полипептид → иРНК → ДНК

471. В питательную среду с клетками внесен раствор тимина (Т) с радиоактивной меткой. В каких структурах клеток во время радиоавтографии будет найден меченый тимин?

- + Ядре
- Лизосомах
- Эндоплазматическом ретикулуме
- Рибосомах
- Аппарате Гольджи

472. К рибосоме подошла зрелая иРНК, в молекуле которой выявлены смысловые кодоны. Эти кодоны в процессе биосинтеза полипептида являются сигналом:

- + присоединения определенной аминокислоты
- соединения определенных экзонов
- начала транскрипции
- окончания транскрипции
- присоединения РНК-полимеразы

473. Установлено, что генетическая информация может передаваться не только от ДНК к РНК, но и в обратном направлении – от РНК к ДНК. Какими ферментами осуществляется эта передача?

- Лигазами
- Рестриктазами
- Синтетазами
- + Ревертазами
- Полимеразами

474. Лимфоцит поражен ретровирусом ВИЧ (СПИД). В этом случае направление потока информации в клетке будет:

- иРНК → полипептид → ДНК
- ДНК → иРНК → полипептид
- + РНК → ДНК → иРНК → полипептид
- ДНК → полипептид → иРНК
- полипептид → РНК → ДНК → иРНК

475. Какое из следующих утверждений относительно генетического кода является неправильным?

- Кодон содержит три нуклеотида
- + Существует только один кодон для каждой аминокислоты
- Кодоны находятся в матричной рибонуклеиновой кислоте

- Каждый кодон определяет одну аминокислоту
- Нуклеотид одного кодона не может быть частью другого кодона

476. Известно, что существуют 64 кодона. Сколько из них не имеют информации об аминокислотах и являются стоп-кодонами?

- 1
- + 3
- 5
- 8
- 10

477. Какой ответ из перечисленных является наиболее компетентным? Транскрипция – это:

- транскрипция генетической информации с молекулы ДНК на матричную рибонуклеиновую кислоту
- копирование матричной рибонуклеиновой кислоты с молекулы ДНК
- синтез белков
- + синтез матричной РНК на молекуле ДНК как последовательности нуклеотидов, комплементарных к молекуле ДНК
- синтез полипептида

478. Структура свернутой в двойную спираль ДНК была предложена на основе данных по рентгеновской дифракции, собранных:

- + Франклин и Уилкинсом
- Гриффитом
- Эвери, Мак-Леодом и Мак-Карти
- Уотсоном и Криком
- Херши и Чейз

479. Что из перечисленного является правильным о связях в ДНК?

- Остов имеет 3',2'-фосфодиэфирные связи
- Две цепи соединены ковалентными связями
- Одна цепь заканчивается 2'-фосфатом
- + Идут от 5'-фосфата к 3'-углероду сахара
- Обе цепи заканчиваются 3'-гидроксильными группами

480. Какой из данных постулатов соответствует современному уровню генетических знаний?

- Один ген – один признак
- Один ген – один белок
- Один ген – одна АТФ
- Один ген – одна ДНК
- + Один ген – один полипептид

481. В опыте было показано, что облученные ультрафиолетом клетки кожи больных пигментной ксеродермой из-за дефекта фермента репарации медленнее восстанавливают нативную структуру ДНК, чем клетки здоровых людей. С помощью какого фермента происходит этот процесс?

- ДНК-гиразы
- + Эндонуклеазы
- РНК-лигазы
- Праймазы
- ДНК-полимеразы III

482. Передозировка антибиотиков канамицина и хлорамфеникола (левомицетина) является опасной, приводит к глухоте. Это объясняется тем, что они подавляют:

- репликацию
- транскрипцию в ядре
- трансляцию в цитоплазме эукариотических клеток
- транскрипцию в митохондриях
- + трансляцию в митохондриях

483. Установлено, что некоторые соединения, например, токсины грибов и некоторые антибиотики, могут подавлять активность РНК-полимеразы. Нарушение какого процесса происходит в клетке в случае угнетения данного фермента?

- Трансляции
- + Транскрипции
- Репарации
- Процессинга
- Репликации

484. Известно, что структурная часть генов эукариотов характеризуется чередованием смысловых и неинформативных участков. Какое название имеют участки, не содержащие информацию о последовательности аминокислот в полипептиде?

- Экзоны
- + Интроны
- Мутоны
- Реконы
- Сайты

485. Установлено, что не все точковые мутации типа замены пары оснований служат причиной изменения аминокислоты в составе полипептида. Благодаря какому свойству генетического кода это возможно?

- + Вырожденности

- Колинеарности
- Универсальности
- Непрерывности
- Триплетности

486. *Какие органические соединения играют роль посредников между молекулами ДНК, как носителями генетической информации, и полипептидными цепями, как элементарными признаками?*

- Углеводы
- Липиды
- Белки
- АТФ
- + РНК

487. *Через организм человека постоянно проходит поток веществ, энергии и информации. Считывание и реализация генетической информации¹ на молекулярном уровне связаны, прежде всего, со свойствами:*

- углеводов
- липидов
- аминокислот
- + нуклеиновых кислот
- минеральных веществ

488. *Репликация (ауторепродукция) ДНК в клетках человека происходит по полуконсервативному механизму. При этом нуклеотиды новой нити ДНК являются комплементарными:*

- + материнской нити
- смысловым кодонам
- ферменту ДНК-полимеразе
- интронным участкам гена
- ферменту РНК-полимеразе

489. *Известно, что некоторые химические элементы (препараты брома, профлавин и прочие) способны вызывать мутации типа делеций. К чему приведут такие мутации, если нарушения произойдут в структурном участке гена?*

- Замены нуклеотидов ДНК
- Инверсии участки ДНК
- + Нарушения рамки считывания
- Замены нескольких нуклеотидов

¹ В БЦТ написано: " Считывание и реализация генетической информации при развитии зубной системы...". Не думаем, что надо так уже детализировать вопрос.

– Генетический код не изменится

490. *Генетический полиморфизм служит основой межпопуляционной и внутривидовой изменчивости людей, которая проявляется в неравномерном распределении по планете некоторых болезней, тяжести их течения, разной степени предрасположения к ним, действия лекарств. Какие последствия для людей имеет действие мутационного процесса, которое приводит к генетическому и фенотипическому полиморфизму?*

- Уменьшается частота возникновения мутаций в популяции людей
- Происходит накопление гомозигот в больших популяциях
- Исключается действие естественного отбора и дрейфа генов
- + Наследственное многообразие является преградой для трансплантации органов
- Уменьшается возможность гибели зигот и эмбрионов в каждом следующем поколении людей

491. *Как известно, последовательность триплетов в ДНК определяет порядок расположения аминокислот в молекуле белка. Какое это свойство генетического кода?*

- Комплементарность
- + Колинеарность
- Специфичность
- Неперекрываемость
- Антипараллельность

492. *Синтез белка на рибосоме начинается с образования комплекса инициации, в состав которого входит:*

- тРНК с фенилаланином
- тРНК с аланином
- тРНК с тирозином
- тРНК с лейцином
- + тРНК с метионином

493. *Известно, что структурная часть генов эукариот характеризуется чередованием смысловых и неинформативных участков. Какое название имеют участки, содержащие информацию о последовательности аминокислот в полипептиде?*

- Интроны
- Мутоны
- + Экзоны
- Сайты
- Реконы

494. *На рибосоме образовалась прямолинейная структура бел-*

ка, которая не имеет метаболической активности. В процессе "созревания" она может потерять концевые аминокислоты, образовать третичную и четвертичную структуры, соединиться с углеводными или липидными молекулами. Как называются процессы преобразования первоначальной структуры полипептида и формирования метаболически активных белков?

- Индуцированная трансляция
- Белковая терминация
- Полипептидная элонгация
- Транслокация
- + Посттрансляционная модификация

495. Мужчина является носителем вируса СПИДа, который относится к РНК-содержащим вирусам. В клетках этого человека происходит синтез вирусной ДНК. Основой этого процесса является:

- Репликация
- Транскрипция
- + Обратная транскрипция
- Репарация
- Трансляция

496. У бактерий установлен процесс конъюгации, при котором между бактериями образуется цитоплазматический мостик, по которому из клетки-донора в клетку-реципиент передаются плазмиды¹. Каково значение этого процесса?

- Обеспечивает обмен веществами между клетками
- Содействует активизации мутационного процесса
- + Обеспечивает обмен и рекомбинацию генетического материала
- Повышает гетерозиготность
- Ликвидирует нежелательные мутации

497. Ультрафиолетовые лучи нарушают целостность молекул ДНК, приводят к образованию пиримидиновых димеров, которые вызывают мутации. Почему облученные клетки выживают намного лучше на свету, чем в темноте?

- Происходит эксцизионная репарация
- + Происходит фоторепарация
- Активируется митоз
- Происходит рекомбинантная репарация
- Активируется ДНК-полимераза

¹ В БЦТ – " плазмиды – фрагменты ДНК", но так писать неправильно. Плазмиды являются полноценными молекулами ДНК определенной структуры, а никак не "фрагментами".

498. Известно, что β -каротин, витамины С и Е уменьшают спонтанные повреждения ДНК. К какой группе относятся эти вещества?

- + Антимутагены
- Мутагены
- Комутагены
- Тератогены
- Онкогены¹

499. Ген аланиновой тРНК был впервые синтезирован Х. Кораной в 1970 г. Этот ген состоял из 77 пар нуклеотидов, не имел регуляторной части и поэтому не функционировал. Ген тирозиновой тРНК, который был синтезирован Кораной позднее, функционировал как настоящий. Какие участки гена были дополнительно синтезированы?

- Эхансеры
- Структурные гены
- Ген-регулятор
- + Промотор и терминатор
- Репрессор

500. Образование молекул РНК на матрице ДНК называется:

- процессинг
- трансляция
- + транскрипция
- сплайсинг
- посттрансляционная модификация

501. Для лечения инфекционных бактериальных заболеваний используют антибиотики стрептомицин, эритромицин, хлорамфеникол. Какой этап синтеза белков микробной клетки они ингибируют?

- Транскрипцию
- Репликацию
- Процессинг
- + Трансляцию
- Сплайсинг

502. Синтез ДНК начинается из праймера. Праймер – это:

- олигодезоксирибонуклеотид
- + олигорибонуклеотид
- АТФ
- дАТФ (дезоксаденозинтрифосфат)

¹ В БЦТ здесь – "дисмутагены", но такого термина не существует.

– участок ДНК, состоящий из 40 нуклеотидов

503. Все типы РНК синтезируются в виде РНК-предшественников, которые потом подвергаются созреванию (процессингу). Одним из этапов процессинга является сплайсинг. Сплайсинг – это:

- + вырезание неинформативных участков (интронов) и сшивание информативных (экзонов)
- присоединение к 5'-концу 7-метилгуанозина
- присоединение к 3'-концу 100–200 остатков адениловой кислоты
- химическая модификация азотистых оснований
- фрагментация РНК

504. Под действием солнечного облучения в ДНК кожи человека чаще всего образуются:

- делеции
- замены нуклеотидов
- + тиминовые димеры
- хромосомные мутации
- одноцепочечные ДНК

505. У больного СПИДом в клетках, пораженных вирусом ВИЧ, выявлена активность фермента ревертазы. Какая нуклеиновая кислота синтезируется с участием этого фермента?

- мРНК
- + ДНК
- рРНК
- тРНК
- Пре-мРНК

506. Для лечения инфекционного заболевания использовали стрептомицин. Синтез каких веществ будет приостановлен при действии этого антибиотика?

- ДНК
- мРНК
- тРНК
- рРНК
- + Белков

507. В эксперименте было показано повышение активности бета-галактозидазы после внесения лактозы в культуральную среду с *E. coli*. Какой участок лактозного оперона становится разблокированным от репрессора в этих условиях?

- Промотор
- + Оператор
- Структурный ген

- Регуляторный ген
- Праймер

508. Больному туберкулезом легких назначен рифамицин, который подавляет фермент РНК-полимеразу на стадии инициации процесса:

- трансляции
- репликации
- терминации
- элонгации
- + транскрипции

509. Трансляция начинается с фазы инициации, когда кодон АУГ, шифрующий метионин, связывается с комплементарным антикодоном тРНК. Укажите данный антикодон.

- УЦГ
- УГЦ
- АЦУ
- + УАЦ
- АУГ

510. В структуре оперона ДНК прокариотов есть участок¹, к которому прикрепляется РНК-полимераза в фазе инициации транскрипции. Найдите название этого участка.

- Первичный транскрипт
- + Промотор
- Оператор²
- Ген-регулятор
- Структурный ген

511. Процесс биосинтеза белка является энергозависимым. Укажите, какой макроэргический субстрат используется в этом процессе на стадии элонгации.

- АТФ
- АДФ
- + ГТФ
- УТФ
- ЦТФ

512. Центральной догмой молекулярной биологии было понятие о передаче наследственной информации в направлении "ДНК–РНК–белок". Как передается наследственная информация у ретровирусов?

¹ В БЦТ здесь и дальше – "фрагмент", но в данном контексте это слово не годится.

² В БЦТ – "ген-оператор".

- РНК–ДНК–белок
- ДНК–белок–РНК
- ДНК–ДНК–РНК–белок
- ДНК–РНК–белок
- + РНК–ДНК–РНК–белок

513. В клетке болезнетворной бактерии происходит процесс транскрипции. Матрицей для синтеза одной молекулы иРНК при этом служит:

- вся молекула ДНК
- + участок одной из цепей ДНК
- целиком одна из цепей молекулы ДНК
- цепь молекулы ДНК, лишенная интронов
- цепь молекулы ДНК, лишенная экзонов

514. В районах Южной Африки среди людей распространена серповидноклеточная анемия, при которой эритроциты имеют форму серпа вследствие замены в молекуле гемоглобина глутаминовой кислоты¹ на валин. Чем вызвана эта болезнь?

- Нарушением механизмов реализации генетической информации
- Кроссинговером
- Геномной мутацией
- + Генной мутацией
- Трансдукцией

515. В результате интоксикации в эпителиальной клетке слизистой оболочки полости рта не синтезируются ферменты, обеспечивающие сплайсинг. Какова причина прекращения биосинтеза белка в этом случае?

- Не синтезируется АТФ
- Не образуется рРНК
- Не активируются аминокислоты
- Нарушен транспорт аминокислот
- + Не образуется зрелая иРНК

516. В генетической лаборатории при работе с молекулами ДНК белых крыс линии Вистар заменили один нуклеотид другим. При этом получили замену только одной аминокислоты в пептиде. Наблюдаемый результат будет следствием мутации, которая называется:

- делеция
- дупликация
- + трансверсия

¹ В БЦТ – " аминокислоты глутамина", но это ошибка.

- смещение рамки считывания
- транслокация

517. Студенты во время изучения особенностей генетического кода выяснили, что есть аминокислоты, которым отвечают по 6 кодонов, пяти аминокислотам – 4 разные кодона. Другие аминокислоты кодируются тремя и двумя кодонами и только две аминокислоты – одним кодоном. Укажите, какое свойство генетического кода переоткрыли студенты?

- Универсальность
- Избыточность
- Колинеарность
- Однонаправленность
- Триплетность

518. Работница химического предприятия вследствие нарушения правил безопасной работы подверглась токсическому действию азотистой кислоты и нитритов, которые вызывают дезаминирование цитозина в молекуле ДНК. Какой фермент инициирует цепь репарационных процессов?

- + Урацил-ДНК-гликозилаза¹
- ДНК-зависимая РНК-полимераза
- Оротидилмонофосфат-декарбоксилаза
- Тимидилатсинтаза
- Цитидинтрифосфатсинтетаза

519. В клетке в гранулярной ЭПС происходит этап трансляции, при котором наблюдается продвижение иРНК относительно рибосомы. Аминокислоты соединяются пептидными связями в определенной последовательности – происходит биосинтез полипептида. Последовательность аминокислот в полипептиде будет отвечать последовательности:

- антикодонов рРНК
- антикодонов тРНК
- нуклеотидов рРНК
- нуклеотидов тРНК
- + кодонов иРНК

520. Известно, что оператор отвечает за присоединение фермента РНК-полимеразы и инициацию транскрипции. В этом

¹ Этот вопрос был на экзамене в 2011 г., где название фермента было записано неправильно – уридин-ДНК-гликозидаза. На самом деле фермент удаляет из ДНК лишь азотистую основу, то есть урацил, а не уридин – соединение, которое состоит из урацила и сахара. Допустимые варианты правильного названия фермента – урацил-ДНК-гликозилаза и урацил-ДНК-гликозидаза.

участке произошла делеция двух нуклеотидов. Какие последствия это может иметь?

- Образование аномальных белков
- + Отсутствие синтеза белка
- Синтез белка в неограниченном количестве
- Образование нормального белка
- Быстрое окончание синтеза белка

Вопросы из БЦТ, не вошедшие в основной текст

Вопрос. Известно, что нуклеиновые кислоты состоят из нуклеотидов, код ДНК является триплетным, а расстояние между двумя соседними нуклеотидами составляет 0,34 нм. Как вычислить длину гена, который кодирует белковую молекулу из 250 аминокислот? Варианты ответов: а) $250 \times 0,34$; б) $250 \times 2 \times 0,34$; в) $3 \times 0,34$; г) $250 \times 3 \times 0,34$; д) $250 \times 3 \times 2 \times 0,34$. Предлагается вариант **з** как правильный. Но, как и в предыдущих рассмотренных нами вопросах, авторы не учитывают регуляторных участков гена и возможных интронов. Неточно сказано и о "расстоянии между нуклеотидами", так как 0,34 нм – это размер (длина) участка цепи ДНК, которую **занимает** один нуклеотид. Строго говоря, "между нуклеотидами" никакого особого расстояния нет (есть обычное расстояние между атомами), за одним сразу идет другой. Кроме того, "код ДНК" – абсолютно неудачный термин. Лучше использовать понятие "генетический код", "аминокислотный код".

Вопрос. Каждый "шаг" двойной спирали ДНК составляет 3,4 нм, и в нем укладывается 10 пар азотистых оснований (или нуклеотидов). Т.е. длина одного нуклеотида, или расстояние между двумя соседними вдоль оси ДНК, составляет 0,34 нм. Какую длину имеет ген, кодирующий инсулин, если известно, что в его состав входит 51 кислота? Варианты ответов: а) 52 нм; б) 50 нм; в) 35 нм; г) 60 нм; д) 75 нм. Предлагается вариант **а** как правильный. Здесь можно сделать те же замечания, что и к предыдущей задаче (расстояние между нуклеотидами, наличие регуляторных участков). Но если даже сделать расчеты только относительно аминокислот, все равно ответ дается неправильный. Для 51 аминокислоты длина ДНК действительно составляет $51 \times 3 \times 0,34 = 52,02$ нм, но нужно еще учесть стоп-кодон, т.е. длина ДНК будет $52 \times 3 \times 0,34 = 53,04$ нм (минимум, без дополнительных участков!).

Вопрос. Установлено, что в белковой молекуле содержится 150 аминокислотных остатков. Сколько было мономеров в исходной молекуле ДНК, если интроны в про-мРНК составили в совокупности 500 нуклеотидов? Варианты ответов: а) 600; б) 2600; в) 1900; г) 3800; д) 950. Предлагается вариант **в** как правильный. Действительно, одна аминокислота кодируется тремя нуклеотидами, $150 \times 3 = 450$, интроны не транслируются, $450 + 500 = 950$, молекула ДНК двухцепочечна, поэтому $950 \times 2 = 1900$. Но эта схема ответа имеет важную ошибку. Что означает "исходная молекула ДНК?" Ген? Тогда нужно к 1900 нуклеотидам прибавлять регуляторные области. Кроме того, ощущается, как авторы далеки от практической работы с молекулами ДНК. В молекулярной генетике, геномной инженерии никто не пользуется расчетами общего количества нуклеотидов. Счет идет на пары нуклеотидов (сокращенно – п.н.), или, что то же самое, пары оснований (п.о.; английское сокращение – bp от *base pairs*), и давать ответы нужно было бы именно в этих единицах.

Вопрос. Структурный ген включает в себя 10000 нуклеотидов. На экзонные участки приходится 6000 нуклеотидов. Какое количество нуклеотидов приходится на интронные участки? Варианты ответов: а) 2000; б) 3000; в) 4000; г) 6000; д) 8000. Предлагается правильный ответ **в**, однако в такого рода вопросах не учитывается наличие промотора, терминатора и нетранслируемых участков мРНК, которые не являются интронами, поэтому в отсутствие необходимой информации данный ответ нельзя считать правильным.

Вопрос. Известно, что последовательность нуклеотидов в иРНК определяет последовательность аминокислот в полипептидной цепи. Чему равно число нуклеотидов в иРНК, в которой закодирована информация о молекуле инсулина, состоящей из 21 аминокислотного остатка? Варианты ответов: а) 21; б) 42; в) 63; г) 78; д) 105. Предлагается вариант **в** как правильный. Однако это глубочайшее заблуждение, которое весьма характерно для людей, что-то читавших о молекулярной генетике, но мало сведущих и не работавших в этой сфере. Во-первых, РНК имеет стоп-кодон, который следует добавить, во-вторых, нетранслируемые участки, которые тоже надо приплюсовать, а для этого – знать их длину. В-третьих, не говорится, что это за РНК – до сплайсинга или после, т. е. надо ли добавлять возможные интроны (если они присутствуют, а если их нет – должно быть указание на это). Подобные ошибки встречаются сплошь и рядом.

Вопрос. На киностудии им. Довженко решили снять научно-популярный фильм о биосинтезе белка, но сценаристы поспорили, которая именно из структур ядра содержит информацию о синтезе белка. Решите их спор. Варианты ответов: а) хромосома; б) молекула ДНК; в) ген; г) триплет нуклеотидов; д) нуклеотид. Предлагается вариант **в** как правильный. Очевидно, эта ситуация выдуманна. Если сценаристы знают термин "триплет нуклеотидов", то должны знать и что такое ген. Если не знают, как тогда они могут писать сценарий? Вдобавок, ген – это не структура ядра! Скорее правильным здесь будет ответ **а** – хромосома, тем более что сказано о синтезе белка вообще, а не о синтезе какого-то конкретного белка.

Вопрос. Нарушен процесс деспирализации ДНК. Какие процессы в ядре изменяются? Варианты ответов: а) транскрипция; б) трансляция; в) редупликация ДНК; г) биосинтез белка; д) митоз. Предлагается вариант **а** как правильный. Но в этом случае процесс редупликации ДНК тоже должен нарушаться.

Вопрос. Почему больные дефектом Блума, при котором страдает фермент ДНК-лигаза, часто болеют также злокачественными опухолями? Варианты ответов: а) вследствие нарушения процесса репарации ДНК; б) вследствие нарушения синтеза ДНК; в) вследствие нарушения процесса репликации ДНК; г) вследствие нарушения процесса рекомбинации ДНК; д) вследствие нарушения процесса митоза. Предлагается вариант **а** как правильный. На самом деле при синдроме Блума вследствие мутации гена, кодирующего ДНК-хеликазу (а не лигазу!), нарушается процесс репликации!

Вопрос. Из молекулы ДНК выделены экзонные участки. Что это за участки? Варианты ответов: а) неинформативные участки; б) смысловые участки, кодирующие первичную структуру белковых молекул; в) цепь иРНК как продукт транскрипции; г) цепь тРНК как продукт транскрипции; д) цепь рРНК как продукт транскрипции. Ответ **б** – правильный. **Вопрос.** Из молекулы ДНК выделены интронные участки. Что это за участки? Варианты отве-

тов: а) неинформативные участки, которые не кодируют структуру белковых молекул; б) цепь иРНК как продукт транскрипции; в) гены-терминаторы; г) смысловые участки, кодирующие первичную структуру белковых молекул; д) незаменимые аминокислоты. Ответ **а** – правильный. Следует отметить, что эти два вопроса имеют существенные ошибки. Если говорится, что участки выделялись из молекулы ДНК, то о каких цепях РНК может идти речь в ответах? Кстати, нужно писать не "гены-терминаторы", а просто "терминаторы". Ну а незаменимые аминокислоты вообще не имеют отношения к ДНК.

Вопрос. *Лас-оперон – это сложная система, способная к саморегуляции, для которой лактоза является:* а) корепрессором; б) голорепрессором; в) репрессором; г) индуктором; д) апорепрессором. Правильный ответ – **з**. Замечание здесь можно сделать такое: термины "голорепрессор" и "апорепрессор" отсутствуют в известных русских и иностранных учебниках и монографиях (лишь в "Англо-русском биологическом словаре" есть термин апорепрессор), и не понятно, зачем их использовать, даже если они и существуют в очень специализированной литературе. Для студентов-медиков это лишняя информация со всех точек зрения.

Вопрос. *Гис-оперон – это сложная система, способная к саморегуляции, для которой гистидин является:* а) голорепрессором; б) репрессором; в) апорепрессором; г) корепрессором; д) индуктором. Правильный ответ в БЦТ не указан. Наверное, авторы хотели рассмотреть случай, противоположный предыдущему, но если так, то они ошиблись. Это в триптофановом опероне триптофан является корепрессором к белку-репрессору, а гистидиновый оперон, в отличие от триптофанового, регулируется совсем по другому принципу – через сложный механизм аттенуации, в котором принимает участие не репрессор или индуктор, а гис-гРНК! Детали можно прочитать в книге: *Льюин Б. Гены.* – М.: Мир, 1987 (на с.189–197).

Вопрос. *При исследовании окаменелых остатков животных удалось выделить цепочку ДНК. Исследование ее показало, что соотношение (А+Т/Ц+Г) по правилу Чаргаффа равняется 1,7. О чем это свидетельствует?* Варианты ответов: а) о размере ДНК; б) о степени мутабельности данной группы генов; в) о принадлежности вида к высшим организмам; г) о количестве протоонкогенов; д) о принадлежности вида к низшим организмам. Предлагается вариант **в** как правильный. Но этот ответ неправильный. Убедитесь сами: для человека коэффициент $(А+Т)/(Г+Ц)$ (кстати, именно так его нужно писать, поскольку сумма аденинов и тиминнов делится на сумму гуанинов и цитозинонов, а не так, как предлагается в вопросе – разделить количество Т на количество Г, а потом добавить А и Ц) равняется 1,52, стафилококка – 1,50, дрожжей – 1,79, кишечной палочки – 0,93, морского ежа – 1,85, овцы – 1,36 (смотри: *Ленинджер А. Основы биохимии: В 3-х т.* – М.: Мир, 1985. – Т.3 (расчеты можно сделать, пользуясь таблицей на с.860)). Неужели стафилококк такой же "высший организм", как человек, а дрожжи еще умнее? Кроме того, в вопросе неправильно является ссылка на правило Чаргаффа, которое не имеет никакого отношения к коэффициенту $(А+Т)/(Г+Ц)$.

Вопрос. *Учёные Р. Холли, М. Ниренберг и Х. Корана расшифровали генетический код и установили его функцию в синтезе белка. Что такое код по их определению?* Варианты ответов: а) система расположения нуклеотидов в молекуле ДНК, которая кодирует последовательность аминокислот в молекуле белка; б) чередование интронных и экзонных участков в ДНК; в) про-

грамма наследования признаков; г) последовательность аминокислот в белковой молекуле; д) кодоны иРНК. Предлагается вариант **а** как правильный. Действительно, он близок к правильному ответу, но все же весьма неточный. Генетический код – это определенное соответствие между триплетами нуклеотидов в мРНК и аминокислотами в молекуле белка, или же можно сказать и так: система, которая **связывает** последовательность нуклеотидов в нуклеиновых кислотах и последовательность аминокислот в полипептидах (смотри: *Стент Г., Кэлиндар Р.* Молекулярная генетика. – М.: Мир, 1981 на с.189). Как видим, это не совсем то, а точнее совсем не то, что нам предлагают авторы вопроса. "**Система расположения нуклеотидов** в молекуле ДНК, которая кодирует последовательность аминокислот в молекуле белка" – это скорее объединение нуклеотидов ДНК в отдельные функциональные участки – промотор, структурную часть гена, терминатор, интроны, экзоны. Кроме того, учёных, изучавших код, было не трое, а намного больше!

Вопрос. *В разных сочетаниях нуклеиновых нитей ДНК закодирована программа синтеза многих белков. Сколько белков может кодировать одна и та же область ДНК?* Варианты ответов: а) 1; б) 4; в) 16; г) 32; д) 64. Предлагается вариант **а** как правильный. Замечания к вопросу такие: во-первых, программа синтеза белков закодирована не в сочетаниях (?) нитей ДНК, а в сочетаниях нуклеотидов в составе гена, во-вторых, у вирусов одна область ДНК может кодировать даже два полипептида! Т.е. одна и та же последовательность ДНК считывается в двух разных рамках – два гена перекрываются. А потом на двух разных мРНК синтезируются два разных полипептида.

Вопрос. *В результате воздействия тератогенного фактора на организм зародыша в его клетках прекратился синтез ферментов, которые обеспечивают рестрикцию и сплайсинг. К каким результатам это приведет, если процесс трансляции не нарушен?* Варианты ответов: а) клетки зародыша немедленно погибнут; б) в клетке произойдет репарация ДНК; в) в клетке будет синтезироваться новый белок с меньшим количеством аминокислот; г) в клетке будет синтезироваться необходимый белок; д) в клетке будет синтезироваться новый белок с большим количеством аминокислот. Правильный ответ не указан. Скорее всего, правильным является ответ **а**, так как при нарушении сплайсинга с аномальных РНК большего, чем нужно, размера, синтезируются аномальные белки как большего, так и меньшего размера (когда в последовательности интрона неожиданно возникает стоп-кодон), и это прекратит нормальный ход биохимических реакций. Ферментов рестрикции (рестриктаз) у эукариотов нет, они есть лишь в бактериях (в вопросе – типичная ошибка людей, которые слабо разбираются в молекулярной генетике; эту ошибку можно встретить, например, в украинском учебнике по медицинской биологии под редакцией В. Пишака и Ю. Бажоры, где авторы текста – З. Д. Воробец из Львовского медуниверситета и Г. Ф. Жегунов из Харьковской зооветеринарной академии – ошибочно считают, что сплайсинг совершается рестриктазами, – абсолютная ерунда!).

Вопрос. *Больному назначен противоопухолевый препарат 5-фторурацил, который используют вместо естественного нуклеотида при синтезе тРНК. На какой стадии осуществляется ингибирование биосинтеза белка?* Варианты ответов: а) транскрипции; б) процессинга и тРНК; в) трансляции; г) активации и рекогниции; д) репликации. Предлагается вариант **д** как правильный. Заметим, что здесь вообще ошибочно сформулирован вопрос,

поскольку фторурацил ингибирует синтез dTMP из dUMP и тем самым синтез ДНК (отнюдь не tРНК!), а репликация (синтез ДНК) никакого отношения к транскрипции и биосинтезу белка не имеет. Кроме того, в ответе **б** есть стилистическая ошибка (возможно, имелся в виду процессинг tРНК?). Вместо слова "рекогниция" лучше употреблять термины "распознавание, узнавание".

Вопрос. *Гены эукариотических клеток прерывистые, так как имеют в своем составе неинформативные нуклеотидные последовательности (интроны) и экзоны – последовательности нуклеотидов, которые кодируют белок. Общее количество кодонов, входящих в экзоны, – 64. Сколько кодонов отвечает за кодирование 20 аминокислот? Варианты ответов: а) 61; б) 64; в) 32; г) 46; д) 60. Правильный ответ – а.* Здесь текст вопроса закручен таким образом, что вообще утрачена логическая связь между отдельными предложениями (если она вообще была). На самом деле нет никакой связи между экзонами и количеством кодонов, которые кодируют аминокислоты (к чему здесь экзоны? не все эукариотические гены имеют экзоны, да и для прокариот был бы тот же правильный ответ). Кроме того, нельзя так говорить: "общее количество кодонов, входящих в экзоны, – 64", так как в экзоны входят сотни кодонов, а вот **разных** кодонов, действительно, только 64, причем у прокариотов тоже используются 64 кодона, причем те же самые! Проблема в этом вопросе возникла потому, что авторам очень хотелось спросить об особенностях генетического кода, а вот привязать вопрос к клинической ситуации, к сожалению, не вышло.

Вопрос. *После транскрипции в процессе биосинтеза белка матричная РНК образует комплекс с рибосомами. Начинается трансляция. Дайте определение трансляции: а) процесс переноса информации с молекулы иРНК и ее реализация в виде синтеза белковых молекул; б) синтез углеводов; в) синтез аминокислот; г) синтез нуклеотидов; д) синтез рРНК. Правильный ответ – а.* Здесь неудачно сформулированы ответы, так как правильный ответ самый длинный, и вдобавок в нем упоминается иРНК, о которой идет речь в вопросе, что является подсказкой.

Вопрос. *В клетке существуют 3 вида РНК: транспортная, которая транспортирует аминокислоты к полисомам; информационная, выполняющая роль матрицы; рибосомальная, входящая в состав рибосом. Какой из них в клетке больше всего? Варианты ответов: а) информационной; б) рибосомальной; в) транспортной; г) матричной; д) про-иРНК. Правильный ответ – б.* **Вопрос.** *Полинуклеотидные молекулы бывают гигантские и короткие. Какая из видов РНК является самой короткой? Варианты ответов: а) информационная; б) рибосомальная; в) транспортная; г) матричная; д) про-иРНК. Правильный ответ – в.* Однако матричная и информационная РНК – это одно и то же, т.е. эти два теста составлены неудачно.

Вопрос. *Цитобихимическими методами из ядра выделены пре-иРНК и зрелая иРНК. Биосинтез белковой молекулы будет происходить на той, которая: а) лишена интронных участков; б) полная копия кодирующей цепи ДНК; в) полная копия двух цепей ДНК; г) лишена экзонных участков; д) лишена акцепторных триплетов. Правильный ответ – а.* Вопрос авторами сформулированное неграмотно. Поскольку РНК "была выделена", а синтез "будет происходить", то, разумеется, речь идет о биосинтезе *in vitro*, а в этой системе рибосома будет совершать трансляцию на любой иРНК, лишена она ин-

тронных участков или нет (просто на незрелой РНК синтез остановится раньше на первом же стоп-кодоне). Также хотелось бы узнать у авторов, что такое "акцепторные триплеты"?

Вопрос. В клетках женщины в результате трансляции произошел синтез гормона вазопрессина. При этом был использован генетический код, который является: а) триплетным; б) дуплетным; в) уникальным; г) комплементарным; д) тетраплетным. Правильный ответ – **а**. Этот вопрос просто так высосан из пальца. Весьма простые ответы, да и к чему здесь вазопрессин, – лишь бы был "клинический вопрос"? И как неграмотно сформулировано: "в результате трансляции произошел синтез"! Трансляция – это же и есть синтез. Лучше уж сказать "в ходе трансляции был синтезирован".

Вопрос. Экспериментально были установлены количество и последовательность аминокислот в молекуле гормона инсулина. Эта последовательность кодируется: а) определенным чередованием экзонных и интронных участков; б) последовательностью структурных генов; в) количеством и последовательностью азотистых оснований ДНК; г) количеством и последовательностью нуклеотидов в экзонных частях гена; д) количеством и последовательностью нуклеотидов в интронных участках гена. Правильный ответ – **г**. Ответ **в** нужно было бы уточнить – о каком именно участке ДНК идет речь, так как в ответах **г** и **д** указываются конкретные участки гена, а ген является частью ДНК. Заметим также, что молекулярные генетики часто говорят о последовательности азотистых оснований, имея в виду нуклеотиды (например, размер гена указывают в парах оснований, хотя точнее было бы в парах нуклеотидов).

Вопрос. В процессе эволюции часто происходили дубликации участков генома. Одна из копий могла эволюционировать в результате мутаций, а другая – сохранять свою первоначальную функцию. Примером могут быть гены белков мышц, иммуноглобулинов и т.п. Как называют набор функционально родственных генов, которые имеют общего предка и могут находиться в разных частях генома? Варианты ответов: а) кластеры; б) репликаторы; в) интроны; г) экзоны; д) транспозоны. Ответ **а** предлагается как правильный, но это ошибка. Гены, которые образуются путем дубликаций и мутаций, образуют **семейство генов**. Они могут быть как разбросаны по геному, так и располагаться рядом – образовывать **кластеры** (смотри: Льюин Б. Гены. – М.: Мир, 1987 (на с.268 и 279)). Таким образом, авторы, не зная, что же такое кластеры генов, не дают вообще правильного ответа. Интересно, что такое же неправильное определение термина "кластеры" есть и в учебнике: Слюсарев А.О., Жукова С.В. Биология. – К.: Вища школа, 1992 (с. 87 и 406).

Вопрос. Информационная РНК существует в виде зрелой фракции и в виде предшественника (про-иРНК). Зрелые молекулы иРНК прикрепляются к рибосомам, где начинается считывание информации. Тем не менее, иногда в клетках может накапливаться зрелая иРНК, которая связана с белком и может функционировать только после освобождения от белка. Как называются эти нуклеопротеидные комплексы, которые находятся в цитоплазме и могут быть прикреплены к рибосомам? Варианты ответов: а) информсомы; б) терминаторы; в) транскриптоны; г) спейсеры; д) экзоны. Правильный ответ – **а**. Следует отметить, что термин "информосома" в современной зарубежной и отечественной научной литературе не используется и имеет, скорее всего, лишь историческое значение.

Вопрос. У пациента с признаками поражения кожи под действием ультрафиолетовых лучей диагностирована пигментная ксеродерма. Каков механизм возникновения данной патологии? Варианты ответов: а) дефицит тирозиназы; б) нарушение репарации ДНК; в) плейотропное действие гена; г) дефицит фенилаланингидроксилазы; д) доминантная мутация. Правильный ответ – б. Понятно, что вариант д вообще не имеет отношения к этому вопросу (о механизме).

Вопрос. Какие нуклеиновые кислоты принимают участие в трансляции? Варианты ответов: а) рибосомальные РНК; б) транспортные РНК; в) матричная РНК; г) ДНК; д) АТФ? Как правильный предлагается ответ а. Но это ошибка, поскольку тРНК и мРНК тоже принимают участие в трансляции. Этот вопрос в англоязычном варианте был прислан Центром тестирования в 2006 г.

Вопрос. Что является основной мишенью в клетке после действия на нее ионизирующей радиации? Варианты ответов: а) ДНК; б) митохондрии; в) рибосомы; г) цитоплазматическая мембрана; д) саркоплазматический ретикулум. Предлагается ответ а как правильный. Следует заметить, что лучше было бы спросить, что является мишенью во время действия радиации, а не после действия. Кроме того, и в митохондриях есть ДНК, которая тоже страдает от действия радиации.

Вопрос. Что может быть результатом повреждения генетического аппарата половых клеток? Варианты ответов: а) наследственные болезни; б) злокачественные опухоли; в) аутоиммунные процессы; г) старение; д) торможение апоптоза. Как правильный предлагается ответ а, однако же и рак может быть вызван мутациями, и прогерия (болезнь преждевременного старения) тоже имеет генетическую природу.

Вопрос. В молекулярной биологии используют метод определения порядка расположения нуклеотидов внутри гена по аминокислотному составу полипептида. На каком свойстве генетического кода базируется этот метод? Варианты ответов: а) универсальность; б) вырожденность; в) коллинеарность; г) специфичность; д) непрерывность. Предлагается ответ в как правильная. Сделаем следующие замечания. Во-первых, по аминокислотному составу (сколько и каких аминокислот содержит белок) определить порядок расположения нуклеотидов невозможно вообще. По последовательности аминокислот в белке определить нуклеотиды в гене также невозможно, потому что генетический код вырожден, можно лишь предлагать разные варианты. А что действительно делают молекулярные генетики и биологи – это определяют последовательность аминокислот по известной последовательности нуклеотидов в гене, но здесь используются разные свойства кода – и коллинеарность, и непрерывность (неперекрываемость), и специфичность. Наверное, авторы вопроса никогда не работали в этой области.

Вопрос. Среди органических веществ клетки найден полимер, состоящий из десятков, сотен и тысяч мономеров. Молекула способна самовоспроизводиться и быть носителем информации. С помощью рентгеноструктурного анализа обнаружено, что молекула состоит из двух спирально закрученных нитей. Укажите это органическое соединение. Варианты ответов: а) РНК; б) целлюлоза; в) углевод; г) гормон; д) ДНК. Предлагается ответ д как правильный, но на самом деле у некоторых вирусов носителем наследственной информации является двухцепочечная РНК (реовирусы, ротавиру-

сы, орбивирусы, ортореовирусы).

Вопрос. У пациента развилась серповидноклеточная анемия вследствие замены глутаминовой кислоты валином в молекуле гемоглобина. Результатом какой мутации является данная болезнь? Варианты ответов: а) генной; б) хромосомной; в) геномной; г) делеции; д) дупликации. Правильный ответ **а**, однако же делеция и дупликация являются разновидностями как хромосомной, так и генной мутаций, то есть варианты ответов подобраны неудачно.

Вопрос. В биотехнологических методах генной инженерии для получения новых веществ используют плазмиды. В каких биохимических процессах их используют? Варианты ответов: а) биосинтеза белка; б) биосинтеза энзимов; в) переноса генетической информации; г) биосинтеза гормонов; д) биосинтеза липидов. Предлагается ответ **в** как правильный, однако правильными являются также ответы **а**, **б** и **г**, потому что плазмиды содержат соответствующие гены, которые кодируют ферменты, белки и т.п., и собственно для этого их и используют в биотехнологии. Конечно, плазмиды при этом содержат генетическую информацию, которую могут переносить в другие клетки (ответ **в**). Кроме того, неудачно изложено начало вопроса, лучше было бы написать так: "Для биотехнологии методами генной инженерии создают плазмиды, с помощью которых можно получать новые вещества".

Вопрос. В поврежденных клеточных ядрах происходит включение целого ряда аварийных генетических программ. Что к ним не относится? Варианты ответов: а) гены белков теплового шока; б) анти-онкогены; в) гены-регуляторы программированной клеточной гибели; г) ген G-белка; д) ген маркера стареющих и поврежденных клеток (АСК). Предлагается ответ **г** как правильный, однако очевидно, что это слишком узкоспециальный вопрос, причём, скорее, из области патофизиологии.

Вопрос. В процессе синтеза полипептидной цепи тРНК транспортирует определенную аминокислоту на иРНК. Каким должен быть антикодон тРНК, соответствующий кодону 5'-ГУА-3' в иРНК? Варианты ответов: а) 5'-ЦАУ-3'; б) 5'-УТЦ-3'; в) 5'-УАЦ-3'; г) 5'-АУГ-3'; д) 3'-ЦАУ-5'. Вариант ответа **а** предлагается в качестве правильного, однако это совершенно не так. Дело в том, что кодон и антикодон спариваются по тому же правилу, что и две цепи ДНК – они антипараллельны, т. е. правильным должен быть ответ **д**. В то же время совершенно не имеет значения, в каком порядке записывать последовательность нуклеотидов – слева 5'-конец, или справа, ибо в клетке нет ни верха, ни низа, ни левой стороны, ни правой. Поэтому очевидно, что вариант ответа **в** – тот же что и **д**, т. е. тоже правильный. Жаль, что авторы вопроса этого не знают.

Вопрос. В процессе синтеза белка информация с ДНК передается в последовательность нуклеотидов иРНК. По участку Ц–Т–Г–А молекулы ДНК синтезирован участок молекулы иРНК с последовательностью: а) Г–А–Ц–У; б) Ц–А–Ц–У; в) Г–А–Ц–Т; г) Г–Г–Ц–Т; д) Г–А–Ц–А. Предлагается вариант **а** в качестве правильного. Однако в условии не сказано, о каком участке ДНК идёт речь, и если о кодирующем (нематричном), то правильным должен быть ответ Ц–У–Г–А (а его среди вариантов ответов нет!), а если же о некодирующем (матричном) участке, то в условии следует указать концы фрагмента (3'-Ц–Т–Г–А-5'), поскольку по договорённости последовательность ДНК записывается таким образом, чтобы слева был 5'-конец, но в мат-

ричном участке ориентация концов должна быть противоположной ориентации иРНК.

Вопрос. При цитологических исследованиях было выявлено большое количество разных молекул тРНК, которые доставляют аминокислоты к рибосоме. Чему будет равняться количество разных типов тРНК в клетке? Варианты ответов: а) количеству нуклеотидов; б) количеству аминокислот; в) количеству белков, синтезированных в клетке; г) количеству разных типов иРНК; д) количеству триплетов, которые кодируют аминокислоты. Предлагается считать правильным ответ *д*, но это не так. На самом деле благодаря неоднозначному соответствию кодона и антикодона (wobble-гипотеза Ф. Крика, предложенная в 1966 г.) достаточно, чтобы в клетке присутствовали от 30 до 50 разных тРНК, способных соединиться с 61 смысловым кодоном. Кстати, обнаружить разные молекулы тРНК никак нельзя во время цитологических исследований, для этого нужны биохимические исследования.

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

521. В семье растёт дочь 14 лет, у которой наблюдаются некоторые отклонения от нормы: рост ее ниже, чем у ровесников, отсутствуют признаки полового созревания, шея очень короткая, плечи широкие. Во время исследования кариотипа выяснилось, что у нее отсутствует одна из двух X-хромосом. Интеллект в норме. Какое заболевание у девочки?

- Синдром Патау
- Синдром Дауна
- Синдром Эдвардса
- Синдром Клайнфелтера
- + Синдром Шерешевского–Тернера

522. У здоровой женщины, которая во время беременности перенесла вирусную краснуху, родился глухой ребёнок, у которого нормальные кариотип и генотип. Глухота ребёнка является проявлением:

- генных мутаций
- генокопии
- хромосомной аберрации
- + фенокопии
- комбинативной изменчивости

523. Девочка 14 лет отстаёт в физическом и умственном развитии, имеет низкий рост, широкую щитовидную грудную клетку; вторичные половые признаки отсутствуют. Телец Барра нет. Каков механизм этой болезни?

- Генетический дефект синтеза гонадотропина
- Генетический дефект синтеза половых гормонов
- Гипотиреоз
- + Нарушение расхождения половых хромосом в мейозе
- Приобретённая недостаточность соматотропина (гормона роста)

524. Во время обследования буккального эпителия мужчины был выявлен половой хроматин. Для какого хромосомного заболевания это характерно?

- + Синдрома Клайнфелтера
- Болезни Дауна
- Трисомии по X-хромосоме
- Гипофосфатемического рахита
- Синдрома Шерешевского–Тернера

525. У больного отмечены продолжительный рост конечностей, удлиненные "паукообразные" пальцы, дефекты хрусталика

глаза, аномалии сердечно-сосудистой системы. Интеллект в норме. Какие признаки могут быть еще у этого больного?

- Расщепление мягкого и твердого нёба
- + Нарушение развития соединительной ткани
- Недоразвитие гонад
- Плоское лицо и широкая переносица
- Недоразвитие нижней челюсти

526. *Во время обследования юноши с умственной отсталостью, евнухоидным строением тела и недоразвитостью половых органов в клетках выявлен половой хроматин. Какой метод был использован?*

- Дерматоглифический
- + Цитологический
- Клинико-генеалогический
- Популяционно-статистический
- Биохимический

527. *15-летний мальчик высокого роста, с задержкой умственного развития и отсроченной половой зрелостью имеет кариотип XXУ. Сколько телец Барра находится в клетках?*

- 0
- + 1
- 2
- 3
- 4

528. *В медицинской консультации составляют родословную больного алкаптонурией. Ему 12 лет. Каким символом нужно обозначить пробанда?*

- Символ (квадрат) заштриховать или закрасить
- Сверху квадрата нарисовать горизонтальную черточку
- Около квадрата поставить восклицательный знак или звездочку
- + Сбоку квадрата нарисовать стрелку
- Внутри квадрата поставить точку

529. *В какой семье имеется высокий риск развития у новорожденного гемолитической желтухи при вторых родах?*

- Жена резус-положительна, муж резус-отрицателен, первый ребёнок – резус-отрицательный
- Жена резус-положительна, муж резус-отрицателен, первый ребёнок – резус-положительный
- Жена резус-отрицательна, муж резус-положителен, первый ребёнок – резус-отрицательный
- Жена резус-положительна, муж резус-положителен, первый ребёнок –

резус-положительный

+ Жена резус-отрицательна, муж резус-положителен, первый ребёнок – резус-положительный

530. У 6-летнего ребёнка обнаружен синдром Дауна. Но хромосомный анализ показал, что не все клетки имеют аномальный кариотип. Как называется это явление?

- Эпистаз
- Неполная пенетрантность
- Неполное доминирование
- + Мозаицизм
- Вариабельная экспрессивность

531. Женщина 25 лет беременна в третий раз, попала в клинику с угрозой прерывания беременности. Какое сочетание Rh-фактора у нее и у плода может быть причиной этого?

- rh^- у матери, rh^- у плода
- Rh^+ у матери, rh^- у плода
- Rh^+ у матери, Rh^+ у плода
- + rh^- у матери, Rh^+ у плода
- Определить невозможно

532. В кариотипе матери 45 хромосом. Установлено, что это связано с транслокацией 21-й хромосомы на 15-ю. Какое заболевание вероятнее всего будет у ребёнка (кариотип отца в норме)?

- Синдром Клайнфелтера
- + Синдром Дауна
- Синдром Патау
- Синдром Морриса
- Синдром Эдвардса

533. У ребёнка после рождения проявился синдром "кошачьего крика" – "мяукающий" тембр голоса. После исследования кариотипа этого ребёнка была обнаружена:

- дополнительная Y-хромосома
- нехватка X-хромосомы
- дополнительная 21-я хромосома
- + делеция короткого плеча 5-й хромосомы
- дополнительная X-хромосома

534. Узкие плечи и широкий таз, недоразвитие семенников, высокий голос, гинекомастия и бесплодие характерны для:

- синдрома Дауна
- синдрома Эдвардса
- + синдрома Клайнфелтера

- синдрома Патау
- синдрома Шерешевского–Тернера

535. У 5-летнего ребёнка нарушен тирозиновый обмен. Это приводит к поражению нервной системы и слабоумию, но легко лечится специальной диетой, назначенной в раннем возрасте. Какое это заболевание?

- Гемофилия
- Цистинурия
- + Фенилкетонурия
- Брахидактилия
- Талассемия

536. При каком заболевании гетерозиготы устойчивы к малярии?

- Брахидактилии
- Цистинурии
- Фенилкетонурии
- Гемофилии
- + Серповидноклеточной анемии

537. Женщине 43 лет не рекомендовано рождение ребёнка по причине высокой вероятности заболевания ребёнка хромосомным синдромом. Почему такое ограничение не касается мужчин?

- + Стадия профазы I деления мейоза у женщин очень длинная
- Это связано с тем, что яйцеклетка неподвижная
- Это связано с ограниченным количеством ооцитов I порядка
- При оогенезе образуется лишь одна яйцеклетка, а не четыре
- Во время оогенеза отсутствует стадия формирования

538. Укороченные конечности, маленький череп, плоская широкая переносица, узкие глазные щели, нависающая складка верхнего века, обезьянья складка, умственная отсталость характерны для:

- синдрома Шерешевского–Тернера
- синдрома Эдвардса
- синдрома Клайнфелтера
- + синдрома Дауна
- трисомии-X

539. Положительная реакция пробы Феллинга, затхлый специфический запах мочи и пота, замедленное моторное и психическое развитие с 6-месячного возраста, осветление волос характерны для:

- синдрома Шерешевского–Тернера

- галактоземии
- фруктозурии
- + фенилкетонурии
- синдрома Патау

540. *Расщепление нёба, недоразвитие или отсутствие глаз, неправильно сформированные уши, деформация кистей и стоп, нарушение развития сердца и почек характерны для:*

- + синдрома Патау
- синдрома Дауна
- синдрома Клайнфелтера
- синдрома Шерешевского–Тернера
- синдрома Эдвардса

541. *У ребёнка 6 месяцев замедленное моторное и психическое развитие, побледнение кожных покровов, волос и радужной оболочки глаз, положительная проба с 5% раствором трихлоруксусного железа. Какое из указанных наследственных заболеваний выявлено у ребёнка?*

- Галактоземия
- Алкаптонурия
- Болезнь Дауна
- Альбинизм
- + Фенилкетонурия

542. *Узкий лоб и широкий затылок, очень низко расположенные деформированные уши, недоразвитие нижней челюсти, широкие короткие пальцы характерны для:*

- синдрома Шерешевского–Тернера
- + синдрома Эдвардса
- синдрома Дауна
- синдрома Патау
- синдрома Клайнфелтера

543. *Какие методы исследования позволяют своевременно установить диагноз фенилкетонурии?*

- Определение телец Барра или барабанных палочек
- Расчет вероятности рождения больного (по генетическим законам)
- + Биохимическое исследование крови и мочи
- Определение кариотипа
- Изучение дерматоглифики

544. *Мать и отец здоровы. В медико-генетической консультации методом амниоцентеза определены половой хроматин и кариотип плода: $n=45, X0$. Какой диагноз можно поставить будущему ребёнку?*

- Синдром трисомия-Х
- Филадельфийская хромосома
- Гепатолентикулярная дегенерация (болезнь Вильсона–Коновалова)
- + Синдром Шерешевского–Тернера
- Фенилкетонурия

545. В семье отец страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом. Вы – врач медико-генетической консультации. Проанализируйте возможные варианты наследования аномалий:

- + оба гена получают девочки
- ген гемофилии получают мальчики
- оба гена получают мальчики
- ген дальтонизма получают девочки
- оба гена получают дети независимо от пола

546. Женщина преждевременно родила мертвого мальчика. Какая причина спонтанного аборта является наиболее частой?

- Генная мутация
- Травма
- + Хромосомная аберрация
- Несовместимость по резус-фактору
- Инфекция матери

547. Каким методом можно диагностировать гетерозиготное носительство патологического гена при условии, что для указанного аллеля наблюдается дозовый эффект, а выраженность в фенотипе признака у доминантной гомозиготы и гетерозиготы разная?

- Генеалогическим методом
- Цитогенетическим методом
- + Биохимическим методом
- Близнецовым методом
- Популяционно-статистическим методом

548. У больного наблюдается нарушение синтеза тирозина, адреналина, норадреналина, меланина. Выражено слабоумие. Каков наиболее вероятный диагноз?

- Ихтиоз
- Гепатоцеребральная дистрофия (болезнь Вильсона–Коновалова)
- Подагра
- + Фенилкетонурия
- Семейная амавротическая идиотия (болезнь Тея–Сакса)

549. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина с моносомией по X-хромосоме. У нее выявлен дальтонизм. Выберите ее кариотип и генотип:

- 45, X^dX^d
- 46, X^DO
- 45, X^DO
- 46, X^dO
- + 45, X^dO

550. *Мать и отец здоровы. Методом амниоцентеза определен кариотип плода: 47, XX, 21+. Поставьте диагноз:*

- синдром кошачьего крика
- + синдром Дауна
- синдром "суперженщина"
- синдром Шерешевского–Тернера
- синдром Эдвардса

551. *Ребёнок, больной фенилкетонурией, страдает умственной отсталостью. Какой механизм будет главным в развитии повреждения центральной нервной системы?*

- Повышение синтеза тирозина
- + Накопление в крови фенилаланина и фенилкетонов (фенилпирувата)
- Снижение синтеза меланина
- Увеличение экскреции с мочой фенилкетоновых тел
- Снижение синтеза тиреоидных гормонов

552. *В медико-генетическую консультацию обратились здоровые супруги, сын которых болен фенилкетонурией. Супруги встревожены здоровьем следующего ребёнка. Фенилкетонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения второго ребёнка с фенилкетонурией?*

- 0%
- 50%
- 100%
- 75%
- + 25%

553. *Какой метод генетического обследования даст возможность наиболее достоверно установить диагноз синдрома Шерешевского–Тернера у больного человека?*

- Генеалогический
- Демографо-статистический
- Дерматоглифика
- + Обнаружение полового хроматина
- Близнецовый

554. *В медико-генетической консультации путем кариотипирования обследовали новорожденного с аномалиями черепа и конечностей. Установили наличие трех аутосом 18-й пары. Ка-*

кое заболевание наиболее вероятно у ребёнка?

- + Синдром Эдвардса
- Синдром ХХХ
- Синдром Дауна
- Синдром Патау
- Синдром Клайнфелтера

555. У человека гемофилия кодируется рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. В медико-генетическую консультацию обратились будущие супруги: здоровый юноша вступает в брак с девушкой, отец которой страдал гемофилией, а мать и ее родственники были здоровы. Какова вероятность проявления упомянутого признака у сыновей от этого брака?

- + 50%
- 100%
- 75%
- 0%
- 25%

556. В медико-генетическую консультацию обратилась беременная женщина, которая работала на вредном производстве и имела основания для волнения по поводу рождения ненормального ребёнка. После проведения амниоцентеза встал вопрос о прерывании беременности. Врачи объяснили женщине, что ее будущий ребёнок не будет жизнеспособным и будет иметь пороки в строении сердца, почек, пищеварительной системы, расщепление мягкого и твердого нёба, недоразвитие или отсутствие глаз. О каком нарушении в кариотипе шла речь в этом случае?

- Полисомия X
- Моносомия X
- Трисомия Y
- + Трисомия 13
- Трисомия 21

557. Мужчина 70 лет страдает подагрическим артритом. В его родословной также были больные подагрой. Какой фактор является непосредственной причиной развития патологии в данном случае?

- Генетический дефект обмена мочевины
- + Генетический дефект обмена мочевой кислоты
- Преклонный возраст
- Чрезмерное потребление мяса
- Мужской пол

558. У молодого мужчины 20 лет высокого роста и астенического строения тела с признаками гипогонадизма, гинекомастией и уменьшенной продукцией спермы (азооспермия) выявлен кариотип 47, XX. Какой наследственный синдром сопровождается такой хромосомной аномалией?

- Дауна
- Вискотта–Олдрича
- + Клайнфелтера
- Шерешевского–Тернера
- Луи–Барр

559. Одна из форм рахита наследуется по аутосомно-доминантному типу. Это заболевание является результатом:

- анэуплоидии
- геномной мутации¹
- хромосомной мутации
- полиплоидии
- + генной мутации

560. Известно, что фенилкетонурия возникает вследствие мутации гена, отвечающего за превращение фенилаланина, и распада фенилаланина до конечных продуктов обмена. Выберите, какой путь обмена фенилаланина приведет к развитию фенилкетонурии:

- фенилаланин → тирозин → тироксин
- фенилаланин → тироксин → норадреналин
- фенилаланин → тироксин → алкаптон
- + фенилаланин → фенилпируват → кетокислоты
- фенилаланин → тирозин → меланин

561. Во время медицинского осмотра в военкомате был выявлен мальчик 15 лет, высокого роста, с евнухоидными пропорциями тела, гинекомастией, с ростом волос на лобке по женскому типу. Отмечаются отложение жира на бедрах, отсутствие роста волос на лице, высокий голос; коэффициент интеллекта снижен. Выберите кариотип, который отвечает данному заболеванию:

- 45, X0
- + 47, XXУ
- 46, XX

¹ Неудачно подобранный вариант ответа, поскольку полиплоидия и анэуплоидия являются вариантами геномной мутации, а строго говоря, они являются ещё и вариантами хромосомной мутации (хромосомные мутации включают у себя как изменения в структуре хромосом, так и изменения в количестве хромосом).

- 46, XY
- 47, XXX

562. Во время анализа мочи трехмесячного ребёнка выявлено повышенное количество гомогентизиновой кислоты, моча при стоянии на воздухе приобретает темную окраску. Для какого из перечисленных ниже заболеваний характерны описанные изменения?

- + Алкаптонурии
- Альбинизма
- Аминоацидурии
- Цистинурии
- Фенилкетонурии

563. У женщины вследствие нарушения мейоза образовались такие типы яйцеклеток: 22+XX, 22+0. Какие болезни возможны у ее дочерей, если у мужчины сперматозоиды имеют нормальный набор хромосом?

- Трисомия X и болезнь Дауна
- Синдром Шерешевского–Тернера и синдром Клайнфелтера
- Синдром Клайнфелтера и трисомия X
- Синдром Клайнфелтера и болезнь Дауна
- + Синдром Шерешевского–Тернера и трисомия X

564. У молодых здоровых родителей родилась девочка, белокурая, с голубыми глазами. В первые же месяцы жизни у ребёнка развились раздражительность, беспокойство, нарушения сна и питания, а обследование невропатолога показало отставание в развитии ребёнка. Какой метод генетического обследования ребёнка нужно применить для точного установления диагноза?

- Популяционно-статистический
- + Биохимический
- Близнецовый
- Цитогенетический
- Генеалогический

565. У женщины во время исследования клеток слизистой оболочки щеки не выявлен половой хроматин. Какое из приведенных заболеваний можно предположить?

- Синдром Дауна
- Синдром Клайнфелтера
- Синдром Патау
- Синдром Эдвардса
- + Синдром Шерешевского–Тернера

566. В медико-генетический центр обратились родители с подозрением на хромосомную болезнь ребёнка. При кариотипировании у него выявлена транслокация дополнительной 21-й хромосомы на 15-ю. Врач установил диагноз: транслокационная форма синдрома Дауна. Повреждение какой структуры хромосомы вызвало возникновение этой болезни?

- Короткого плеча
- Длинного плеча
- Вторичной перетяжки
- Центромеры
- + Теломерной области

567. Во время клинического обследования беременной женщины обнаружено увеличение содержания фенилаланина в крови. Как это может повлиять на ребёнка?

- Возможно развитие галактоземии
- + Возможно развитие олигофрении
- Возможно развитие болезни Вильсона
- Никакого влияния нет
- Возможно рождение ребёнка с синдромом Дауна

568. К врачу-генетику обратился юноша 18 лет астенического телосложения. У него узкие плечи, широкий таз, высокий рост, оволосение по женскому типу, высокий тембр голоса. Выражена умственная отсталость. На основании этого поставлен предварительный диагноз: синдром Клайнфелтера. Какой метод медицинской генетики даст возможность подтвердить этот диагноз?

- Близнецовый
- + Цитогенетический
- Биохимический¹
- Генеалогический анализ
- Популяционно-статистический

569. К врачу обратилась девушка 18 лет с жалобами на отсутствие менструаций. Во время обследования выявлены такие признаки: рост 140 см, короткая шея с характерными складками кожи ("шея сфинкса"), широкие плечи, узкий таз, отсутствие вторичных половых признаков, недоразвитие яичников. Какой предварительный диагноз можно установить?

- Синдром Патау
- Синдром Морриса

¹ Другой вариант ответа – дерматоглифический.

- + Синдром Шерешевского–Тернера
- Синдром Дауна
- Синдром Клайнфелтера

570. Женщина с первой группой и нормальным свертыванием крови вступила в брак с женщиной, больной гемофилией, со второй группой крови. При каких генотипах родителей в этой семье может родиться ребёнок, больной гемофилией и с первой группой крови?

- $ii X^H X^H \times I^A i X^h Y$
- $ii X^H X^h \times I^A I^A X^h Y$
- $ii X^H X^H \times I^A I^A X^H Y$
- + $ii X^H X^h \times I^A i X^h Y$
- $ii X^H X^H \times I^A I^A X^h Y$

571. Мужчина 26 лет жалуется на бесплодие. Объективно: рост 186 см, длинные конечности, гинекомастия, гипоплазия яичек, в соскобе слизистой оболочки щеки найдены тельца Барра. Диагностирован синдром Клайнфелтера. Какой механизм хромосомной аномалии имеет место при данном заболевании?

- Делеция хромосомы
- Транслокация
- + Нерасхождение гетерохромосом в мейозе
- Инверсия хромосомы
- Нерасхождение хроматид в митозе

572. У ребёнка выявлена фенилкетонурия. Какие из перечисленных методов лечения нужно использовать?

- Гормонотерапию
- Хирургическое лечение
- Выведение из организма токсических веществ
- + Диетотерапию
- Лекарственную терапию

573. С нарушением структуры каких органелл клетки возникают болезни накопления?

- + Лизосом
- Комплекса Гольджи
- Центросом
- Митохондрий
- Пластид

574. Известны трисомная, транслокационная и мозаичная формы синдрома Дауна. С помощью какого метода генетики человека можно дифференцировать перечисленные формы синдрома Дауна?

- Биохимического
- Генеалогического
- + Цитогенетического
- Популяционно-статистического
- Близнецового

575. Известно, что при применении метода определения полового хроматина подсчет количества телец Барра на окрашенном мазке буккального эпителия (слизистой оболочки щеки) позволяет точно установить кариотип человека. Каким он будет у женщины при наличии двух телец Барра?

- 48, XXXY
- 47, ХХУ
- 46, ХХ
- 48, ХХХХ
- + 47, ХХХ

576. Изучение отпечатков выступов эпидермиса пальцев рук (дактилоскопия) используется в криминалистике для идентификации личности, а также для диагностики генетических аномалий, в частности, болезни Дауна. Какой слой кожи определяет индивидуальность отпечатков?

- + Сосочковый
- Роговой
- Сетчатый
- Блестящий
- Базальный

577. У 40-летней беременной проведен амниоцентез. Во время исследования кариотипа плода получен результат: 47, ХУ, 21+. Какая наследственная патология плода выявлена?

- Синдром Клайнфелтера
- Болезнь Патау
- + Синдром Дауна
- Фенилкетонурия
- Болезнь Шерешевского–Тернера

578. После рождения у ребёнка выявлена положительная реакция мочи с 10% раствором хлорида железа. Для какой наследственной патологии это характерно?

- Алкаптонурии
- Тирозиноза
- Сахарного диабета (наследственной формы)
- + Фенилкетонурии
- Галактоземии

579. Выберите, какое из перечисленных ниже заболеваний имеет своей основой разрушение нормального процесса репарации ДНК после ультрафиолетового облучения:

- гипертрихоз
- + пигментная ксеродерма
- простой ихтиоз
- меланизм
- альбинизм

580. В медико-генетическую консультацию обратились супруги, которые после трехлетней совместной жизни не имели детей. Во время обследования мужа обнаружено недоразвитие семенников и отсутствие сперматогенеза. У него узкие плечи, широкий таз, мало развитая мускулатура. Какой из перечисленных кариотипов был у этого мужчины?

- 46, t13.13
- 46, 5p⁻
- 45, X0
- 47, 21+
- + 47, XXУ

581. У ребёнка 1,5 лет наблюдается отставание в умственном и физическом развитии, осветление кожи и волос, снижение содержания в крови катехоламинов. При добавлении к свежей моче нескольких капель 5% раствора трихлоруксусного железа появляется оливково-зеленая окраска. Для какой патологии обмена аминокислот характерны такие изменения?

- Алкаптонурия
- Альбинизм
- Тирозиноз
- + Фенилкетонурия
- Ксантинурия

582. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по поводу отклонений физического и полового развития. Во время микроскопии клеток слизистой оболочки ротовой полости полового хроматина не выявлено. Для какой хромосомной патологии это характерно?

- + Синдрома Шерешевского–Тернера
- Синдрома Клайнфелтера
- Болезни Дауна
- Болезни Реклингхаузена
- Трисомии по X-хромосоме

583. В судебно-медицинской практике периодически возникает

необходимость провести идентификацию личности. Для этой цели используют метод дактилоскопии. Объясните, строением какой структуры определяется индивидуальный рисунок кожи пальцев человека:

- особенностями строения сетчатого слоя дермы
- строением эпидермиса и дермы
- + особенностями строения сосочкового слоя дермы
- особенностями строения эпидермиса
- строением эпидермиса, дермы и гиподермы

584. *Мать и отец будущего ребёнка здоровы. Методом амниоцентеза определен кариотип плода: 45, X0. Какой синдром можно предусмотреть у ребёнка после рождения?*

- Синдром Патау
- + Синдром Шерешевского–Тернера
- Синдром "суперженщина"
- Синдром кошачьего крика
- Синдром Эдвардса

585. *Ребёнок 10-месячного возраста, родители которого брюнеты, имеет светлые волосы, очень светлую кожу и голубые глаза. Внешне при рождении выглядел нормально, но на протяжении последних трех месяцев наблюдались нарушение мозгового кровообращения, отставание в умственном развитии. Причиной такого состояния является:*

- + фенилкетонурия
- гликогеноз
- гистидинемия
- галактоземия
- острая порфирия

586. *Юноша высокого роста, у которого увеличена нижняя челюсть и выступают надбровные дуги, был обследован в медико-генетической консультации в связи с проблемами в обучении и антисоциальным поведением. Выявлен кариотип 47, XYУ. Какая это болезнь?*

- Синдром Эдвардса
- Синдром Патау
- + Синдром "супермужчина"
- Синдром Шерешевского–Тернера
- Синдром Клайнфелтера

587. *Отец и сын в семье больны гемофилией А. Мать здорова. Выберите генотипы родителей:*

- $X^{H}X^{H} \times X^{h}Y$

- $Aa \times aa$
- $X^hX^h \times X^HY$
- $aa \times Aa$
- + $X^HX^h \times X^hY$

588. Женщине преклонного возраста был поставлен диагноз – болезнь Коновалова–Вильсона, которая связана с нарушением обмена веществ. Нарушение обмена каких веществ вызывает эта болезнь?

- + Минерального
- Аминокислотного
- Углеводного
- Липидного
- Белкового

589. В ядрах большинства клеток эпителия слизистой оболочки щеки мужчины выявлено одно тельце¹ полового X-хроматина. Для какого из перечисленных синдромов это характерно?

- Трисомии по X-хромосоме
- + Клайнфелтера
- Шерешевского–Тернера
- Дауна
- Эдвардса

590. Гемофилия А – наследственное заболевание, обусловленное наличием патологического гена в:

- 21-й хромосоме
- 19-й хромосоме
- Y-хромосоме
- 7-й хромосоме
- + X-хромосоме

591. У месячного ребёнка отмечают диспепсию, возбужденность, повышение мышечного тонуса и сухожильных рефлексов. Проба на нахождение фенилпировиноградной кислоты в моче положительная. Выберите диагноз заболевания:

- мукополисахаридоз
- дальтонизм
- миопатия Дюшенна
- + фенилкетонурия
- гемофилия А

592. Для изучения наследственности у человека используют разные методы антропогенетики и среди них – генеалогиче-

¹ Другой вариант – "выявлена глыбка".

ский и близнецовый. Что именно можно определить близнецовым методом?

- Экспрессивность
- + Коэффициент наследственности
- Пенетрантность
- Тип наследования
- Зиготность пробанда

593. *Во время обследования юноши с умственной отсталостью выявлено евнухоидное строение тела, недоразвитость половых органов. В клетках полости рта – половой хроматин. Какой метод генетического исследования нужно применить для уточнения диагноза?*

- Клинико-генеалогический
- Дерматоглифику
- + Цитологический
- Биохимический
- Популяционно-статистический

594. *В медико-генетическую консультацию обратились родители новорожденного, у которого подозревают синдром Дауна. Какой метод исследования нужно назначить для подтверждения диагноза хромосомной патологии и исключения фенкопии?*¹

- + Цитогенетический²
- Дерматоглифический
- Биохимический
- Определение полового хроматина
- Иммунологический

595. *У ребёнка 6 месяцев наблюдаются резкое отставание в психомоторном развитии, приступы судорог, бледная кожа с экзематозными изменениями, белокурые волосы, голубые глаза. У этого ребёнка наиболее достоверно позволит установить диагноз определение концентрации в крови и моче:*

- лейцина

¹ В БЦТ есть такой же вопрос, где предлагаются ответы: а) цитогенетический, клинико-генеалогический; б) дерматоглифический, биохимический; в) биохимический, клинико-генеалогический; г) определение полового хроматина, биохимический; д) цитогенетический, иммуногенетический. На наш взгляд, в этом случае вообще нет правильного ответа. Поскольку нужен только цитогенетический метод, непонятно, зачем добавлены клинико-генеалогический и иммуногенетический методы и какой же вариант ответа в этом случае выбрать: **а** или **д**? Существует аналогичный вопрос (с той же ошибкой) и про синдром Патау.

² Другой возможный вариант ответа – кариотипирование.

- гистидина
- триптофана
- + фенилпирувата
- валина

596. Резус-отрицательная женщина выходит замуж за гетерозиготного резус-положительного мужчину. Какова вероятность резус-конфликта между организмами матери и плода при второй беременности?

- 0%
- 12,5%
- 25%
- + 50%
- 75%

597. У мужчин вследствие злоупотребления алкоголем может происходить нерасхождение половых хромосом в мейозе. Какие наследственные болезни у потомков может вызвать эта ситуация?

- Синдром Клайнфелтера
- Трисомию по X-хромосоме
- Синдром Шерешевского–Тернера
- Никаких наследственных болезней
- + Синдром Клайнфелтера и синдром Шерешевского–Тернера

598. Одна из форм цистинурии обусловлена аутосомным рецессивным геном. Однако у гетерозигот наблюдается повышенное содержание цистеина в моче, тогда как у рецессивных гомозигот в почках образуются камни. Какая форма цистинурии возможна у детей в семье, где отец страдает этой болезнью, а у матери повышенное содержание цистеина в моче?

- + Обе (образование камней и повышенное содержание цистеина в моче)
- Ни одной формы
- Образование камней
- Повышенное содержание цистеина
- Повышенное содержание цистеина и отсутствие обеих форм цистинурии

599. Новорожденному ребёнку с многочисленными пороками развития в родильном доме поставлен предварительный диагноз: синдром Патау. С помощью какого метода генетики можно подтвердить этот диагноз?

- Генеалогического
- Близнецового

- Биохимического
- + Цитогенетического
- Популяционно-статистического

600. В фенотипически женском организме проведено определение процента полового хроматина в буккальном эпителии. В каких случаях можно подозревать патологию?

- + 0%
- 20%
- 40%
- 50%
- 80%

601. При каком заболевании можно определить гетерозиготное носительство методом нагрузочных тестов?

- + Галактоземии
- Синдроме Дауна
- Гемофилии
- Синдроме Патау
- Цистинурии

602. В медико-генетическую консультацию обратился мужчина по поводу бесплодия. Во время лабораторного исследования в ядрах большинства клеток эпителия слизистой оболочки щеки было выявлено по одному тельцу Барра, а в ядрах нейтрофилов – по одной "барабанной палочке". Какой синдром может быть причиной подобных проявлений?

- Патау
- Шерешевского–Тернера
- Трисомия по X-хромосоме
- + Клайнфелтера
- Дауна

603. Возникновение нижеперечисленных заболеваний связано с генетическими факторами. Назовите патологию с наследственным предрасположением:

- серповидноклеточная анемия
- дальтонизм
- синдром Дауна
- хорея Хантингтона
- + сахарный диабет

604. Во время обследования девушки 18 лет выявлены недоразвитие яичников, широкие плечи, узкий таз, укорочение нижних конечностей, "шея сфинкса". Умственное развитие не нарушено. Больной поставлен диагноз: синдром Шерешевско-

го–Тернера. С какими изменениями количества хромосом связана эта болезнь?

- Трисомией по X-хромосоме
- + Моносомией по X-хромосоме
- Трисомией по 13-й хромосоме
- Трисомией по 18-й хромосоме
- Трисомией по 21-й хромосоме

605. *В медико-генетическую консультацию обратилась беременная женщина. Ее первый ребёнок родился с многочисленными пороками развития: незаращение верхней губы и верхнего нёба, микрофтальм, синдактилия, пороки сердца и почек. Ребёнок умер в возрасте одного месяца; во время кариотипирования у него выявлено 46 хромосом, 13-я хромосома транслоцирована на другую хромосому¹. С каким хромосомным заболеванием родился этот ребёнок?*

- Синдром Шерешевского–Тернера
- + Синдром Патау
- Синдром Эдвардса
- Синдром Дауна
- Синдром Клайнфелтера

606. *У женщины с резус-отрицательной кровью III группы родился ребёнок со II группой крови, у которого была гемолитическая болезнь вследствие резус-конфликта. Какая группа по системе ABO и резус-принадлежность возможны у отца ребёнка?*

- II (A), rh⁻
- I (O), rh⁻
- III (B), Rh⁺
- I (O), Rh⁺
- + II (A), Rh⁺

607. *В роддоме родился ребёнок с многочисленными аномалиями развития внутренних органов: сердца, почек, пищеварительной системы. Врач заподозрил у ребёнка синдром Эдвардса. Каким основным методом генетики можно достоверно подтвердить этот диагноз?*

¹ В БЦТ "45 хромосом, 13-я хромосома транслоцирована на гомологичную пару". Заметим, что обычная транслокация, при которой вместо 46 будет 45 хромосом, не приводит к хромосомному заболеванию. Для развития синдрома нужна дополнительная третья хромосома, которая может быть свободная (кариотип 47), а может присоединиться к другой хромосоме, но тогда общее количество хромосом будет 46, т.е. нормальное! Что означает "транслокация на гомологичную пару", непонятно. Возможно, на гомологичную хромосому?

- Дерматоглифики
- Близнецовым
- Генеалогическим
- Биохимическим
- + Цитогенетическим

608. В генетике человека используется ряд методов. Какой из перечисленных методов дает возможность оценить степень влияния наследственности и среды на развитие признака?

- Цитогенетический
- + Близнецовый
- Биохимический
- Дерматоглифический
- Генеалогический

609. В 50-х годах прошлого столетия в Западной Европе от матерей, которые принимали талидомид (снотворное средство), родилось несколько тысяч детей с отсутствующими или недоразвитыми конечностями, нарушением строения скелета. Какова природа такой патологии?

- Генокопия
- Генная мутация
- + Фенокопия
- Хромосомная мутация
- Геномная мутация

610. Какая из перечисленных болезней человека является наследственной и моногенной?

- Гипертония
- Язвенная болезнь желудка
- Полиомиелит
- + Гемофилия А¹
- Сахарный диабет

611. У девушки 18 лет выявлены диспропорции тела: широкие плечи, узкий таз, укороченные нижние конечности, крыловидные складки кожи на шее, недоразвитость яичников. Во время лабораторного исследования в ядрах нейтрофилов не обнаружено "барабанных палочек", а в ядрах буккального эпителия отсутствуют тельца Барра. Каков наиболее вероятный диагноз?

- Синдром Патау

¹ В БЦТ – ответ "гемофилия", однако существуют разные ее наследственные формы, т.е. на самом деле это полигенное заболевание.

- Синдром Клайнфелтера
- + Синдром Шерешевского–Тернера
- Синдром Дауна
- Синдром Эдвардса

612. В медико-генетическую консультацию обратилась больная девушка с предварительным диагнозом: синдром Шерешевского–Тернера. С помощью какого генетического метода можно уточнить диагноз?

- Генеалогического анализа
- Гибридизации соматических клеток
- + Изучения полового хроматина
- Биохимического
- Близнецового

613. К гинекологу обратилась 28-летняя женщина по поводу бесплодия. Во время обследования обнаружено: недоразвитые яичники и матка, нерегулярный менструальный цикл. Во время исследования полового хроматина в большинстве соматических клеток выявлены два тельца Барра. Какая хромосомная болезнь наиболее вероятна у женщины?

- Синдром Патау
- Синдром Клайнфелтера
- Синдром Шерешевского–Тернера
- + Синдром трипло-Х
- Синдром Эдвардса

614. Четырехлетняя девочка имеет вывих хрусталиков, длинные и тонкие пальцы, наследственный порок сердца и высокий уровень оксипролина (аминокислота) в моче. Все эти дефекты вызваны аномалией соединительной ткани. Для какой болезни характерны эти клинические симптомы?¹

- + Синдрома Марфана
- Фенилкетонурии
- Гипофосфатемии
- Фруктозурии
- Галактоземии

615. У новорожденного ребёнка выявлена такая патология: аномалия развития нижней челюсти и гортани, что сопровождается характерными изменениями голоса, напоминающими

¹ Другой вариант вопроса в БЦТ при тех же ответах: У новорожденного ребёнка вывих хрусталика, длинные и тонкие конечности с очень длинными и тонкими пальцами, аневризма аорты, выделение с мочой отдельных аминокислот. Для какого заболевания характерны данные признаки?

кошачий крик, а также микроцефалия, порок сердца, четырехпалость. Вероятной причиной таких аномалий является делеция:

- короткого плеча 11-й хромосомы
- короткого плеча 7-й хромосомы
- короткого плеча 9-й хромосомы
- + короткого плеча 5-й хромосомы
- короткого плеча 21-й хромосомы

616. Синдром Дауна – наиболее распространенный из всех синдромов, связанных с хромосомными аномалиями. Характерными признаками синдрома Дауна являются: укорочение конечностей, маленький череп, аномалии строения лица, узкие глазные щели, эпикантус, умственная отсталость, частые нарушения строения внутренних органов. При синдроме Дауна, обусловленном трисомией по 21-й хромосоме, основным диагностическим методом является:

- генеалогический
- + цитогенетический
- биохимический
- популяционно-статистический
- моделирование

617. У ребёнка, родившегося в позднем браке, малый рост, отставание в умственном развитии, толстый "географический" язык, узкие глазные щели, плоское лицо с широкими скулами. Какого рода нарушения обусловили развитие описанного синдрома?

- Родительная травма
- + Хромосомная патология
- Внутриутробный иммунный конфликт
- Внутриутробная интоксикация
- Внутриутробная инфекция

618. В генетической консультации установили, что гетерозиготная мать-носительница передала мутантный ген половине сыновей, которые больны, и половине дочерей, которые, оставаясь фенотипически здоровыми, тоже являются носительницами и могут передать рецессивный ген вместе с X-хромосомой следующему поколению. Ген какого из перечисленных заболеваний может быть передан дочерию?

- Полидактилии
- Талассемии
- Фенилкетонурии

- + Гемофилии
- Гипертрихоза

619. У больного мальчика в крови выявлено отсутствие В-лимфоцитов и резкое снижение количества иммуноглобулинов основных классов. Поставлен диагноз врожденной агаммаглобулинемии. Вследствие чего возникло это наследственное заболевание, если родители больного здоровы, а случаев заболевания в родословной не наблюдается?

- Соматическая мутация у больного
- Мутация в соматических клетках родителей
- Неполная пенетрантность гена у родителей
- + Мутация в половых клетках родителей
- Генеративная мутация у больного

620. У новорожденной девочки выявлен лимфатический отек конечностей, избышек кожи на шее. В нейтрофилах отсутствуют "барабанные палочки". Ваш диагноз?

- Синдром Клайнфелтера
- Синдром Дауна
- Синдром Патау
- Синдром Эдвардса
- + Синдром Шерешевского–Тернера

621. Повторная беременность. У матери кровь нулевой группы, резус-отрицательная, у обоих плодов кровь II группы, резус-положительная. По какому варианту может быть конфликт¹?

- Несовместимость по А-антигену
- Rh-несовместимость
- + Несовместимость по Rh-системе и системе АВ0
- Несовместимость по другим системам
- Несовместимость по В-антигену

622. В семье, где отец страдал гипертонической болезнью, выросли трое сыновей. Один из них работал авиадиспетчером – руководителем полетов в большом международном аэропорту с высокой интенсивностью движения. Два других сына проживали в сельской местности и имели профессии пчеловода и растениевода. Диспетчер в зрелом возрасте заболел тяжелой формой гипертонической болезни. У других сыновей этого заболевания не было, лишь изредка отмечались небольшие подъемы кровяного давления. К какой группе генетических заболеваний следует отнести гипертоническую болезнь в этой

¹ В БЦТ не был указан правильный ответ.

семье?

- Моногенное заболевание
- Хромосомное заболевание
- + Мультифакториальное заболевание
- Геномное заболевание
- Заболевание ненаследственного характера

623. Во время определения группы крови по системе АВО выявлены антигены А и В. Эту кровь можно переливать лицам, имеющим такую группу:

- I
- II
- + IV
- III
- всем перечисленным

624. У ребёнка в роддоме поставлен предварительный диагноз – фенилкетонурия. Какие результаты биохимического исследования подтвердят диагноз?

- Отложение мочекислых солей в суставах
- + Нарушенный синтез тирозина, адреналина, норадреналина, меланина
- Накопление липидов в нервных клетках, сетчатке глаза и печени
- Нарушенный углеводный обмен
- Нарушенный обмен меди

625. В медико-генетической консультации проводился анализ групп сцепления и локализации генов в хромосомах. При этом использовался метод:

- + гибридизации соматических клеток
- популяционно-статистический
- близнецовый
- генеалогический
- дерматоглифический

626. У женщины, которая во время беременности перенесла вирусную краснуху, родился ребёнок с незаращением верхней губы и нёба. Ребёнок имеет нормальные кариотип и генотип. Перечисленные аномалии могут быть результатом:

- + влияния тератогенного фактора
- генной мутации
- хромосомной мутации
- геномной мутации
- комбинативной изменчивости

627. На консультации беременная женщина. Врач для прогноза здоровья ожидаемого ребёнка может использовать генетиче-

ский метод:

- гибридологический
- + амниоцентез
- близнецовый
- биохимический
- дерматоглифический

628. Во время обследования юноши 18 лет, который обратился в медико-генетическую консультацию, были выявлены отклонения физического и психического развития: евнухоидный тип строения тела, отложение жира и оволосение по женскому типу, слаборазвитые мышцы, умственная отсталость. С помощью цитогенетического метода установлен кариотип больного. Какой это кариотип?

- 47, XY, 21+
- 45, X0
- + 47, XXY
- 47, XY, 18+
- 47, XYY

629. В лейкоцитах больного выявлена транслокация участка 22-й хромосомы на другую хромосому¹. Такая мутация приводит к развитию:

- синдрома Шерешевского–Тернера
- синдрома Дауна
- + хронического лейкопролия
- синдрома "крик кошки"
- фенилкетонурии

630. У больного установлено гетерозиготное носительство полуплетального аллеля, который имеет дозовый эффект, и его выраженность у гомозигот и гетерозигот разная. Этот факт позволил установить метод:

- цитогенетический
- популяционно-статистический
- картирование хромосом
- близнецовый
- + биохимический

¹ В БЦТ – "выявлена укороченная 21-я хромосома". Раньше действительно считали, что при хроническом миелоидном лейкозе происходит делеция части длинного плеча 21-й хромосомы, и маленькая хромосома, которая остается и хорошо заметна, была названа филадельфийской. Но позднее выяснилось, что на самом деле филадельфийская хромосома – результат транслокации участка длинного плеча 22-й хромосомы на девятую или другие хромосомы.

631. Резус-отрицательная женщина с I (0) группой крови беременна резус-положительным плодом, имеющим группу крови А. Чтобы предотвратить сенсбилизацию резус-отрицательной матери резус-положительными эритроцитами плода, ей на протяжении 72 часов после родов необходимо внутривенно ввести:

- В-глобулин
- фибриноген
- + анти-D-глобулин
- резус-агглютинины
- протромбин

632. У человека выявлена галактоземия – болезнь накопления. С помощью какого метода генетики диагностируется эта болезнь?

- Цитогенетического
- + Биохимического
- Популяционно-статистического
- Близнецового
- Генеалогического анализа

633. 22-я хромосома человека имеет разные мутантные варианты – моно- и трисомии, делеции длинного плеча, транслокации. Каждая мутация имеет свой клинический вариант проявления. С помощью какого метода можно определить вариант хромосомной мутации?

- Секвенирования
- Биохимического
- + Цитогенетического
- Близнецового
- Дерматоглифического

634. У больного имеется мутация гена, отвечающего за синтез гемоглобина. Это привело к развитию заболевания – серповидноклеточной анемии. Как называется патологический гемоглобин, выявляемый при этом заболевании?

- HbA
- HbF
- + HbS
- HbA1
- Bart-Hb

635. Во время обследования девушки 18 лет выявлены недоразвитие яичников, широкие плечи, узкий таз, укорочение нижних конечностей, "шея сфинкса". Умственное развитие не

нарушено. Врач установил предварительный диагноз: синдром Шерешевского–Тернера. С помощью какого метода генетики можно подтвердить этот диагноз?

- + Цитогенетического
- Популяционно-статистического
- Близнецового
- Генеалогического
- Биохимического

636. *Ребёнок в раннем детстве имел особый "мяукающий" тембр голоса. Наблюдаются отсталость психомоторного развития и слабоумие. Диагностирован синдром "кошачьего крика". На каком уровне организации произошло нарушение, вызвавшее данный синдром?*

- + Молекулярном
- Субклеточном
- Клеточном
- Тканевом
- Организменном

637. *Во время осмотра ребёнка педиатр отметил отставание в физическом и умственном развитии. В моче резко повышено содержание кетокислоты, которая дает качественную цветную реакцию с хлорным железом. Какое нарушение обмена веществ было обнаружено?*

- Цистинурия
- Тирозинемия
- + Фенилкетонурия
- Алкаптонурия
- Альбинизм

638. *Больная 18 лет. Фенотипически: низенькая, короткая шея, эпикантус, антимонголоидный разрез глаз. Кариотип 45, X0. Половой хроматин: X-хроматин 0%. Наиболее вероятный диагноз:*

- синдром Сендберга
- + синдром Шерешевского–Тернера
- синдром Дауна
- синдром Клайнфелтера
- истинный гермафродитизм

639. *У новорожденного ребёнка были множественные пороки развития: расщепление твердого нёба, киста спинного мозга, неправильное размещение сердца. Мать ребёнка, работая в радиационной лаборатории и не соблюдая правила техники*

безопасности, подверглась корпускулярному ионизирующему облучению (мутагенному воздействию). С каким видом пренатального нарушения развития связаны изменения, возникшие у рожденного женщиной ребёнка?

- + Эмбриопатиями – нарушениями эмбриогенеза на 2–8-й неделях развития
- Бластопатиями – нарушениями на стадии бластулы
- Гаметопатиями – нарушениями на стадии зиготы
- Фетопатиями – нарушениями после 10 недель развития
- Перенашиванием беременности

640. У пациента с нормальным кариотипом выявлены аномалии пальцев (арахнодактилия), скелета, сердечно-сосудистой системы, нарушение развития соединительной ткани, дефект хрусталика глаза. Какой предварительный диагноз можно установить больному?

- Синдром Дауна
- + Синдром Марфана
- Синдром Шерешевского–Тернера
- Синдром Патау
- Синдром Эдвардса

641. Первым этапом диагностики болезней, обусловленных нарушением обмена веществ, является применение экспресс-методов, которые основываются на простых качественных реакциях выявления продуктов обмена в моче и крови. На втором этапе уточняется диагноз, для этого используют точные хроматографические методы определения ферментов, аминокислот. Как называется этот метод генетики?

- Близнецовый
- Цитогенетический
- Популяционно-статистический
- + Биохимический
- Гибридизации соматических клеток

642. Известно, что 0–5% интерфазных ядер мужских соматических клеток и 60–70% ядер женских клеток в норме содержат глыбки полового хроматина¹. С какой целью в генетических консультациях определяют количество глыбок полового хроматина?

¹ В БЦТ: "Известно, что в интерфазных ядрах мужских соматических клеток в норме содержится не больше 0–5% глыбок полового хроматина, а в женских – 60–70% этих глыбок". Фраза неграмотная, так как не в ядрах женских клеток содержится 60% глыбок, а 60% клеток содержат в своих ядрах глыбки!

- Для изучения структуры половой хромосомы X
- Для экспресс-диагностики пола человека
- Для изучения структуры половой хромосомы Y
- Для изучения структуры аутосом
- + Для определения кариотипа

643. У новорожденного мальчика наблюдаются деформация мозгового и лицевого отделов черепа, микрофтальмия, деформация ушной раковины, волчья пасть. Кариотип ребёнка – 47,XY,13+. О какой болезни идет речь?

- Синдром Дауна
- + Синдром Патау
- Синдром Клайнфелтера
- Синдром Эдвардса
- Синдром Шерешевского–Тернера

644. У больного имеются умственная отсталость, низкий рост, монголоидный разрез глаз. Исследование кариотипа свидетельствует о наличии трисомии по 21-й хромосоме. Как называется болезнь при этой хромосомной аномалии?

- + Синдром Дауна
- Синдром Клайнфелтера
- Синдром Шерешевского–Тернера
- Синдром Эдвардса
- Синдром Патау

645. Какие заболевания могут развиваться, если в лизосомах отмечается нехватка ферментов, играющих роль в переваривании веществ?

- + Болезни накопления
- Хромосомные заболевания
- Болезни, связанные с минеральным обменом¹
- Аномалии аутосом
- Аномалии половых хромосом

646. Во время патологоанатомического исследования трупа новорожденного мальчика обнаружены полидактилия, микроцефалия, незаращение верхней губы и нёба, а также гипертрофия паренхиматозных органов. Эти пороки соответствуют синдрому Патау. Какова причина этой болезни?

- Трисомия по 21-й хромосоме
- Трисомия по 18-й хромосоме

¹ В БЦТ здесь "генные болезни". Но наследственные болезни накопления и являются генными, т.е. два ответа перекрываются.

- + Трисомия по 13-й хромосоме
- Трисомия по X-хромосоме
- Моносомия по X-хромосоме

647. В роддоме родился ребёнок с аномалиями развития наружных и внутренних органов. Во время обследования выявлены узкие глазные щели с косым разрезом, наличие эпикантуса, укороченные конечности, маленький череп, пороки развития сердечно-сосудистой системы. На основании этого поставлен предварительный диагноз: синдром Дауна. Какой метод генетики может подтвердить эту патологию?

- Генеалогический
- Популяционно-статистический
- Близнецовый
- + Цитогенетический
- Биохимический

648. При болезни Вильсона–Коновалова в тканях мозга и печени накапливается и вызывает их дегенерацию:

- фосфор
- тирозин
- фенилаланин
- липиды
- + медь

649. При амавротической идиотии Тея–Сакса развиваются необратимые тяжелые нарушения центральной нервной системы, приводящие к смерти в раннем детском возрасте. При этом заболевании наблюдается нарушение обмена:

- углеводов
- аминокислот
- минеральных веществ
- + липидов
- нуклеиновых кислот

650. Вследствие нарушения расхождения хромосом при мейозе образовался ооцит II порядка¹, содержащий лишь 22 аутосомы, и полярное тельце с 24 хромосомами. Какая болезнь возможна у будущего ребёнка после оплодотворения такого ооцита II порядка нормальным сперматозоидом (22+X)?

- Трисомия по X-хромосоме
- Синдром Клайнфелтера

¹ Другой вариант – "образовалась яйцеклетка". Учитывая особенности размножения человека, правильно – "ооцит II порядка".

- Синдром Дауна
- + Синдром Шерешевского–Тернера
- Синдром Эдвардса

651. Во время исследования клеток эпителия слизистой оболочки щеки у пациента мужского пола в ядрах большинства из них выявлено по 2 тельца Барра, а в ядрах сегментоядерных нейтрофильных гранулоцитов – по две "барабанных палочки". Какому из перечисленных синдромов соответствуют результаты проведенных анализов?

- Патау
- Шерешевского–Тернера
- Эдвардса
- + Клайнфелтера
- Дауна

652. У человека диагностирована галактоземия – болезнь накопления. Вследствие нарушения какой клеточной структуры возникла эта болезнь?

- Лизосом
- Центросомы
- Клеточного центра
- Митохондрий
- + Комплекса Гольджи

653. Альбиносы плохо загорают – получают ожоги. Нарушение метаболизма какой аминокислоты лежит в основе этого явления?

- Глутаминовой кислоты
- Гистидина
- + Фенилаланина¹
- Метионина
- Триптофана

654. Мукополисахаридоз относят к болезням накопления. Из-за отсутствия ферментов нарушается расщепление полисахаридов. У больных наблюдается повышение выделения их с мочой и накопление в одном из органоидов клеток. В каких органоидах накапливаются мукополисахариды?

¹ Действительно, при фенилкетонурии не синтезируется меланин, и человек будет альбиносом. Но все же альбинизм у нормальных по развитию людей (т.е. в большинстве случаев) возникает вследствие нехватки тирозина (дефект тирозиназы), из которого должен синтезироваться меланин, поэтому правильным должен быть ответ "тирозина" ("Збірник завдань...", вопрос №167 из раздела "Биологическая химия"). Странно, что авторы этого не знают. Вопрос также предлагался на экзамене в 2006 г.

- В комплексе Гольджи
- + В лизосомах
- В эндоплазматическом ретикулуме
- В митохондриях
- В клеточном центре

655. К дерматологу обратилась мать ребёнка с жалобами на наличие темных пятен в области ушей, носа, щек. Моча при стоянии на воздухе становилась черной. Какой наиболее вероятный диагноз?

- Крапивница
- Альбинизм
- + Алкаптонурия
- Дальтонизм
- Синдром Дауна

656. Во время обследования новорожденного мальчика педиатр обратил внимание, что его плач похож на кошачье мяуканье, кроме того, у ребёнка микроцефалия и порок развития сердца. С помощью цитогенетического метода был установлен кариотип мальчика: 46, XY, 5p⁻. На какой стадии митоза исследовали кариотип больного?

- Прометафазы¹
- + Метафазы
- Профазы
- Анафазы
- Телофазы

657. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина на 16-й неделе беременности. Во время составления родословной выяснилось, что у ее мужа от первого брака есть ребёнок, больной фенилкетонурией. Какой метод позволит определить у плода наличие фенилкетонурии?

- Цитогенетический
- Генеалогический
- + Амниоцентез
- Дерматоглифики
- Близнецовый

658. Укажите причину возникновения наследственных болезней, которые получили название болезней накопления:

- + отсутствие в лизосомах определенных ферментов

¹ Лучше было бы выбрать вариант ответа "интерфазы", т. к. большинство учёных не выделяет прометафазу (позднюю профазу) как отдельную фазу.

- отсутствие в митохондриях определенных ферментов
- отсутствие в ЭПС определенных ферментов
- отсутствие в аппарате Гольджи определенных ферментов
- отсутствие в ядре определенных ферментов

659. Анализ клеток амниотической жидкости плода на наличие полового хроматина показал, что большинство их ядер содержат по 2 тельца Барра. Какая наследственная болезнь может быть у плода?

- + Трисомия по X-хромосоме
- Синдром Дауна
- Синдром Эдвардса
- Синдром Шерешевского–Тернера
- Синдром Патау

660. Женщина работала некоторое время на производстве, связанном с вредными условиями работы. У нее родился ребёнок с расщелиной губы и нёба. Какой фактор послужил причиной развития порока?

- Механическое воздействие на плод
- Алиментарный фактор
- Повышение температуры тела беременной
- Инфекционное заболевание
- + Радиационное излучение

661. Во время цитогенетического исследования у пациента были выявлены два типа клеток в приблизительно одинаковых долях с хромосомными наборами 46, XY и 47, XXY. Какой диагноз установил врач?

- Синдром Морриса
- Синдром Патау
- Синдром Шерешевского–Тернера
- + Синдром Клайнфелтера
- Синдром Дауна

662. Наблюдая за ребёнком на протяжении 1,5 года, мать стала замечать отставание в умственном развитии. После тщательного обследования у ребёнка была установлена фенилкетонурия. Причиной этого заболевания может быть:

- + нарушение строения структурных генов транскрипта
- моносомия по X-хромосоме
- недостаточное количество митохондрий в клетках
- лишняя хромосома из 21 пары аутосом
- другая причина

663. Генеалогический метод антропогенетики предусматривает

сбор информации, составление и анализ родословных. Как называется персона, родословную которой необходимо составить?

- Респондент
- Субъект исследования
- + Пробанд
- Сибс
- Больной

664. *Существует прямая зависимость закономерностей наследования антигенной специфичности и генетической обусловленности проявления иммунных реакций организма человека. Какая наука изучает эти процессы?*

- Генетика
- + Иммуногенетика
- Иммунология
- Иммунопатология
- Экологическая генетика

665. *Для ряда наследственных болезней, которые считались неизлечимыми, с развитием медицинской генетики установлена возможность подавления их фенотипического проявления. В данное время это больше всего касается:*

- + фенилкетонурии
- анемии
- муковисцидоза
- цистинурии
- ахондроплазии

666. *Известно, что в каждом В-лимфоците синтезируются молекулы только одного типа антител, которые кодируются лишь одной из двух гомологичных хромосом, содержащих такие гены. Какое название имеет это явление?*

- Генное исключение
- Геномное исключение
- Генетическое исключение
- Хромосомное исключение
- + Аллельное исключение

667. *Кариотип мужчины 47 хромосом, в ядре соматической клетки выявлено тельце Барра. Наблюдается эндокринная недостаточность: недоразвитие семенников, отсутствие сперматогенеза. О каком заболевании свидетельствует данный фенотип?*

- Синдроме Патау

- Синдроме Эдвардса
- Синдроме Шерешевского–Тернера
- Синдроме Дауна
- + Синдроме Клайнфелтера

668. Фенилкетонурия – аутосомно-рецессивное заболевание, сопровождающееся нарушением синтеза меланина и β -адренергических агонистов, расстройствами двигательных функций, умственной отсталостью. Какой метод изучения наследственности человека нужно использовать с целью уточнения диагноза?

- Генеалогический
- + Биохимический
- Дерматоглифики
- Цитогенетический
- Популяционно-статистический

669. Близнецовый метод диагностики используют для:

- диагностики хромосомных заболеваний
- диагностики заболеваний обмена веществ
- определения характера наследования признака
- + оценки степени влияния генотипа и внешней среды на развитие признака
- диагностики заболеваний, которые наследуются сцеплено с полом

670. Во время обследования девочки 10 лет были выявлены укорочения конечностей, маленький череп, аномалии строения лица, узкие глазные щели, эпикантус, умственная отсталость, нарушение строения сердца и сосудов. В медико-генетической консультации проведено кариотипирование ребёнка. Какой кариотип был установлен?

- 45, X0
- 47, XX, 13+
- 47, XX, 18+
- + 47, XX, 21+
- 47, XXX

671. У ребёнка выявлены признаки рахита, при этом в крови снижен уровень фосфатов. Лечение эргокальциферолом не дало положительных результатов. По какому типу наследуется данная болезнь?

- + Доминантному, сцепленному с X-хромосомой
- Аутосомно-доминантному
- Рецессивному, сцепленному с X-хромосомой
- Аутосомно-рецессивному

– Сцепленному с Y-хромосомой

672. С помощью цитогенетического метода у новорожденного ребёнка со многими дефектами черепа, конечностей и внутренних органов установлен кариотип 47, XX, 13+. Какое заболевание у ребёнка?

- Синдром Эдвардса
- + Синдром Патау
- Синдром Клайнфелтера
- Синдром Дауна
- Синдром Шерешевского–Тернера

673. Во время цитогенетического исследования в клетках abortивного плода выявлены 44 хромосомы за счет отсутствия обеих хромосом 3-й пары. Какая мутация произошла у эмбриона?

- + Нуллисомия
- Хромосомная абберрация
- Генная мутация
- Полисомия
- Моносомия

674. Для уточнения диагноза наследственной патологии применяют дерматоглифический метод. У пациента с нарушением психической деятельности и умственной отсталостью на ладони выявлена поперечная борозда, а ладонный угол (atd) равняется 80°. Для какой наследственной патологии характерны эти признаки?

- Синдрома Клайнфелтера
- + Синдрома Дауна
- Синдрома Шерешевского–Тернера
- Синдрома Марфана
- Синдрома Эдвардса

675. У больного во время обследования в моче и крови обнаружена фенилпировиноградная кислота, в связи с чем диагностирована фенилкетонурия. Какой метод генетики был использован для этого?

- Иммунологический
- Близнецовый
- Генеалогический
- + Биохимический
- Популяционно-статистический

676. У женщины в ядрах большинства клеток эпителия слизистой оболочки щеки было выявлено по два тельца Барра. Ка-

кой предварительный диагноз можно поставить на основании этого?

- Трисомия по 13-й хромосоме
- Трисомия по 21-й хромосоме
- + Трисомия по X-хромосоме¹
- Трисомия по 18-й хромосоме²
- Моносомия по X-хромосоме

677. *Мать резус-отрицательная. У нее родился резус-положительный ребёнок с признаками гемолитической болезни. Какие клетки больного ребёнка разрушаются при этом?*

- Макрофаги
- Тромбоциты
- + Эритроциты
- В-лимфоциты
- Т-лимфоциты

678. *У больного ребёнка установлено нарушение липидного обмена, которое сопровождается увеличением концентрации липидов в сыворотке крови и отложением этих веществ в нервных клетках. Наблюдается нарушение функций высшей нервной системы. О каком наследственном заболевании нужно думать в этом случае?*

- + Болезни Тея–Сакса
- Синдроме Эдвардса
- Фенилкетонурии
- Синдроме Марфана
- Гемофилии

679. *Во время обследования новорожденного ребёнка установлен синдром Дауна. Какова возможная причина этой патологии?*

- Трисомия по 13-й хромосоме
- + Трисомия по 21-й хромосоме
- Трисомия по X-хромосоме
- Моносомия по 1-й хромосоме
- Нерасхождение половых хромосом

680. *У грудного ребёнка наблюдается окраска склер и слизистых оболочек. Выделяется моча, темнеющая на воздухе. В крови и моче обнаружена гомогентизиновая кислота. Что может быть причиной данного состояния?*

¹ В БЦТ – "трисомия половых хромосом", но ведь существуют две разные половые хромосомы!

² Другой вариант ответа – "трисомия по Y-хромосоме".

- + Алкаптонурия
- Галактоземия
- Гистидинемия
- Альбинизм
- Цистинурия

681. Выберите наиболее точное определение врожденных заболеваний:

- это все наследственные заболевания
- наследственные болезни с доминантным типом наследования
- заболевания, обусловленные патологией родов
- + заболевания, с которыми человек рождается
- трансплацентарные инфекционные заболевания

682. Кариотип мужчины – 47, XXУ. У него наблюдается эндокринная недостаточность: недоразвитие семенников, отсутствие сперматогенеза. О каком заболевании свидетельствуют эти данные?

- Синдроме Эдвардса
- Синдроме Патау
- + Синдроме Клайнфелтера
- Синдроме Шерешевского–Тернера
- Синдроме Дауна

683. У больного имеет место патологический процесс, который обусловлен генной мутацией, сцепленной с половой X-хромосомой. Данное заболевание сопровождается дефицитом VIII фактора и удлинением времени свертывания крови до 25 мин. Как называется это заболевание?

- Галактоземия
- + Гемофилия
- Дальтонизм
- Глаукома
- Гемералопия

684. В медико-генетической консультации 14-летней девочке поставлен диагноз: синдром Шерешевского–Тернера. Какой кариотип имеет ребёнок?

- 47, ХУ, 13+
- 46, ХХ
- 47, ХХУ
- 46, ХУ
- + 45, Х0

685. В больницу обратились супруги с 9-месячным ребёнком с гипотрофией, но психически нормально развитым. Ребёнок

болеет почти с периода новорождённости: страдает коклюше-подобным спазматическим кашлем. С пяти месяцев, после введения прикорма, появились частые дефекации с большим количеством светлых каловых масс с неприятным запахом. Отмечается увеличение печени. По лабораторным данным – повышение концентрации натрия и хлора в поту. О каком заболевании можно думать?

- Детской амавротической идиотии
- + Муковисцидозе
- Агаммаглобулинемии
- Миопатии Дюшенна
- Гемофилии¹

686. Синдром кошачьего крика характеризуется недоразвитием мышц гортани, "мяукающим" тембром голоса, отставанием психомоторного развития ребёнка. Данное заболевание является результатом:

- дупликации участка 5-й хромосомы
- транслокации 21-й хромосомы на 15-ю
- + делеции короткого плеча 5-й хромосомы
- делеции короткого плеча 21-й хромосомы
- инверсии участка 21-й хромосомы

687. В популяции населения Украины частота гетерозигот по гену фенилкетонурии высока и составляет 3%. Какой метод генетического исследования используется для раннего выявления фенилкетонурии у новорожденных?

- Цитогенетический
- Популяционно-статистический
- Генеалогический
- + Биохимический
- Дерматоглифики

688. Ребёнок 3 лет госпитализирован в детскую клинику в тяжёлом состоянии с гемоглобинопатией (серповидноклеточной анемией). Замена глутаминовой кислоты на какую аминокислоту в β -цепи глобина лежит в основе образования патологического гемоглобина в этом случае?

- Аргинин
- Серин
- Тирозин
- Фенилаланин

¹ В БЦТ здесь "митохондриальной болезни".

+ Валин

689. У здоровых родителей родился ребёнок с синдромом Дауна с кариотипом 46 хромосом. Однако одна из хромосом группы D имела удлиненное короткое плечо. В чем причина заболевания ребёнка?

- Моносомия по 21-й паре хромосом
- + Несбалансированная транслокация лишней 21-й хромосомы
- Трисомия по 21-й паре хромосом
- Сбалансированная транслокация
- Трисомия по 15-й паре хромосом

690. У ребёнка с умственной отсталостью выявлена зеленая окраска мочи после добавления 5% раствора $FeCl_3$. О нарушении обмена какой аминокислоты свидетельствует положительный результат этой диагностической пробы?

- Аргинина
- Триптофана
- + Фенилаланина
- Глутамина
- Тирозина

691. У женщины 45 лет родился мальчик с расщеплением верхней челюсти ("заячья губа" и "волчья пасть"). Во время дополнительного обследования обнаружены значительные нарушения со стороны нервной, сердечно-сосудистой систем и зрения. Во время исследования кариотипа диагностирована трисомия по 13-й хромосоме. Какой синдром имеет место быть у мальчика?

- Клайнфелтера
- Шерешевского–Тернера
- Эдвардса
- Дауна
- + Патау

692. К врачу обратился больной с жалобами на непереносимость солнечной радиации. Имеются ожоги кожи и нарушение зрения. Предварительный диагноз: альбинизм. Нарушение обмена какой аминокислоты отмечается у этого пациента?

- Пролина
- Триптофана
- Аланина
- + Тирозина
- Лизина

693. У мужчины 32 лет высокий рост, гинекомастия, женский

тип оволосения, высокий голос, умственная отсталость, бесплодие. Поставлен предварительный диагноз: синдром Клайн-фелтера. Для его уточнения необходимо исследовать:

- группу крови
- + кариотип
- сперматогенез
- барабанные палочки
- родословную

694. Широко известно о резус-конфликтной ситуации в случае, если мать rh^- , а ребёнок Rh^+ . Почему не бывает наоборот?

- Плод вырабатывает очень мало антител
- Организм матери не чувствителен к антителам плода
- Плод не чувствителен к резус-фактору матери
- + Плод еще не вырабатывает антител
- Все перечисленные факторы имеют значение

695. У грудного ребёнка, который является вторым ребёнком в семье, возникла гемолитическая болезнь новорожденного, обусловленная резус-конфликтом. Из анамнеза известно, что первый ребёнок является резус-отрицательным. Каковы генотипы родителей?

- Жена гетерозиготна, муж гомозиготен по гену резус-негативности
- Жена гомозиготна по гену резус-негативности, муж гомозиготен по гену резус-позитивности
- + Жена гомозиготна по гену резус-негативности, муж гетерозиготен
- Жена и муж гомозиготны по гену резус-негативности
- Жена и муж гомозиготны по гену резус-позитивности

696. При обследовании ребят-подростков в военкомате был выявлен юноша с определенными отклонениями психосоматического развития, а именно: астеническим строением тела, увеличением молочных желез, снижением интеллекта. Для уточнения диагноза его направили в медико-генетическую консультацию. Какой кариотип будет выявлен?

- 46, XY, нет тельца Барра
- + 47, XXY, одно тельце Барра
- 47, XXY, два тельца Барра
- 45, X0, нет тельца Барра
- 47, XXX, два тельца Барра

697. Для диагностики болезней обмена веществ, причинами которых являются изменения активности отдельных ферментов, изучают аминокислотный состав белков и их первичную структуру. Какой метод при этом используют?

- + Хроматографии
- Цитогенетический
- Дерматоглифики
- Электронной микроскопии
- Генеалогический

698. У одного из однояйцовых близнецов, которые проживали в разных экологических условиях, диагностирована экогенетическая (мультифакториальная) болезнь. Что обусловило ее манифестацию?

- Взаимодействие генов
- + Специфический фактор среды
- Нехватка ферментов
- Мутантный доминантный ген
- Изменение генофонда популяции

699. 15-летний мальчик высокого роста, с умственной отсталостью и задержкой полового развития имеет одно тельце Барра в эпителиальных клетках. Какую хромосомную болезнь имеет этот пациент?

- Синдром "суперженщина"
- + Синдром Клайнфелтера
- Синдром "кошачьего крика"
- Синдром Эдвардса
- Синдром Шерешевского–Тернера

700. У больного с признаками синдрома Дауна выявлено 46 хромосом. Следовательно, патология у него возникла вследствие одной из хромосомных аномалий, а именно:

- инверсии
- делеции
- полиплоидии
- + транслокации
- дупликации

701. У ребёнка, который находился на грудном вскармливании, наблюдаются диспептические явления, исхудание, появились пожелтение кожи, увеличение печени. Проба с хлористым железом отрицательная. Врач назначил вместо грудного молока специальную диету, это улучшило состояние ребёнка. Какое заболевание возможно у этого ребёнка?

- + Галактоземия
- Муковисцидоз
- Фенилкетонурия
- Фруктоземия

– Гомоцистинурия

702. Кариотип женщины 47 хромосом, в ядре соматической клетки выявлены 2 тельца Барра. Наблюдается эндокринная патология: недостаточная функция яичников с отсутствием фолликулов, что обуславливает бесплодие, первичную, чаще вторичную аменорею. О каком заболевании свидетельствует данный фенотип?

- Синдроме Патау
- Синдроме Эдвардса
- Синдроме Клайнфелтера
- Синдроме Шерешевского–Тернера
- + Трисомии по X-хромосоме

703. У здоровых родителей, наследственность которых неотягощена, родился ребёнок с многочисленными пороками развития. Цитогенетический анализ выявил в соматических клетках ребёнка трисомию по 13-й хромосоме (синдром Патау). С каким явлением связано рождение такого ребёнка?

- Соматической мутацией
- + Нарушением гаметогенеза
- Рецессивной мутацией
- Доминантной мутацией
- Хромосомной мутацией¹

704. В культуре клеток, полученных от больного с лизосомной патологией, обнаружено накопление значительного количества липидов в лизосомах. При каком из перечисленных заболеваний имеет место это нарушение?

- Фенилкетонурия
- Болезнь Вильсона–Коновалова
- Галактоземия
- + Болезнь Тея–Сакса
- Фавизм²

705. Женщина, болевшая краснухой во время беременности, родила глухого ребёнка с заячьей губой и волчьей пастью. Этот врожденный дефект является примером:

- + фенкопии
- синдрома Эдвардса

¹ На самом деле этот ответ тоже можно считать правильным, потому что результатом нарушения гаметогенеза в гаметах одного из родителей является хромосомная мутация у ребёнка (а именно её разновидность – геномная мутация, трисомия). Этот вопрос был на экзамене в 2011 г.

² Другой вариант ответа – подагра.

- синдрома Патау
- генокопии
- синдрома Дауна

706. У ребёнка нарушены пищеварение, выделение жёлчи, наблюдается повышенное выделение хлоридов с мочой. Диагностирован муковисцидоз. Нарушение компонентов какой клеточной структуры имеет место при этом заболевании?

- + Клеточной мембраны
- Ядерной мембраны
- Митохондрий
- Рибосом
- Эндоплазматического ретикулума

707. Человек с кариотипом 46, XY имеет женский фенотип с развитыми наружными вторичными половыми признаками. По этой информации врач установил предварительный диагноз:

- + синдром Морриса
- синдром Дауна
- синдром "супермужчина"
- синдром Клайнфелтера
- синдром Шерешевского–Тернера

708. Что такое гемофилия?

- Ускорение свертывания крови
- Разрушение эритроцитов
- Замедление свертывания крови
- Увеличение времени кровотечения
- + Отсутствие свертывания крови

709. Употребление талидомида беременными женщинами в пятидесятых годах привело к рождению тысяч детей с дефектами скелета (отсутствием конечностей). Этот врожденный дефект является результатом:

- моносомии
- генной мутации
- триплоидии
- + модификаций
- трисомии

710. У больной женщины наблюдается недоразвитие яичников, при этом обнаружена трисомия по X-хромосоме (кариотип XXX). Сколько телец Барра будет выявляться в соматических клетках?

- 0
- 1

- + 2
- 3
- 4

711. При генетическом обследовании больных на хронический миелолейкоз выявлена специфическая аномалия одной из хромосом. Такая хромосома получила название "филадельфийской" и является генетическим маркером болезни. Какой вид хромосомной аберрации имеет место при этом?

- Делеция короткого плеча одной из хромосом 22-й пары
- Транслокация короткого плеча одной из хромосом 21-й пары
- Дупликация длинного плеча одной из хромосом 22-й пары
- + Делеция части длинного плеча одной из хромосом 22-й пары с транслокацией на 9-ю хромосому¹
- Инверсия короткого плеча одной из хромосом 21-й пары

712. У мальчика 15 лет, больного алкаптонурией, моча приобретает черный цвет после отстаивания. Наследственное нарушение обмена какого вещества имеет место?

- Цистеина
- Мочевины
- Аланина
- + Тирозина
- Мочевой кислоты

713. В генетическую консультацию обратился юноша 16 лет по поводу нарушения распознавания цвета: не отличает зеленый цвет от красного. Он сказал, что его отец также не различает эти цвета, а у матери распознавание цвета не нарушено. Что можно сказать в связи с этим о генотипе матери?

- Полигенная по гену дальтонизма
- Гомозиготная по гену дальтонизма
- Гомозиготная по гену нормального распознавания цвета
- Гомозиготная по гену гемералопии
- + Гетерозиготная по гену дальтонизма

714. Человек с хромосомным нарушением имеет сбалансированную транслокацию длинного плеча 21-й хромосомы на 13-ю. Наивысший риск какой болезни существует у его детей?

- Синдрома Шерешевского–Тернера
- Синдрома Эдвардса
- Синдрома Патау
- + Синдрома Дауна

¹ Неудачное высказывание. На самом деле происходит реципрокная транслокация.

– Синдрома Клайнфелтера

715. Длительное употребление некоторых лекарств, которое предшествует беременности, увеличивает риск рождения ребёнка с генетическими аномалиями. Как называется это действие?¹

- Фетотоксический эффект
- + Мутагенный эффект
- Тератогенный эффект
- Бластомогенный эффект
- Эмбриотоксический эффект

716. Во время обследования 12-летнего мальчика, который отстаёт в росте, выявлена ахондроплазия – непропорциональное строение тела с заметным укорочением рук и ног вследствие нарушения роста эпифизарных хрящей длинных трубчатых костей. Данное заболевание является:

- наследственным, сцепленным с полом
- врожденным
- аутосомно-рецессивным²
- + аутосомно-доминантным
- приобретённым

717. У новорожденного ребёнка на пеленках обнаружены тёмные пятна, которые свидетельствуют об образовании гомогенизированной кислоты. С нарушением обмена какого вещества это связано?

- Галактозы
- + Тирозина
- Триптофана
- Холестерина
- Метионина

718. У женщины во время гаметогенеза (в мейозе) половые хромосомы не разошлись к противоположным полюсам клетки. Яйцеклетка была оплодотворена нормальным сперматозоидом. Какое хромосомное заболевание может быть у ребёнка?

- Синдром Эдвардса

¹ Другой вариант вопроса с такими же ответами: Во второй половине беременности женщина принимала транквилизаторы группы бензодиазепинов. Роды наступили в срок, протекали нормально, но родился ребёнок с многочисленными аномалиями развития (заячья губа, полидактилия). Как называется описанное действие лечебного средства?

² В одном из вариантов БЦТ этот и следующий ответ записаны так: "наследственным по рецессивному типу" и "наследственным по доминантному типу".

- + Синдром Шерешевского–Тернера
- Синдром Дауна
- Синдром кошачьего крика
- Синдром Патау

719. В медико-генетической консультации во время обследования больного мальчика в крови были выявлены нейтрофильные лейкоциты с одной "барабанной палочкой". Наличие какого синдрома можно заподозрить у мальчика?

- Синдром Шерешевского–Тернера
- + Синдром Клайнфелтера
- Синдром трисомии-Х
- Синдром Эдвардса
- Синдром Дауна

720. У супругов был ребёнок с синдромом Дауна. Матери 42 года. Эту болезнь скорее всего вызвало следующее нарушение пренатального развития:

- бластопатия
- + гаметопатия
- эмбриопатия
- неспецифическая фетопатия
- специфическая фетопатия

721. Цитологическое обследование пациента с репродуктивной дисфункцией выявило в некоторых клетках нормальный кариотип 46,XY, но большинство клеток имеет кариотип синдрома Клайнфелтера – 47,XXY. Такая гетерогенность клеток называется:

- + мозаицизм
- дупликация
- инверсия
- мономорфизм
- транспозиция

722. В больницу доставлен ребёнок 2-х лет с замедленным умственным и физическим развитием, который страдает на частую рвоту после приема пищи. В моче определена фенилпировиноградная кислота. Следствием какого нарушения является данная патология?

- + Обмен аминокислот
- Углеводный обмен
- Водно-солевой обмен
- Липидный обмен
- Фосфорно-кальциевый обмен

723. Мужчина, больной дальтонизмом, вступил в брак со здоровой женщиной, отец которой болел дальтонизмом, а мать здорова и среди ее родственников больных дальтонизмом нет. Определите вероятность рождения в этой семье детей, больных дальтонизмом.

- 0%
- 25%
- + 50%
- 75%
- 100%

724. Мальчик 14 лет имеет высокий рост с евнухоидными пропорциями тела, узкие плечи, широкий таз, подкожная основа чрезмерно развита, оволосение в зоне лобка по женскому типу, половой член нормальных размеров, интеллект значительно снижен. Какую патологию следует подозревать?

- Трисомия по X хромосоме
- + Синдром Клайнфелтера
- Болезнь Дауна
- Болезнь Шерешевского–Тернера
- Синдром Эдвардса

725. Женщина 35 лет попала в автомобильную аварию и получила сотрясение мозга. Вскоре после выписки из больницы появились первые расстройства психики, которые углублялись, и через год ей был поставлен диагноз – шизофрения. Изучение родословной показало, что среди двоюродных и троюродных сибсов тоже есть шизофреники. В данном случае шизофрения является:

- врожденной болезнью
- наследственной болезнью
- приобретённой болезнью
- + болезнью с наследственным предрасположением
- отдаленным последствием травмы

726. Во время обследования пациента, который жалуется на общую слабость и боль в костях, установлен диагноз "хронический миелолейкоз". Назовите хромосомную аномалию, типичную для большинства случаев этого заболевания.

- Дупликация 21-й хромосомы
- + Транслокация 9-й на 22-ю хромосому¹

¹ Неудачное выражение. На самом деле происходит реципрокная транслокация между 9-й и 22-й хромосомами.

- Транслокация 21-й на 15-ю хромосому
- Частичная делеция 12-й хромосомы
- Полная делеция X хромосомы

727. Фруктоземия – это наследственное заболевание, обусловленное резким снижением активности фермента фруктозо-6-фосфата альдозазы. Это заболевание встречается с частотой 1:20000 населения. По какому типу наследуется фруктоземия?

- X-сцепленное доминантное наследование
- X-сцепленное рецессивное наследование
- Голандрическое наследование
- Аутосомно-доминантное наследование
- + Аутосомно-рецессивное наследование

728. У новорожденного ребёнка есть такие симптомы: судороги, рвота, желтуха, специфический запах мочи. Врач-генетик высказал подозрение о наследственном заболевании обмена веществ. Какой метод исследования необходимо использовать для постановки точного диагноза при отсутствии ДНК-диагностики?

- Дерматоглифический
- + Биохимический
- Популяционно-статистический
- Цитогенетический
- Близнецовый

729. У юноши, который имеет высокий рост (187 см), выявлено высокое нёбо, неправильный рост больших зубов с дефектами зубной эмали. При исследовании Buccal smears с помощью люминесцентной микроскопии выявлены две Y-хромосомы. Данная аномалия является результатом:

- моносомии
- аллоплоидии
- нуллисомии
- аутополиплоидии
- + трисомии

730. К врачу медико-генетической консультации впервые обратилась беременная женщина по поводу возможной наследственной патологии у будущего ребёнка. С использования какого метода начнется ее обследование?

- Цитогенетического
- Близнецового
- Кариотипирования
- + Генеалогического

– Биохимического

731. Синдром Мора наследуется доминантно и сопровождается многочисленными аномалиями развития скелета (брахидактилия), нарушением формирования зубов, гиподонтией и др. Каким методом антропогенетики воспользуется врач для дифференцирования этой патологии от возможной генокопии и прогноза возможной патологии у потомков?

+ Генеалогическим

– Цитогенетическим

– Дерматоглифическим

– Близнецовым

– Популяционно-статистическим

732. У людей с синдромом Дауна имеют место аномалии лицевой части черепа, включая гипоплазию верхней челюсти, высокое нёбо, неправильный рост зубов. Какой из кариотипов присущ мужчине с синдромом Дауна?

– 47, XY, +18

– 47, XXU

+ 47, XY, +21

– 48, XXXU

– 47, XXX

733. У больной установлен диагноз – синдром Шерешевского–Тернера. Кариотип 45, X0. Какое количество половых хромосом будет в этом наборе?

+ Одна

– Нуль

– Две

– Сорок четыре

– Сорок пять

734. Чрезмерное оволосение ушных раковин (гипертрихоз) определяется геном, локализованным в Y-хромосоме¹. Этот признак имеет отец. Какова вероятность того, что его сын будет иметь этот признак²?

– 0%

¹ Устаревшие сведения. На самом деле признак аутосомный.

² Этот вопрос есть в "Збірнику завдань..." (№85) и предлагался на экзамене в 2006 г., но в обоих случаях присутствовала ошибка: вопрос звучал так: "Какова вероятность рождения у него сына с таким признаком?" При такой постановке вопроса – "вероятность рождения сына с таким признаком", то есть среди всех детей, – правильным должен быть ответ 50%, однако этот ответ отсутствует. То есть авторы вопроса, напечатанного в сборнике, не очень разбираются в нюансах теории вероятностей.

- + 100%
- 75%
- 25%
- 35%

735. У шести женщин, которые перенесли вирусное заболевание (краснуху) в первой трети беременности, родились дети с врождёнными пороками сердца, глухотой и катарактой. Результат какого влияния вируса наблюдается в этом случае?

- Канцерогенного
- Рекомбинации генов¹
- Малигнизации
- Генокопии
- + Тератогенного

736. В родословной семьи наблюдается ихтиоз. Этот признак встречается во всех поколениях только у мужчин. Каков тип наследования этого признака?

- Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- Аутосомно-доминантный
- Аутосомно-рецессивный
- + Сцепленный с Y-хромосомой
- Доминантный, сцепленный с X-хромосомой

737. Во время диспансерного обследования мальчика 7 лет поставлен диагноз: дальтонизм. Родители здоровы, цветовое зрение у них в норме. Но у бабушки по материнской линии такая же аномалия. Каков тип наследования этой патологии?

- Аутосомно-рецессивный
- Аутосомно-доминантный
- + Рецессивный, сцепленный с полом
- Доминантный, сцепленный с полом
- Голандрический²

738. В браке здоровой женщины и больного витамин D-независимым рахитом мужчины все сыновья здоровы, а все дочери страдают этим заболеванием. Установите тип наследования указанной патологии:

- аутосомно-рецессивный
- аутосомно-доминантный

¹ В БЦТ – комбинаторики генов.

² В "Збірнику завдань..." (задача №17 раздела "Патологическая физиология") и сборнике тестов за 2009 г. предлагается вариант ответа "неполное доминирование". Но это тип взаимодействия аллельных генов, а совсем не тип наследования, о чем идет речь в задаче. Поэтому мы заменили этот ответ на "голандрический".

- рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- + доминантный, сцепленный с X-хромосомой
- сцепленный с Y-хромосомой

739. У здоровых родителей родился ребёнок с гемофилией – тяжелым рецессивным заболеванием, сцепленным с полом. Что характерно для X-сцепленного рецессивного типа наследования?

- У больного отца всегда все дочери больны, а сыны здоровы
- + Признак проявляется у половины сыновей гетерозиготной матери-носительницы, а у больной дочери отец всегда болен
- У больного мужчины отец и братья всегда больны
- Признак проявляется у всех сыновей гетерозиготной матери-носительницы, а женщины такой болезнью не болеют
- У больного отца всегда все сыновья больны, а дочери здоровы

740. У пробанда, трех его сыновей, брата и отца наблюдается синдактилия¹. У его сестер и двух дочерей этого признака нет. Каким является этот признак?

- Аутосомно-рецессивным
- Аутосомно-доминантным
- + Голандрическим
- Доминантным, сцепленным с X-хромосомой
- Рецессивным, сцепленным с X-хромосомой

741. Известно, что, кроме аутосомного, существует сцепленное с полом наследование. Что именно является характерным для наследования сцепленных с X-хромосомой рецессивных признаков?

- Совсем не выявляются у мужчин
- Чаще выявляются в фенотипе женщин
- Выявляются с одинаковой частотой у мужчин и женщин
- + Чаще выявляются в фенотипе мужчин
- Совсем не выявляются у женщин

742. После анализа родословной врач-генетик установил: признак проявляется в каждом поколении, женщины и мужчины наследуют признак с одинаковой частотой, родители в равной степени передают признак своим детям. Какой тип наследования имеет исследуемый признак?

- Сцепленный с Y-хромосомой
- + Аутосомно-доминантный
- Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой

¹ Другой вариант – ихтиоз.

- Аутосомно-рецессивный
- Доминантный, сцепленный с X-хромосомой

743. Молодая здоровая пара имеет двух детей с болезнью Тея–Сакса (болезнь накопления липидов). Было выяснено, что родители являются родственниками. Каков наиболее вероятный тип наследования болезни?

- + Аутосомно-рецессивный
- Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- Сцепленный с Y-хромосомой
- Аутосомно-доминантный
- Доминантный, сцепленный с X-хромосомой

744. У новорожденного мальчика сухая кожа, покрыта толстым слоем роговых чешуй (ихтиоз) и напоминает кожу рептилий. После исследования родословной его семьи было установлено, что этот признак встречается во всех поколениях лишь у мужчин. Какая из приведенных биологических закономерностей проявляется в данном случае?

- Закон независимого наследования
- Закон единообразия гибридов I поколения
- Закон расщепления
- + Явление наследования, сцепленного с полом
- Явление сцепленного наследования генов

745. Родословная семьи с брахидактилией характеризуется следующим: соотношение между пораженными мужчинами и женщинами 1:1, почти половина детей пораженных родителей являются больными. Каков тип наследования этого признака?

- Аутосомно-рецессивный
- + Аутосомно-доминантный
- Сцепленный с Y-хромосомой
- Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- Доминантный, сцепленный с X-хромосомой

746. Для какого типа наследования характерно проявление признака у обоих полов, наличие больных во всех поколениях, а при относительно большом количестве sibсов еще и по горизонтали?

- + Аутосомно-доминантного
- Аутосомно-рецессивного
- Сцепленного с X-хромосомой рецессивного¹
- Сцепленного с X-хромосомой доминантного¹

¹ В БЦТ – аутосомного.

– Сцепленного с Y-хромосомой

747. Во время медико-генетического консультирования семьи с наследственной патологией выявлено, что аномалия проявляется через поколение у мужчин. Какой тип наследования присущ этой наследственной аномалии?

- Аутосомно-рецессивный
- Аутосомно-доминантный
- + Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- Доминантный, сцепленный с X-хромосомой
- Сцепленный с Y-хромосомой

748. У пробанда срослись пальцы на ногах. У трех его сыновей также срослись пальцы, а у двух дочерей пальцы нормальные. У сестер пробанда пальцы нормальные. У брата и отца пальцы тоже срослись. Как называется переданный признак?

- Рецессивный
- Аллельный
- Доминантный
- Экспрессивный
- + Голандрический

749. У супругов родился сын, больной гемофилией. Родители здоровы, а дедушка по материнской линии тоже болен гемофилией. Каков тип наследования этого признака²?

- Сцепленный с Y-хромосомой
- Аутосомно-рецессивный
- Доминантный, сцепленный с X-хромосомой
- + Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- Аутосомно-доминантный

750. Генеалогический метод антропогенетики позволяет установить тип наследования признака. Что именно не является типичным для аутосомно-рецессивного наследования?

- Вероятность рождения больного ребёнка составляет 25%
- + Наличие больных во всех поколениях
- Наличие больных “по горизонтали”
- Относительно небольшое количество больных в родословной
- Фенотипически здоровые родители больного ребёнка гетерозиготны

751. Мать и отец фенотипически здоровы. У них родился боль-

¹ В БЦТ – сцепленного с X-хромосомой.

² Заметим, что сведения о том, что родители больного сына здоровы, а отец матери – больной, совсем не свидетельствуют однозначно о том, что болезнь сцеплена с полом! Для такого вывода нужен статистический анализ многих семей. Эта задача имеется в "Збірнику завдань..." за №117.

ной ребёнок, в моче и крови которого выявлена фенилпировиноградная кислота. На основании этого диагностирована фенилкетонурия. Каков тип наследования этой болезни?

- + Аутосомно-рецессивный
- Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- Аутосомно-доминантный
- Сцепленный с Y-хромосомой
- Доминантный, сцепленный с X-хромосомой

752. *Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с Y-хромосомой¹. Какова вероятность рождения ребёнка с этой аномалией в семье, где отец имеет гипертрихоз?*

- 0,125
- 0,0625
- + 0,5
- 0,25
- 1

753. *Во время генеалогического анализа семьи с наследственной патологией – нарушением формирования эмали зубов – установлено, что заболевание проявляется в каждом поколении. У женщин эта аномалия наблюдается чаще, чем у мужчин. От больных мужчин этот признак передается только их дочерям. Какой тип наследования имеет место в данном случае?*

- + Доминантный, сцепленный с X-хромосомой
- Аутосомно-доминантный
- Аутосомно-рецессивный
- Сцепленный с Y-хромосомой
- Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой

754. *В результате проведения генеалогического анализа установлено, что заболевание, имеющее место у пробанда, встречается в каждом поколении при относительно большом количестве больных среди сибсов. Болеют женщины и мужчины. О каком типе наследования это свидетельствует?*

- + Аутосомно-доминантном
- Аутосомно-рецессивном
- Доминантном, сцепленном с X-хромосомой
- Рецессивном, сцепленном с X-хромосомой
- Сцепленном с Y-хромосомой

755. *Мужчина, страдающий наследственной болезнью, вступил*

¹ Устаревшие сведения. На самом деле признак аутосомный.

в брак со здоровой женщиной. У них было 5 детей: три девочки и два мальчика. Все девочки унаследовали болезнь отца. Какой тип наследования этого заболевания?

- + Доминантный, сцепленный с X-хромосомой¹
- Сцепленный с Y-хромосомой
- Аутосомно-доминантный
- Аутосомно-рецессивный
- Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой

756. *В родословной семьи наблюдается гипертрихоз (чрезмерное оволосение ушных раковин). Этот признак проявляется во всех поколениях лишь у мужчин. Каков тип наследования этого признака?*

- Аутосомно-рецессивный
- Аутосомно-доминантный
- + Сцепленный с Y-хромосомой²
- Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- Доминантный, сцепленный с X-хромосомой

757. *При приеме на работу на химико-фармацевтическое предприятие было выявлено несколько мужчин, которые не ощущали запах синильной кислоты. По какому типу наследуется эта аномалия?*

- Сцепленному с Y-хромосомой
- Сцепленному с X-хромосомой, доминантному
- + Сцепленному с X-хромосомой, рецессивному
- Аутосомно-рецессивному
- Аутосомно-доминантному

758. *В популяциях людей частота сердечно-сосудистых заболеваний постоянно возрастает, так как эти болезни являются:*

- + полифакториальными
- аутосомно-доминантными
- сцепленными с X-хромосомой
- аутосомно-рецессивными
- хромосомными

759. *При анализе родословной врач-генетик установил, что болезнь встречается у лиц мужского и женского пола не во всех*

¹ На самом деле с достаточно большой вероятностью три больных дочери и два здоровых сына могут быть и тогда, когда признак аутосомно-доминантный (при этом отец гетерозиготен) или аутосомно-рецессивный (при этом мать гетерозиготна). Делать выводы о характере наследования на основе небольшого количества детей в одной семье неправильно, но предполагать можно.

² Устаревшие сведения. На самом деле признак аутосомный.

поколениях, и что больные дети могут рождаться у здоровых родителей. Каков тип наследования болезни?

- + Аутосомно-рецессивный
- X-сцепленный рецессивный
- Аутосомно-доминантный
- X-сцепленный доминантный
- Y-сцепленный

760. В медико-генетическую консультацию обратились супруги с вопросом о вероятности рождения у них детей с X-сцепленной формой рахита. Отец здоров, мать и бабушка по материнской линии страдают этим заболеванием. Стойким к витамину D рахитом могут заболеть:¹

- только дочери
- + половина дочерей и сыновей
- только сыновья
- все дети
- правильный ответ отсутствует (все дети здоровы)

761. Во время диспансерного обследования мальчику 7-ми лет поставлен диагноз – синдром Леша–Найхана (болеют только мальчики). Родители здоровы, но у дедушки по материнской линии такое же заболевание. Каков тип наследования заболевания?

- Аутосомно-рецессивный
- Доминантный, сцепленный с полом
- + Рецессивный, сцепленный с полом
- Аутосомно-доминантный
- Голандрический²

762. Здоровая женщина имеет трех пораженных сыновей с дальтонизмом в двух ее браках. Оба ее мужа здоровы. Каков наиболее возможный тип наследования этой болезни?

- Аутосомно-рецессивный
- Аутосомно-доминантный
- Сцепленный с Y-хромосомой
- + Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой

¹ В одном из вариантов БЦТ – "На витаминостойчивый рахит могут заболеть", и в качестве правильного предлагается ответ "только сыновья". Но это возможно лишь при условии рецессивного заболевания, а гипофосфатемический рахит на самом деле является X-сцепленным доминантным заболеванием, а не рецессивным.

² В БЦТ – "неполное доминирование", но это не тип наследования. Кроме того, данных небольшой родословной недостаточно для вывода о типе наследования, скорее, студентам следует помнить о том, что этот синдром является рецессивным, сцепленным с полом.

– Доминантный, сцепленный с X-хромосомой

763. К врачу-генетику обратилась здоровая молодая женщина, отец которой страдает синдромом Тейби (множественные аномалии лица и скелета, аномальный рост зубов). Болезнь наследуется X-сцеплено рецессивно. Спрогнозируйте рождение больного ребёнка у женщины при условии, что ее муж здоров.

– 37,5%

+ 25%

– 56,25%

– 50%

– 75%

764. Во время оогенеза¹ образовалась клетка с несбалансированным количеством хромосом – 22 хромосомы, отсутствует X-хромосома. Какова вероятность появления ребёнка с синдромом Клайнфелтера, если произойдет оплодотворение этой клетки сперматозоидом с нормальным количеством хромосом?

+ 0%

– 100%

– 50%

– 25%

– 75%

765. Девочка 16 лет обратилась к стоматологу по поводу темной эмали зубов. При изучении родословной установлено, что данная патология передается от отца всем девочкам, а от гетерозиготной матери – 50% мальчиков. Каков тип наследования заболевания?

– Доминантный, сцепленный с Y-хромосомой

– Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой

– Аутосомно-доминантный

+ Доминантный, сцепленный с X-хромосомой

– Аутосомно-рецессивный

766. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина. При осмотре у нее обнаружили такие симптомы: крылообразные шейные складки (шея "сфинкса"); широкая грудная клетка, слабо развитые молочные железы. Во время исследования клеток буккального эпителия в ядрах не было выявлено никаких глыбок X-хроматина. Это указывает на то, что у пациентки:

¹ В БЦТ – "во время оогами", однако же оогамия – это один из вариантов оплодотворения.

- синдром Клайнфелтера
- синдром Патау
- синдром Дауна
- + синдром Шерешевского-Тернера
- синдром Эдвардса

767. У мужчины и его сына интенсивно растут волосы по краю ушных раковин. Это явление наблюдалось также у отца мужчины. Какой тип наследования характерен для этого признака?

- + Сцепленный с Y-хромосомой¹
- Аутосомно-рецессивный
- Доминантный, сцепленный с X-хромосомой
- Аутосомно-доминантный
- Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой

768. Изменения в кариотипе человека вызывают хромосомные болезни. Укажите, какие из этих нарушений являются летальными.

- Моносомия по X-хромосоме
- + Моносомии аутосом
- Трисомия по X-хромосоме
- Полисомия по Y-хромосоме
- Трисомии по аутосомам²

769. Известно, что в родственных браках у здоровых людей чаще рождаются дети с наследственно обусловленными патологиями. При каком типе наследования это чаще всего проявляется?

- Аутосомно-доминантном
- X-сцепленному доминантном
- + Аутосомно-рецессивном
- X-сцепленному рецессивном
- Цитоплазматическом

770. Методом кариотипирования у мужчины выявлена лишняя X-хромосома. Укажите вероятность рождения у него сына от брака со здоровой женщиной.

- + 0%
- 50%
- 75%

¹ Устаревшие сведения. На самом деле признак аутосомный. Кроме того, данных о признаке лишь у трех особей одной семьи недостаточно, чтобы делать выводы о типе наследования признака, потому что нужен анализ многих семей.

² Трисомии по некоторым аутосомам также являются летальными.

- 25%
- 100%

771. У здоровых родителей родился ребёнок с синдромом Патау. С помощью какого метода антропогенетики можно дифференцировать данную патологию от фенокопии?

- Путём определения полового хроматина
- + Цитогенетического
- Биохимического
- Близнецового
- Дерматоглифического

772. В жидкости, полученной при амниоцентезе, выявлены клетки с Y-хромосомой. Является ли это показателем для прерывания беременности?

- Да, это свидетельствует о патологии
- Нет, это плеiotропия¹
- + Нет, это свидетельствует о мужском поле плода
- Нет, это сцепленное с полом наследования
- Нет, родятся близнецы

773. Укажите, к какому типу мутаций можно отнести организм с трисомией по 13-й хромосоме – синдром Патау, 18-й хромосоме – синдром Эдвардса, 21-й хромосоме – синдром Дауна.

- Анеуплоидии по гетеросомам
- Структурные хромосомные aberrации²
- Фенокопии
- Соматические мутации
- + Анеуплоидии по аутосомам

774. Диетотерапия может предотвратить клиническое проявление ряда наследственных болезней или облегчить их течение. Какую форму изменчивости вызывает диетотерапия?

- Мутационную
- Комбинативную
- Коррелятивную
- + Модификационную
- Тератогенную

¹ В БЦТ – "плеiotропное взаимодействие". Очевидно, имеется в виду "плеiotропное взаимодействие генов", которого не существует в природе, но о котором написано в учебнике "Медицинская биология" Пишака и Бажоры. Авторы просто слабо разбираются в генетике, поэтому пишут ерунду.

² В БЦТ – "хромосомные aberrации", но изменения в количестве хромосом относятся к категории числовых хромосомных aberrаций, то есть такой ответ тоже должен был бы быть правильным.

775. Генетическая детерминация расстройства липидного обмена может быть связана с дефицитом лизосомальных ферментов, сопровождаться увеличением концентрации липидов в сыворотке крови, и играет важную роль в развитии атеросклероза. При этом происходит суммарное действие многих генов, влияющее на развитие патологии. Возникновение какой группы болезней вызывает вышеупомянутое действие генов?

- Моногенных болезней
- Хромосомных болезней
- Митохондриальных болезней
- Геномных болезней
- + Мультифакториальных болезней

776. У женщин старшего возраста (35–45 лет) чаще рождается дети с врожденными недостатками развития. Что является основным фактором, влияющим на появление тяжелых аномалий, часто не совместимых с жизнью?

- Недостаточное количество ооцитов
- Снижение общего обмена веществ
- Недостаточная гормональная активность
- + Генетические дефекты в ооцитах на протяжении жизни
- Нарушение продукции яйцеклеток у женщины

777. Новорожденному ребёнку со многими недостатками развития поставлен диагноз: синдром Патау. Каков прогноз жизни при этом синдроме?

- Средняя продолжительность жизни 3 недели
- + Средняя продолжительность жизни 3 месяца
- Средняя продолжительность жизни 3 года
- Средняя продолжительность жизни 10 лет
- Прогноз жизни благоприятный

778. У здоровых родителей родился ребёнок с синдромом Дауна с кариотипом 46 хромосом. Однако одна из хромосом группы D имела удлиненное короткое плечо. Каким методом была выявлена несбалансированная транслокация лишней 21 хромосомы?

- + Цитогенетическим
- Биохимическим
- Популяционно-статистическим
- Генеалогическим
- Близнецовым

779. У мужчины с евнухоидным и немного феминизированным типом строения тела в клетках выявлен половой хроматин.

Какой диагноз можно поставить?

- + Синдром Клайнфелтера
- Синдром Дауна
- Синдром Патау
- Трисомия X
- Фенилкетонурия

780. У 14-летней девочки выявлена моносомия X. Какой диагноз будет поставлен?

- Синдром Дауна
- + Синдром Шерешевского–Тернера
- Синдром Патау
- Муковисцидоз
- Болезнь Вильсона–Коновалова

781. У новорожденного ребёнка началась рвота. Лабораторный анализ мочи показал повышенное содержание аминокислот с разветвленной цепью – валина, лейцина, изолейцина. Для мочи характерен запах кленового сиропа. Какое наследственное заболевание связано с данными изменениями?

- + Лейциноз¹
- Цистиноз
- Алкаптонурия
- Фруктозурия
- Муковисцидоз

782. К врачу-генетику обратились родители ребёнка для уточнения диагноза. При исследовании ребёнка определены патология печени (цирроз, большое содержание меди), двигательные расстройства. Какая наследственная болезнь нарушения обмена есть у ребёнка?

- Тея–Сакса
- Леша–Найхана
- + Вильсона–Коновалова
- Ниманна–Пика
- Гоше

783. Девочке 2 лет с подозрением на генную наследственную болезнь проведена потовая проба – исследование содержания хлора и натрия в поту. Установлено, что их концентрация превышает норму в 5 раз. Для какой наследственной болезни это характерно?

- Фенилкетонурии

¹ Он же болезнь "кленового сиропа", валинолейцинурия, синдром Менкеса.

- Галактоземии
- Фруктоземии
- + Муковисцидоза
- Гомоцистинурии

784. У больного среди соматических клеток с нормальным кариотипом есть клетки с трисомией по 21-й паре. Каков механизм данной мутации?

- нерасхождение хромосом 21-й пары в оогенезе
- + нерасхождение хромосом 21-й пары в митозе
- нерасхождение хромосом 21-й пары в сперматогенезе
- структурная хромосомная aberrация¹
- генная мутация

785. Укажите, какой набор половых хромосом имеется у женщины, если в ядрах эпителия слизистой оболочки полости рта не выявлена глыбка полового хроматина.

- XXУ
- XY
- XXXX
- XX
- + X0

786. Во время обследования двухмесячного ребёнка женщина-педиатр обратила внимание, что его плач напоминает кошачий крик; диагностирована микроцефалия и порок сердца. С помощью цитогенетического метода был выяснен кариотип ребёнка: 46, XX, 5p⁻. Данное заболевание является следствием:

- дупликации
- + делеции
- инверсии
- транслокации
- плейотропии

787. У новорожденного мальчика долихоцефалический череп, микростома, узкие глазные щели, деформированные ушные раковины. Кариотип ребёнка 47, XY, 18+. Установите диагноз.

- Синдром Патау
- Синдром Дауна
- Синдром Клайнфелтера
- Синдром Шерешевского–Тернера
- + Синдром Эдвардса

¹ В БЦТ – "хромосомная aberrация", но изменение количества хромосом относится к категории числовых хромосомных aberrаций, то есть такой ответ тоже должен был бы быть правильным.

788. Миотоническая дистрофия характеризуется мышечной слабостью, миотонией, сердечной аритмией. Анализ родословной установил: заболевание обнаруживается в каждом поколении, одинаково у особей обоих полов, родители в равной степени передают заболевание детям. Определите тип наследования заболевания.

- Аутосомно-рецессивный
- X-сцепленный доминантный
- X-сцепленный рецессивный
- + Аутосомно-доминантный
- Y-сцепленный

789. Каждый врач должен знать характерные для наследственных болезней маркеры. У больного выявлен вывих хрусталика. Какой синдром диагностирует врач, принимая во внимание еще и особенности формы кисти и стопы больного?

- + Марфана
- Шерешевского–Тернера
- Клайнфелтера
- Дауна
- Трисомия X

790. У больного ребёнка от мочи идет специфический сладковатый запах. Это связано с нарушением обмена таких аминокислот, как лейцин, изолейцин и валин. Какой диагноз поставит ребёнку врач?

- Фенилкетонурия
- Фруктозурия
- Галактоземия
- Алкаптонурия
- + Болезнь " кленового сиропа"

791. При нарушении обмена одной из аминокислот диагноз подтверждается путём непосредственного определения активности гистидазы в роговом слое кожи или ткани печени. О какой наследственной болезни идет речь?

- Гомоцистинурия
- + Гистидинемия
- Фенилкетонурия
- Цистинурия
- Тирозинемия

792. Какая наследственная болезнь характеризуется объединением цирроза печени, дистрофическими процессами головного мозга и уменьшением содержания церулоплазмينا?

- Тея–Сакса
- Ниманна–Пика
- + Вильсона–Коновалова
- Марфана
- Жильбера

793. Изучается кариотип больной с синдромом Шерешевского–Тернера. Деление клеток прекращено на стадии метафазы митоза. Сколько насчитывается хромосом на этой стадии в одной метафазной пластинке?

- 43 аутосомы + 2 X-хромосомы
- + 44 аутосомы + 1 X-хромосома
- 44 аутосомы + 2 X-хромосомы
- 45 аутосом + 0 X-хромосом
- 42 аутосомы + 3 X-хромосомы

794. Во время исследования клеток буккального эпителия слизистой оболочки щеки у пациента мужского пола не выявлено ни одной глыбки полового хроматина. Возможный диагноз?

- + Нормальный мужчина
- Синдром Клайнфелтера
- Синдром Шерешевского–Тернера
- Синдром "супермужчина"
- Синдром Морриса

795. У женщины родилось двое грудных детей. У одного ребёнка установлен предварительный диагноз: синдром "кошачьего крика", который характеризуется "мяукающим" тембром голоса. С помощью какого метода можно подтвердить или опровергнуть этот диагноз?

- Биохимического
- Амниоцентеза
- Близнецового
- + Цитогенетического
- Популяционно-статистического

796. С помощью цитогенетического метода изучается кариотип больного с синдромом Клайнфелтера 47, XXУ. Сколько при этом насчитывается глыбок полового хроматина в ядре одной клетки?

- Две
- + Одна
- Четыре
- Ни одной
- Три

797. Галактоземия – аутосомно-рецессивное заболевание, которое приводит к повреждению мозга, печени и глаз, если ребёнок остается на грудном вскармливании. Какой метод генетического обследования нужно применить для точного установления диагноза?

- Близнецовый
- Генеалогический
- Гибридизации соматических клеток
- + Биохимический
- Цитогенетический

798. Фенилкетонурия – аутосомно-рецессивная болезнь, при которой нарушение обмена фенилаланина характеризуется вариабельной экспрессивностью. Каков основной метод профилактики и лечения данного заболевания?

- Применение диеты без аминокислот
- + Применение диеты с низкой концентрацией фенилаланина
- Применение специальных лекарственных препаратов
- Применение лекарственных растений
- Применение диеты без жиров

799. С помощью цитогенетического метода установлен кариотип женщины с синдромом трипло-Х: 47, XXX. Сколько при этом насчитывается глыбок полового хроматина в ядре одной клетки?

- одна
- четыре
- ни одной
- + две
- три

800. У женщины во время оогенеза (мейоза I) вследствие нерасхождения половых хромосом (X-хромосом) образовался ооцит II порядка с 22 хромосомами и полярное тельце с 24 хромосомами. Какова вероятность появления ребёнка с синдромом Шерешевского–Тернера, если произойдет оплодотворение образовавшейся яйцеклетки сперматозоидом с нормальным количеством хромосом?

- 0%
- 25%
- 50%
- 75%
- + 100%

801. Сколиоз – искривление позвоночника. По данным учёных,

в 60–70 годах 20-го столетия считали, что заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу. Но при анализе разных родословных семей со случаями сколиоз доказано, что признак характеризуется вариабельной экспрессивностью и неполной пенетрантностью. Частота признака увеличена в семьях больных. Такие особенности проявления признака указывают на:

- аутосомно-доминантный тип наследования
- аутосомно-рецессивный тип наследования
- X-сцепленный тип наследования
- + мультифакториальный тип наследования
- зависимость проявления признака только от внешних факторов

802. Новорожденному ребёнку, который отказывается от пищи и имеет периодическую рвоту, поставлен диагноз: синдром Ниманна-Пика. С каким нарушением обмена веществ связана эта болезнь?

- Аминокислот
- + Липидов
- Углеводов
- Нуклеиновых кислот¹
- Минеральных веществ²

803. У здоровых родителей родился ребёнок с синдромом Дауна с кариотипом 46 хромосом. Однако одна из хромосом группы D имела удлиненное короткое плечо. Была выявлена несбалансированная транслокация лишней 21-й хромосомы. К какой форме изменчивости относится этот случай?

- Геномная мутация
- Модификация
- Генная мутация
- + Хромосомная мутация
- Рекомбинация

804. У ребёнка наблюдается увеличенный "складчатый" язык, который выступает изо рта, высокое небо, неправильный рост зубов, диастема³, поперечная полосатость на губах, эпикантус. Какая болезнь у ребёнка?

¹ В БЦТ – "энзимопатии", но болезни обмена разных веществ обычно являются одновременно энзимопатиями, то есть предложенный вариант ответа "энзимопатии" является неудачным.

² В БЦТ – "соединительной ткани", но соединительная ткань не является ни обменом веществ ни его нарушением. Просто удивительно, как бестолково составляют тестовые вопросы некоторые авторы.

³ широкий промежуток между центральными резцами верхней челюсти.

- + Синдром Дауна
- Синдром Патау
- Синдром Эдвардса
- Синдром Шерешевского-Тернера
- Синдром Клайнфелтера

805. Пороки развития, вызванные изменением генов или хромосом в гаметах родителей, вследствие чего зигота с момента возникновения несет соответствующую мутацию, называются:

- мультифакториальные
- экзогенные
- средовые
- + наследственные
- филогенетические

806. У женщины родился ребёнок с патологией челюстно-лицевой области (расщелина губы и твердого нёба). Какой из методов диагностики необходимо использовать, чтобы подтвердить наследственный характер приведенной патологии?

- Близнецовый
- + Цитогенетический
- Популяционно-статистический
- Генеалогический
- Биохимический

807. При нарушениях обмена веществ наблюдаются отклонения от нормального состава мочи. Увеличение содержания какой кислоты наблюдается в моче при алкаптонурии?

- + Гомогентизиновой
- Фенилпировиноградной
- Ацетоуксусной
- Мочевой
- Пировиноградной

808. У больного диагностирована болезнь Коновалова-Вильсона. Увеличение содержания какого микроэлемента в моче подтверждает этот диагноз?

- Серы
- Натрия
- + Меди
- Калия
- Кальция

809. При анализе крови у больного наблюдается аномальный гемоглобин S, эритроциты аномальной формы. Больной жалуется на повышенную утомляемость. Каков наиболее вероятный

диагноз?

- Фенилкетонурия
- + Серповидноклеточная анемия
- Подагра
- Гемофилия
- Галактоземия

810. Нарушение нормального цветовосприятия – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Мать – носительница гена дальтонизма, а отец дальтоник. В этой семье вероятность рождения ребёнка с аномальным цветовосприятием составит:

- 0,125
- 0,75
- + 0,5
- 0,25
- 1

811. Девочке поставлен предварительный диагноз – синдром Шерешевского–Тернера. Проводится кариотипирование. На стадии анафазы митоза количество хромосом в одной клетке составит:

- 45
- + 90
- 46
- 92
- 94

812. Во время исследования амниотической жидкости, полученной в результате амниоцентеза (прокола амниотической оболочки), выявлены клетки, ядра которых содержат половой хроматин (тельце Барра). О чем это может свидетельствовать?

- + О развитии плода женского пола
- О развитии плода мужского пола
- О генетических нарушениях развития плода
- О трисомии
- О полиплоидии

813. На основании фенотипического анализа женщине поставлен предварительный диагноз "полисомия X-хромосом". Для уточнения диагноза используется цитогенетический метод. Диагноз будет подтвержден, если кариотип будет:

- 48, XXXY
- + 48, XXXX¹

¹ Другой вариант – 47, XXX.

- 47, ХХУ
- 46, ХХ
- 48, ХХУУ

814. При медико-генетическом консультировании было выявлено, что гемофилия проявляется через поколение и встречается только у лиц мужского пола. Какой метод медицинской генетики был для этого использован?

- близнецовый
- + генеалогический
- дерматоглифики
- цитогенетический
- амниоцентез

815. Болезнь Ниманна–Пика – наследственное заболевание, обусловленное нарушением липидов. Отмечается накопление сфингомиелина в печени, головном мозге, селезенке, почках, коже. Девочки и мальчики болеют в равной степени. Болезнь проявляется в первые месяцы жизни и приводит к летальному исходу в раннем детском возрасте. Каков тип наследования заболевания?

- Аутосомно-доминантный
- Х-сцепленный доминантный
- Х-сцепленный рецессивный
- + Аутосомно-рецессивный
- Y-сцепленный

816. У 19-летней девочки клинически выявлена такая группа признаков: низкий рост, половой инфантилизм, отставание в интеллектуальном и половом развитии, порок сердца. Какова наиболее возможная причина данной патологии?

- Трисомия по 13-й хромосоме
- Трисомия по 20-й хромосоме
- Частичная моносомия
- Трисомия по 18-й хромосоме
- + Моносомия по X-хромосоме

817. Анализ родословной семьи со случаями аномалии зубов (темная эмаль) показал, что болезнь передается от матери одинаково дочерям и сыновьям, а от отца только дочерям. Какой тип наследования признака?

- Аутосомно-рецессивный
- Х-сцепленный рецессивный
- Аутосомно-доминантный
- + Х-сцепленный доминантный

– Кодоминантный

818. У здоровых супругов родился ребёнок с расщелинами губы и нёба, аномалиями больших пальцев кисти и микроцефалией. Кариотип ребёнка 47, 18+. Какой тип мутации вызвал эту наследственную болезнь?

- Моносомия по аутосоме
- Моносомия по X-хромосоме
- Полиплоидия
- Нуллисомия
- + Трисомия по аутосоме

819. К врачу обратилась женщина 22 лет с жалобой на бесплодие. Во время обследования обнаружено: кариотип 45, X0, рост 145 см, на шее крыловидные складки, недоразвитые вторичные половые признаки. О каком заболевании свидетельствует данный фенотип?

- Синдром Клайнфелтера
- + Синдром Шерешевского-Тернера
- Синдром Патау
- Трипло-X
- Трипло-Y

820. У женщины, употреблявшей во время беременности алкогольные напитки, родился глухой ребёнок с расщелинами верхней губы и нёба. Эти признаки напоминают проявление некоторых хромосомных аномалий. Какой процесс привел к таким последствиям?

- Канцерогенез
- Онтогенез
- + Тератогенез
- Филогенез
- Мутагенез

821. У мужчины, его сына и дочери отсутствуют малые коренные зубы. Такая аномалия наблюдалась также у бабушки по отцовской линии. Каков наиболее возможный тип наследования этой аномалии?

- + Аутосомно-доминантный
- Аутосомно-рецессивный
- Доминантный, сцепленный с X-хромосомой
- Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- Сцепленный с Y-хромосомой

822. Гипоплазия эмали обусловлена доминантным геном, локализованным в X-хромосоме. Мать имеет нормальную эмаль зу-

бов, а у отца наблюдается гипоплазия эмали. У кого из детей будет проявляться эта аномалия?

- У всех детей
- Только у сыновей
- + Только у дочерей
- У половины дочерей
- У половины сыновей

823. В медико-генетическую консультацию обратился юноша по поводу отклонений в физическом и половом развитии. При микроскопии клеток слизистой оболочки рта выявлено одно тельце Барра. Укажите наиболее вероятный кариотип юноши.

- 45, X0
- + 47, XXУ
- 47, 21+
- 47, 18+
- 47, ХУУ

824. Во время обследования 7-летнего ребёнка выявлены следующие признаки: низкий рост, широкое округлое лицо, близко расположенные глаза с узкими глазными щелями, полуоткрытый рот. Диагностирован также порок сердца. Эти клинические признаки наиболее характерны для болезни Дауна. Укажите причину данной патологии.

- Трисомия по 13-й хромосоме
- Трисомия по X-хромосоме
- Частичная моносомия
- Нерасхождение половых хромосом
- + Трисомия по 21-й хромосоме

825. Очень крупные зубы – признак, сцепленный с Y-хромосомой. У матери зубы нормальной величины, а у её сына – очень крупные. Вероятность наличия очень крупных зубов у отца составит:

- 12,5%
- 25%
- 50%
- 75%
- + 100%

826. У ребёнка 8 месяцев обнаружены незаращение нёба, целый ряд дефектов со стороны глаз, микроцефалия, нарушения сердечно-сосудистой системы. Цитогенетические исследования выявили 47 хромосом с наличием дополнительной 13-й хромосомы. Какой диагноз можно установить на основе кли-

нических наблюдений и цитогенетических исследований?

- + Синдром Патау
- Синдром "крика кошки"
- Синдром Эдвардса
- Синдром Дауна
- Синдром Клайнфелтера

827. Среди студентов одной группы присутствуют представители разных рас. Один из студентов имеет прямые черные волосы и нависающую кожную складку верхнего века – эпикантус. Представителем какой расы, вероятнее всего, является этот студент?

- Европеоидной
- + Монголоидной
- Негроидной
- Австралоидной
- Эфиопской

828. Употребление тетрациклинов в первой половине беременности приводит к возникновению аномалий органов и систем плода, в том числе к гипоплазии зубов, изменению их цвета. К какому виду изменчивости относится заболевание ребёнка?

- Комбинативной
- Мутационной
- Наследственной
- + Модификационной
- Рекомбинационной

829. В клинику поступил ребёнок в возрасте 1 год 6 месяцев. При обследовании было отмечено нарушение высшей нервной деятельности, слабоумие, расстройство регуляции двигательных функций, слабая пигментация кожи, в крови имеется высокое содержание фенилаланина. Укажите предположительный диагноз.

- + Фенилкетонурия
- Галактоземия
- Тирозиноз
- Синдром Дауна
- Муковисцидоз

830. Трихо-денто-костный синдром является одной из эктодермальных дисплазий, которая проявляется поражением зубов, волос и костей. Анализ родословной выявил наличие патологии в каждом поколении у мужчин и женщин. По какому типу наследуется этот синдром?

- Аутосомно-рецессивному
- Рецессивному, сцепленному с X-хромосомой
- + Аутосомно-доминантному
- Доминантному, сцепленному с X-хромосомой
- Сцепленному с Y-хромосомой

831. К врачу обратилась женщина 25-ти лет с жалобами на дисменорею¹ и бесплодие. Во время обследования выявлено: рост женщины 145 см, недоразвиты вторичные половые признаки, на шее крыловидные складки. Во время цитологического исследования в соматических клетках не выявлены тельца Барра. Какой диагноз установил врач?

- + Синдром Шерешевского–Тернера
- Синдром Клайнфелтера
- Синдром Дауна²
- Синдром Морриса
- Синдром трисомии X

832. Во время исследования слизистого эпителия щеки мужчины было установлено, что в большинстве клеток ядра имели тельца Барра. Для какого синдрома это характерно?

- Синдрома Тернера
- + Синдрома Клайнфелтера
- Синдрома Дауна
- Синдрома Эдвардса
- Трисомии X

Вопросы из БЦТ, не вошедшие в основной текст

Вопрос. Больной обратился в медико-генетическую консультацию по поводу заболевания астмой. Врач-генетик, изучив родословную больного, пришел к выводу, что это мультифакториальное заболевание. Каков коэффициент наследственности болезни? Варианты ответов: а) $H=0,0$; б) $H=1,0$; в) $H=0,23$; г) $H=0,55$; д) $H=0,8$. Предлагается вариант z как правильный. Непонятной является цель этой задачи: должен ли студент помнить такие цифры или должен выбрать тот ответ, который больше подходит к задаче. Но мультифакториальное заболевание может иметь коэффициент наследственности и 0,23, и 0,55, и 0,8 (только не 0 и 1).

Вопрос. У новорожденного обнаружена фенилкетонурия. Какие аминокислоты необходимо исключить из питания этого ребёнка, чтобы не развилась клиническая картина фенилкетонурии – слабоумие? Варианты отве-

¹ общее название разных нарушений менструальной функции (аменорея и др.).

² На экзамене в 2011 г. здесь был ответ "Синдром моносомии X", что идентично ответу "Синдром Шерешевского–Тернера", то есть в данном вопросе присутствуют одновременно два правильных ответа! Какие рецензенты-умники проверяют вопросы в министерстве? Их фамилии можно найти на второй странице буклета вопросов. А вот что делать студентам?

тов: а) гистидин и лизин; б) изолейцин и валин; в) пролин и оксипролин; г) фенилаланин и тирозин; д) глицин и аланин. Предлагается вариант *г* как правильный. Но непонятно, почему нужно исключить тирозин, ведь нарушается процесс превращения фенилаланина в тирозин, и избышек именно фенилаланина становится опасным. Кроме того, этот вопрос слишком простой.

Вопрос. *Какой из приведенных типов наследования болезней встречается наиболее часто?* Варианты ответов: а) полифакториальный; б) ауто-сомно-доминантный; в) сцепленный с X-хромосомой; г) ауто-сомно-рецессивный; д) хромосомные aberrации. Предлагается вариант *а* как правильный. Следует отметить, что "мультифакториальный" (не полифакториальный!) и "хромосомные aberrации" – это совсем не типы наследования признаков, а генетические характеристики признаков (в данном случае болезней).

Вопрос. *У пациента диагностировано редчайшее наследственное заболевание. В результате генеалогического анализа установлено, что среди родственников пациента на протяжении трех последних поколений не наблюдалось случаев этой болезни. Какова возможная первопричина заболевания?* Варианты ответов: а) неблагоприятные условия окружающей среды; б) нарушение во время эмбрионального развития; в) отсутствие одной из ауто-сом в соматических клетках; г) следствие отравления угарным газом¹; д) гаметическая мутация у родителей. Предлагается правильный ответ *д* (заметим, что в этом случае мутация должна быть доминантной). Однако причиной такой мутации могут быть и мутагенные факторы (ответ *а*). А если это рецессивная болезнь, правильным должен был бы быть назван ответ "родственный брак", который действительно может встретиться в популяции и привести к рождению ребёнка с редким рецессивным заболеванием. Вероятность одновременных одинаковых гаметических мутаций у обоих родителей близка к нулю.

Вопрос. *Какое заболевание обусловлено генными мутациями?* Варианты ответов: а) альбинизм; б) синдром Клайнфелтера; в) болезнь Дауна; г) синдактилия; д) дальтонизм. Здесь предлагаются как правильные варианты *г* и *д*. Даже если не считать альбинизм болезнью, все равно правильных ответов два, а в тестах "Крок" должен быть один.

Вопрос. *Для подтверждения диагноза (болезнь Дауна) врач-генетик использовал метод дерматоглифики. Какая вероятная величина угла atd ожидается на дерматоглифе?* Варианты ответов: а) 37 градусов; б) 81 градус; в) 54 градуса; г) 47 градусов; д) 66 градусов. Предлагается вариант *б* как правильный. Во-первых, неграмотно сформулирован вопрос. Диагноз подтверждается цитогенетическим методом, а не дерматоглифическим (лучше такой вариант: Врач-генетик, используя метод дерматоглифики, заподозрил у больного синдром Дауна. Какой должна была быть величина угла atd, чтобы он пришел к такому выводу?). Во-вторых, в основной литературе, справочниках упоминается "обезьянья складка", а никак не угол atd, который не является важным диагностическим признаком.

Вопрос. *У пациента евнухоидный тип строения тела: узкие плечи, широкий таз, отложение жира по женскому типу, слабо развитая мускулатура, отсутствует щетина на лице, отсутствует сперматогенез. Какая*

¹ В БЦТ есть такой же вопрос, где вместо этих ответов *б* и *г* даются такие: мозаицизм; врожденные заболевания (варианты неправильных ответов).

величина угла atd наиболее вероятна по методу дерматоглифики? Варианты ответов: а) 48 градусов; б) 37 градусов; в) 54 градуса; г) 80 градусов; д) 66 градусов. Предлагается вариант **б** как правильный. Речь идет о синдроме Клайнфелтера, но в справочниках относительно этой болезни не упоминаются дерматоглифические особенности, т.е. они не имеют большого значения.

Вопрос. В медико-диагностический центр обратилась молодая пара: мужчина 25 лет и женщина 22 лет. Сестра мужа больна фенилкетонурией, родители супругов здоровы. Какое из перечисленных ниже обследований целесообразно провести для решения вопроса о вероятности рождения ребёнка с фенилкетонурией? Варианты ответов: а) биохимическое исследование мужа; б) генеалогическое исследование супругов; в) генеалогическое исследование мужа; г) цитологическое исследование мужа; д) генеалогическое исследование жены. Какой ответ правильный, авторы не называют. Генотипы здоровых родителей даже с помощью генеалогического метода установить точно невозможно, и нужен биохимический анализ (у гетерозиготных носителей после пищевой нагрузки можно выявить повышенное содержание фенилаланина в плазме). Но этот анализ нужно провести и у мужчины, и у женщины, т.е. правильного ответа среди предложенных вариантов нет.

Вопрос. Какое заболевание возникает при делеции 21-й хромосомы? Варианты ответов: а) хроническое белокровие; б) синдром Шерешевского–Тернера; в) синдром Эдвардса; г) синдром Дауна; д) синдром Клайнфелтера. Предлагается правильный ответ **а**. Следует отметить, что вопрос основывается на устаревших (70-х годов XX века) данных, хотя уже в 1978 г. на XIV Международном генетическом конгрессе отмечалось, что причина хронического миелолейкоза, так называемая "филадельфийская хромосома", – не делеция 21-й хромосомы, а реципрокная хромосомная транслокация между 22-й и девятой хромосомами. Жаль, что некоторые украинские преподаватели до сих пор этого не знают. **Вопрос.** При цитогенетическом исследовании у пациентки, больной гастритом и лейкозом, выявлена потеря небольшого участка 21-й хромосомы. Как называется такая мутация? Варианты ответов: а) делеция; б) транслокация; в) дупликация; г) инверсия; д) изохромосома. Правильный ответ **а**. Если здесь снова имеется в виду хронический миелолейкоз, то авторы делают ту же ошибку, хотя потеря участка хромосомы действительно называется делецией. **Вопрос.** При диспансерном обследовании у мальчика 12 лет был выявлен лейкоз неизвестной этиологии. В результате медико-генетической консультации было установлено, что это наследственная болезнь. С какими нарушениями наследственного аппарата связана данная патология? а) делеция 5-й пары хромосом; б) делеция 21-й пары хромосом; в) трисомия по 18-й паре хромосом; г) трисомия по 13-й паре хромосом; д) трисомия по 21-й паре хромосом. Предлагается правильный ответ **б**. Но и здесь снова та же ошибка авторов.

Вопрос. Что может стать причиной гемофилии у сына врача-травматолога, который часто применял переносной рентгеновский аппарат без использования при этом средств защиты от рентгеновского излучения? Варианты ответов: а) наследование от матери; б) наследование от отца; в) рентгеновское облучение отца; г) наследование от предыдущих поколений; д) загрязнение среды. Предлагается правильный ответ **г**. Во-первых, ответы **б** и **в** не являются противоположными: "рентгеновское облучение отца" также пре-

дусматривает последующее "наследование от отца". Во-вторых, ген гемофилии сын получает от матери, поэтому непонятно, чему ответ **a** считается неправильным. Если авторы имеют в виду, что мать была здорова, а мог быть больным кто-то из предков, и именно поэтому произошло "наследование от предыдущих поколений", заметим, что говорить о наследовании признака "от предыдущих поколений" некорректно, так как гены приходят все же таки от родителей непосредственно, и вдобавок совсем необязательно, чтобы кто-то из предков болел, могло бы быть длительное носительство по материнской линии. А если и был больной предок, скорее ген передался в наследство не от него, а от его родственницы, если принимать во внимание уровень развития медицины в те времена.

Вопрос. У новорожденного ребёнка на протяжении первых дней жизни наблюдаются проявления желтухи. Данное заболевание является результатом: а) распада избытка эритроцитов; б) несовместимости Rh-системы матери и плода; в) заболевания печени; г) серповидноклеточной анемии; д) несовместимости групп крови родителей. Предлагается правильный ответ **a**, но ведь гемолитическая желтуха является следствием резус-несовместимости (ответ **б**).

Вопрос. Больной обратился в медико-генетическую консультацию по поводу заболевания дальтонизмом. Врач-генетик, изучив родословную больного, пришел к выводу, что это наследственное заболевание. Каков коэффициент наследственности болезни? Варианты ответов: а) $H=1,0$; б) $H=0,0$; в) $H=0,55$; г) $H=0,23$; д) $H=0,8$. Правильный ответ – **a**. Непонятно, что это за врач-генетик, который не знает, что дальтонизм – наследственное заболевание. Не ясно также, нужно ли студентам знать коэффициенты наследственности разных болезней и зачем.

Вопрос. Резус-отрицательная женщина с I группой крови вышла замуж за резус-положительного мужчину с IV группой крови. В каком случае возможно развитие у новорожденного гемолитической болезни? Варианты ответов: а) отец гетерозиготен по гену резус-фактора; б) отец гомозиготен по гену резус-фактора; в) ни один ответ не соответствует условию; г) ребёнок резус-отрицателен; д) ребёнок резус-положителен. Предлагается правильный ответ **д**, но ответ **б** тоже является правильным, т.к. по условию отец резус-положителен, а если он гомозиготен, то все дети будут резус-положительны.

Вопрос. В генетическую консультацию обратилась женщина, в семье которой проявляется синдром Ригера (нарушение функции зрения, олигодонтия, коническая форма передних зубов, гипоплазия нижней челюсти). Из анамнеза стало известно, что отец пробанда здоров, мамы и брат матери – больны. Дед со стороны матери тоже был болен, а бабушка – здорова. Определите тип наследования синдрома Ригера. Варианты ответов: а) аутосомно-доминантный; б) аутосомно-рецессивный; в) X-сцепленный рецессивный; г) X-сцепленный доминантный; д) Y-сцепленный. Предлагается вариант **a** как правильный. Заметим, что в задаче не указано, какое состояние здоровья у пробанда, но даже если эта женщина больна, на самом деле данных недостаточно, чтобы делать выводы относительно типа наследования болезни (упоминаются лишь 5 членов семьи!).

Вопрос. В фенотипически женском организме проведено определение содержания полового хроматина в клетках эпителия слизистой оболочки. При каком количестве клеток, содержащих аномальное число телец Барра,

вы будете подозревать патологию? Варианты ответов: а) 20% клеток; б) 28% клеток; в) 0% клеток; г) 35% клеток; д) 50% клеток. Предлагается вариант **д** как правильный. **Вопрос.** У женщины проведено определение процентного содержания полового хроматина в клетках эпителия слизистой. В каком случае Вы будете подозревать патологию? Варианты ответов: а) 0% клеток; б) 65% клеток; в) 50% клеток; г) 38% клеток; д) 30% клеток. Предлагается вариант **а** как правильный. Наблюдается явное противоречие между предлагаемыми правильными ответами, причём второй вопрос с его ответами не совсем понятен.

Вопрос. У больного М. наблюдается резкое увеличение обмена, гипертермия, усиленное рассеивание энергии. Диагностирован синдром Люффа. Функция каких органелл нарушена? Варианты ответов: а) рибосом; б) микротрубочек; в) эндоплазматической сети; г) митохондрий; д) клеточной мембраны. Предлагается вариант **г** как правильный. Однако в достаточно распространённых учебниках и справочной литературе данный синдром не описан.

Вопрос. Генетическая предрасположенность организма отдельных индивидуумов к развитию аутоиммунных заболеваний наиболее часто обусловлена экспрессией определённых генов. Какие из ниже перечисленных генов достоверно повышают риск возникновения аутоиммунных заболеваний? Варианты ответов: а) цитокиновых рецепторов; б) главного комплекса гистосовместимости тканей; в) молекул клеточной адгезии; г) лимфокинов; д) белков системы комплемента. Предлагается вариант **б** как правильный. Данный вопрос является весьма узкоспециальным, к тому же скорее из области патофизиологии.

Вопрос. У юноши 14 лет, сына эмигрантов из юго-восточной Африки, после приема бисептола появились слабость, вялость. Нарастает желтушность кожных покровов. Похожие приступы наблюдались и ранее. В крови обнаружены "серповидные" эритроциты. Врачи предполагают наследственное заболевание. Какой вид мутации мог привести к такому заболеванию? Варианты ответов: а) точечная мутация; б) изменение числа хромосом; в) делеция хромосомы; г) миссенс-мутация; д) потеря гена. В качестве правильного предлагается вариант **а**, но на самом деле здесь два правильных ответа, поскольку при серповидноклеточной анемии в результате замены одного нуклеотида (точковая мутация) происходит замена аминокислоты в белке (миссенс-мутация). Кроме того, делеция хромосомы (имеется в виду потеря хромосомы) относится к категории мутаций "изменение числа хромосом". Со всех точек зрения варианты ответов подобраны крайне неудачно.

Вопрос. Мужчина гомозиготен по доминантному гену тёмной эмали зубов, а у его жены зубы имеют нормальную окраску. У их детей проявится закономерность: а) единообразии гибридов первого поколения; б) расщепление гибридов; в) неполное сцепление; г) независимое наследование; д) полное сцепление. Предлагается вариант **а** как правильный, но это ошибка. Данный признак – не аутосомно-доминантный, как предполагают авторы вопроса, а доминантный, сцепленный с X-хромосомой, поэтому в данной семье (муж, кстати, будет не гомозиготен, а гемизиготен) все дочери будут с тёмной эмалью, а все сыновья – с нормальной, т. е. проявится сцепление с полом. Таким образом, правильного варианта ответа среди предлагаемых нет.

ПОПУЛЯЦИОННАЯ ГЕНЕТИКА И ЭВОЛЮЦИЯ

833. В одной популяции доля рецессивного аллеля составляет 0,1, в другой – 0,9. В какой из этих популяций более вероятны браки гетерозигот?

- + В обеих популяциях одинаковые
- В первой
- Во второй
- Событие невозможно
- Все ответы неправильные

834. В районе с населением 280 000 зарегистрировано 14 альбиносов и 9 больных фенилкетонурией¹. Все признаки наследственные и детерминируются аутосомно-рецессивными генами. По какой формуле можно определить вероятность брака носителей этих генов?

- $p^2 + 2pq + q^2$
- pq^2
- + $2p_1q_1 \times 2p_2q_2$
- $p + q$
- $p^2 + 2pq$

835. Закон Харди–Вайнберга позволяет определить генетическую структуру популяции, т.е. частоту доминантного и рецессивного генов, соотношение гомо- и гетерозигот. Он устанавливает, что:

- соотношение генотипов в популяции изменяется
- соотношение генов в популяции сохраняется постоянным
- соотношение генов в популяции изменяется
- + соотношение аллелей альтернативных проявлений признака сохраняется постоянным
- соотношение аллелей альтернативных проявлений признака изменяется

836. У резус-отрицательной женщины развивается резус-положительный плод. Возник резус-конфликт, который угрожает здоровью будущего ребёнка. К какому виду естественного отбора нужно отнести это явление?

- Отбор против гомозигот
- + Отбор против гетерозигот
- Отбор в пользу гетерозигот

¹ В БЦТ добавляются еще "7 больных болезнью Шпильмейера–Фогта, 60 больных муковисцидозом, 6 – алкаптонурией". Но в этом случае правильный ответ должен был бы быть $2p_1q_1 \times 2p_2q_2 \times 2p_3q_3 \times 2p_4q_4 \times 2p_5q_5$. Третий ответ дается в БЦТ в таком варианте: $2pq \times 2pq$ (и это ошибка).

- Движущий отбор
- Стабилизирующий отбор¹

837. Под воздействием мутагена изменилась структура гена и возникла рецессивная мутация, которая попала в гамету и образовавшуюся зиготу. После размножения организма она попала еще в несколько особей. Что случится с этой мутацией дальше по закону Харди–Вайнберга, если она не влияет на жизнеспособность?

- Из поколения в поколение ее частота будет уменьшаться, и она постепенно исчезнет
- Из поколения в поколение ее частота будет увеличиваться
- + Ее доля в популяции останется постоянной
- Доля мутации может случайно уменьшиться или увеличиться, или остаться постоянной
- Частота мутации резко уменьшится, и она быстро исчезнет

838. Заболевание серповидноклеточной анемией обусловлено присутствием рецессивного гена. Люди, страдающие этой болезнью, как правило, умирают в детском возрасте. Но частота гена довольно высока. Объясните, почему ген серповидноклеточной анемии не исчезает в результате естественного отбора:

- высокая частота мутаций
- панмиксия
- инбридинг²
- + выживание гетерозигот³
- большое распространение гена

839. Изменение частот генов (аллелей) или генотипов в популяциях описывает основной закон популяционной генетики. Он носит название:

- закона гомологических рядов Вавилова
- + закона Харди–Вайнберга
- 1-го закона Менделя
- 2-го закона Менделя
- 3-го закона Менделя

840. У малярийного плазмодия – возбудителя трехдневной малярии – различают два штамма: южный и северный. Они отличаются продолжительностью инкубационного периода: у

¹ Другой вариант этого ответа в БЦТ – "дизруптивный отбор".

² В БЦТ – "гомозиготность по рецессивному гену" (ответ, который в принципе не имеет отношения к вопросу).

³ В БЦТ – "гетерозиготность организмов" (ответ, который ничего не объясняет). Аналогичный вопрос есть и о талассемии с таким же неудачным ответом.

южного он короткий, а у северного – длинный. В этом проявляется выраженное действие:

- дрейфа генов
- изоляции
- популяционных волн
- + естественного отбора
- борьбы за существование

841. В популяции человека, близкой по характеристикам к идеальной, 84% особей рецессивно-положительны. Частота встречаемости этого признака через три поколения составит:

- 24%
- 94%
- 6%
- + 84%
- 16%

842. В генетическую консультацию обратилась семейная пара, в которой муж страдает инсулинозависимым сахарным диабетом, а жена здорова. Какова вероятность появления инсулинозависимого диабета у ребёнка этих супругов?

- Ниже, чем в популяции
- 50%
- Такая же, как в популяции
- + Больше, чем в популяции
- 100%

843. Численность секты меннонитов, которые живут в Ланкастере (Пенсильвания, США), составляет 1400 лиц, частота близкородственных (семейных, инцестных) браков – 95%, естественный прирост населения – 25%, миграция из других групп – 1%. Какое название получило это сообщество людей?

- Идеальная популяция
- + Изолят
- Реальная популяция
- Дем
- Вид

844. В каких популяциях человека будет находиться большая доля старых людей?

- В быстро растущих популяциях
- В популяциях, находящихся в стационарном состоянии
- + В популяциях, численность которых снижается
- Все ответы правильные
- Все ответы неправильные

845. В местности, эндемичной на тропическую малярию, выявлено большое количество людей, больных серповидноклеточной анемией. С действием какого вида отбора это может быть связано?

- + Отбор в пользу гетерозигот
- Отбор в пользу гомозигот
- Стабилизирующий отбор
- Дизруптивный отбор
- Движущий отбор

846. В популяциях человека аллельный состав генотипов зависит от системы браков. Какая система браков поддерживает высокий уровень гетерозиготности?

- Положительные ассортативные браки
- Близкородственные браки
- Инбридинг
- Инцестные браки
- + Аутбридинг

847. В тропических странах Африки очень распространено наследственное заболевание – серповидноклеточная анемия, которая наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Эндемизм этого заболевания связан с тем, что в тропических странах:

- гетерозиготные носители более плодовиты
- + распространена малярия
- не образуются агрегаты гемоглобина в эритроцитах
- рождается меньше гомозиготных потомков
- выживаемость больных выше

848. Близкородственные браки запрещены. Как изменяется генетическая структура популяции в случае их заключения?

- + Увеличивается рецессивная гомозиготность
- Уменьшается рецессивная гомозиготность
- Увеличивается гетерозиготность
- Увеличиваются гетерозиготность и доминантная гомозиготность
- Уменьшаются гетерозиготность и доминантная гомозиготность

849. В малой популяции людей, численность которой не превышает 1500 человек, частота внутригрупповых браков составляет свыше 90%. Вследствие этого через 4 поколения (около 100 лет) все члены данной популяции являются не менее чем троюродными братьями и сестрам. Такая популяция называется:

- идеальной
- демом

- нацией
- народностью
- + изолятом

850. В популяции жителей Одесской области доминантный ген праворукости встречается с частотой 0,8; рецессивный ген леворукости – 0,2. Сколько процентов гетерозигот в этой популяции?

- + 32%
- 46%
- 58%
- 64%
- 100%

851. В популяции резус-положительных людей – 84%, резус-отрицательных – 16%. Какова частота рецессивного аллеля гена *d* в популяции?

- 0,16
- 0,25
- + 0,4
- 0,5
- 0,84

852. В давние времена в Египте наблюдались браки между родственниками первой степени родства (брат–сестра), что приводило к рождению умственно отсталых и больных детей. Как называются такие браки?

- Неродственные
- Панмиктические
- Положительные ассортативные
- + Инцестные
- Негативные ассортативные

853. У малярийного плазмодия – возбудителя трехдневной малярии – различают два штамма: южный и северный. Они отличаются продолжительностью инкубационного периода: у южного он короткий, а у северного – длительный. Действие какого отбора проявляется в данном случае?

- Искусственного
- Полового
- Стабилизирующего
- + Рассекающего
- Двигательного

854. Люди, проживающие в разных районах Земли, отличаются фенотипически: негроиды, монголоиды, европеоиды. Какой

формой отбора это можно объяснить?

- Стабилизирующим отбором
- + Дизруптивным отбором
- Искусственным отбором
- Движущим отбором
- Половым отбором

855. *В популяции жителей Одесской области доминантный ген положительного резус-фактора встречается с частотой 0,6; рецессивный ген отсутствия резус-фактора¹ – 0,4. Сколько процентов гетерозигот в этой популяции?*

- 54%
- 62%
- + 48%
- 92%
- 100%

856. *В некоторых популяциях, изолированных в репродуктивном отношении, частоты генов могут значительно отличаться. Так, частота группы крови II (A) у индейцев племени черноногих составляет 80%, а у индейцев штата Юта – 2%. Какие элементарные эволюционные факторы определяют такие отличия?*

- Отбор в пользу гетерозигот
- + Эффект родоначальника и дрейф генов
- Волны численности
- Мутации и естественный отбор
- Стабилизирующий отбор и изоляция

857. *Изучая заболеваемость в крымской популяции, врачи-генетики пришли к выводу, что в последние годы увеличилось количество больных с фенилкетонурией и гетерозигот по данному гену. Какой закон был использован для определения генетической структуры популяции?*

- Г. Менделя
- + Харди–Вайнберга
- Т. Моргана
- Н. Вавилова
- Геккеля–Мюллера

Вопросы из БЦТ, не вошедшие в основной текст

Вопрос. *У больного имеется серповидноклеточная зернистость*

¹ В БЦТ – "рецессивный ген негативного резус-фактора", но резус-фактор – это белок, который или присутствует, или отсутствует, а не "положительный" или "отрицательный".

эритроцитов, о которой больной не знал до поступления в отряд космонавтов. У него наряду с HbA найден HbS. Какой тип наследования присущ этой патологии? Варианты ответов: а) наследование, сцепленное с половой X-хромосомой; б) неполное доминирование; в) доминантная наследственность; г) рецессивная наследственность; д) плазматическая наследственность. Предлагается вариант **б** как правильный. **Вопрос.** У больного после операции под наркозом возник гемолиз. Лабораторно в крови выявлены HbS и HbA. Какой тип наследования имеет серповидноклеточная анемия, диагностированная у больного? Варианты ответов: а) неполное доминирование; б) доминантный; в) рецессивный; г) сцепленный с X-хромосомой; д) сцепленный с Y-хромосомой. Предлагается вариант **а** как правильный. Эти два вопроса очень интересны тем, что могут быть примером того, насколько их авторы не разбираются в генетике. Наследование (кстати, никак не наследственность!) – это характер передачи признаков по наследству, от родителей к детям, т.е. по каким законам и правилам (в зависимости от локализации) происходит передача генов. Поэтому выделяют наследование аутосомно-доминантное и аутосомно-рецессивное наследование, наследование, сцепленное с полом (доминантное X-сцепленное, рецессивное X-сцепленное и голандрическое) и цитоплазматическое наследование (когда гены расположены в митохондриях или хлоропластах – органеллах цитоплазмы). Т.е. нет никакого отдельного доминантного или же рецессивного наследования (в отдельных задачах встречается неправильное выражение: "болезнь передается рецессивно"), а неполное доминирование – вообще тип взаимодействия аллельных генов, а совсем не тип наследования. Наконец, эритроциты не имеют никакой серповидной зернистости: они сами являются серповидными, именно клетки имеют изогнутую форму! Да и вообще, как можно *больного* включать в отряд космонавтов? Вопрос мы существенно переработали и включили в новой редакции в данный сборник.

Вопрос. Изучение причин заболевания населения сахарным диабетом 2-го типа показало высокую степень влияния генетического фактора на развитие данного заболевания. Каков характер наследственной передачи данной патологии? Варианты ответов: а) наследование по аутосомно-рецессивному типу; б) наследование, сцепленное с X-хромосомой; в) наследование дефектов генов главного комплекса гистосовместимости; г) наследственное предрасположение; д) наследование по аутосомно-доминантному типу. Не указано, какой ответ правильный. Наверное, авторы имеют в виду ответ **з**, но ведь это не есть "характер наследственной передачи". Вариант **в** – тоже не "характер наследственной передачи"! Вообще мы знаем, что диабет – рецессивное заболевание, которое вызывается несколькими генами (и такой ответ есть), однако такой вывод из условия задачи сделать невозможно!

Вопрос. Мужчина, страдающий наследственной болезнью, вступил в брак со здоровой женщиной. У них было 5 детей: три девочки и два мальчика. Все девочки унаследовали болезнь отца. Каков тип наследования этого заболевания? Варианты ответов: а) сцепленный с X-хромосомой, доминантный; б) аутосомно-рецессивный; в) аутосомно-доминантный; г) сцепленный с Y-хромосомой; д) рецессивный, сцепленный с X-хромосомой. Правильный ответ – **а**. Замечание к вопросу такое: пятеро детей – это мало с точки зрения статистики, чтобы делать окончательный вывод о типе наследования. Лучше давать в условии данные об общих закономерностях передачи признака сре-

ди нескольких семей.

Следующие вопросы не включены нами в основной текст потому, что они нуждаются в определенном времени для ответа, проведении арифметических расчетов, и потому непонятно, зачем включать их в лицензионный тестовый контроль. Они больше подходят для письменных контрольных работ.

Вопрос. В популяции людей, близкой по характеристикам к идеальной, 16% лиц резус-отрицательны (аутосомно-рецессивный признак), а 84% – резус-положительны. Определите процент гетерозигот по резус-фактору: а) 48%; б) 60%; в) 24%; г) 36%; д) 84%. **Вопрос.** Положительный резус-фактор наследуется как аутосомный доминантный признак. В популяции 84% резус-положительных лиц и 16% резус-отрицательных. Какова частота гетерозигот в популяции? Варианты ответов: а) 20%; б) 42%; в) 48%; г) 32%; д) 36%. В этих двух похожих вопросах правильный ответ – 48%.

Вопрос. Популяция состоит из 110000 особей, гомозиготных по гену *A*, 2000 гетерозиготных особей (*Aa*), 2000 – гомозиготных по рецессивному гену *a*. Годовой прирост в этой популяции составляет 2500 особей. Каков состав этого приплода по генотипу? В популяции имеет место панмиксия, а мутации отсутствуют. Варианты ответов: а) *AA* – 400; б) *Aa* – 900; в) *aa* – 500; г) *AA* – 1200; д) *aa* – 1000. Во-первых, авторы предлагают ответ **a** как правильный, но это ошибка уже в цифровом плане (возможно, из-за ошибки в количестве особей в популяции). Если провести расчеты, то частота доминантного аллеля $p \approx 0,97$, $p^2 \approx 0,94$, и количество особей *AA* будет ≈ 2352 , а совсем не 400. Во-вторых, и это более существенно, приплод состоит из особей трех генотипов, а не одного, поэтому ответы должны содержать по три цифры, или же вопрос задавать нужно только о количестве доминантных гомозигот. Будем надеяться, что такие ошибки все же не попадут в лицензионный экзамен.

Вопрос. Фруктозурия является заболеванием обмена веществ, которое вызывается недостаточностью фермента фруктозориназы и сопровождается повышенным выделением фруктозы в моче при отсутствии клинически выраженных симптомов. Дефекты обмена понижаются при исключении фруктозы из пищи. Заболевание наследуется аутосомно-рецессивно и наблюдается с частотой 7:1000000. Определите частоту гетерозигот в популяции. Варианты ответов: а) 1/189; б) 1/250; в) 1/300; г) 1/315; д) 1/4 000. Правильный ответ – **a**. Очевидно, что расчеты здесь требуют наличия калькулятора, а все ответы следовало бы давать в виде десятичных дробей ($1/189 \approx 0,00529$), так как иначе это уже будет экзамен по математике, а не биологии. Кроме того, правильное название фермента – фруктокиназа, а вовсе не "фруктозориназа".

НЕКОТОРЫЕ ВОПРОСЫ ОБЩЕЙ БИОЛОГИИ

858. У человека 72 лет выявлен множественный склероз. При этом заболевании развиваются реакции, направленные против тканей центральной нервной системы. Какая эта болезнь?

- + Аутоиммунная
- Аллоиммунная
- Гемолитическая
- Гомеостатическая
- Трансплантационная

859. Во время эксперимента над бластулой лягушки на стадии 16 бластомеров был удален один бластомер. Отделенная клетка продолжала нормально развиваться и дала начало новому зародышу. Какое важное свойство бластомеров было продемонстрировано?

- Образование полюсов эмбриона
- + Тотипотентность
- Способность к дифференциации
- Образование зародышевых листков
- Способность к эмбриональной индукции

860. В ходе онтогенеза с возрастом у мужчины появились такие изменения: кожа потеряла эластичность, ослабели зрение и слух. Как называется период индивидуального развития, для которого наиболее характерны такие изменения?

- + Старение
- Подростковый
- Первый зрелый
- Ювенильный
- Юношеский

861. В центре трансплантологии больному осуществили пересадку сердца. Какие клетки иммунной системы могут воздействовать непосредственно на клетки трансплантата?

- Макрофаг
- Плазматические клетки
- + Т-лимфоциты
- В-лимфоциты
- Лимфобласты

862. В некоторое время суток у человека наблюдается увеличение свертывания крови. Какой биологической закономерностью можно объяснить это явление?

- Физиологической регенерацией

- Репаративной регенерацией
- Генотипом
- + Биологическими ритмами
- Регенерацией и генотипом

863. Известно, что антибиотик актиномицин D не оказывает токсического действия на материнский организм, но нарушает формирование тканей и органов эктодермального происхождения у зародыша. Женщина во время беременности употребляла актиномицин D. Развитие каких органов или систем может нарушиться у зародыша вследствие этого?

- Половых желез
- Скелетных мышц
- Опорно-двигательной системы
- Выделительной системы
- + Нервной системы

864. Как влияют условия высокогорья на развитие и прохождение жизненного цикла человека?

- Ускоряют все этапы постнатального развития
- Не влияют на менархе¹, но сокращают период наступления менопаузы
- + Замедляют процессы полового созревания и старение
- Изменяют биоритмы человека
- Замедляют процессы полового созревания и усиливают процессы старения

865. На стадии бластоцисты зарегистрировано начало имплантации зародыша человека в стенку матки. В какой срок эмбриогенеза это происходит?

- 10–12 суток
- 3–4 суток
- + 6–7 суток
- 24–26 суток
- 30–35 суток

866. Существование жизни на всех его уровнях определяется структурой низшего уровня. Какой уровень организации обеспечивает существование клеточного уровня жизни?

- Тканевой
- Организменный
- Биоценотический
- Популяционно-видовой
- + Молекулярный

¹ Становление менструальной функции, время наступления первой менструации.

867. В процессе развития у человека формируются два лордоза и два кифоза. Это объясняется развитием способности человека к:

- сидению
- плаванию
- ползанию
- + прямохождению
- лежанию

868. В параллельных опытах на крысах, которых подвергали длительному прямому солнечному облучению, и крысах, которые находились в камерах, закрытых стеклом, было отмечено возникновение опухолей на непокрытых шерстью частях кожи у животных, находившихся в открытых камерах. С влиянием какого из перечисленных ниже факторов связано это явление?

- Солнечного тепла
- Биологических канцерогенов
- + Ультрафиолетового облучения
- Инфракрасного облучения
- Экзогенных химических канцерогенов

869. Женщине 38 лет повторно пересадили кожу донора, но она отторглась намного быстрее, чем после первой трансплантации. Эта реакция происходит благодаря деятельности части тимоцитов, которые:

- + имеют иммунологическую память
- способны поглощать и переваривать болезнетворные бактерии
- имеют антигистаминное действие
- стимулируют размножение В-лимфоцитов
- превращают В-лимфоциты в плазмобласты

870. В патоморфологическое отделение прислан кусочек ткани из края хронической язвы желудка. Во время гистологического исследования в стенке язвы выявлены: некроз, грануляционная ткань, чрезмерное развитие склеротической ткани и метаплазия эпителия. О каком виде регенерации свидетельствуют эти изменения?

- + Патологической регенерации с нарушением смены фаз
- Репаративной регенерации – субституции
- Физиологической регенерации
- Репаративной регенерации – реституции
- Гипертрофии

871. На определенном этапе эмбриогенеза между кровеносными системами матери и плода устанавливается физиологиче-

ская связь. Какой провизорный орган выполняет эту функцию?

- Амнион
- Желточный мешок
- + Плацента
- Серозная оболочка
- Аллантаоис

872. Знание ядовитых растений необходимо человеку, так как нередко случаются отравления из-за их сходства с неядовитыми. Очень опасна для человека белена – травянистое двухлетнее растение из семейства пасленовых. Какой клинический признак наиболее характерный при отравлении беленой?

- Расстройства функции пищеварения
- Головная боль
- + Нервное возбуждение
- Паралич дыхательных мышц
- Отёк, кровоизлияния

873. Больному после ожога сделана аутотрансплантация кожи. Отторжение трансплантата не произошло. Чем это можно объяснить?

- Гены, кодирующие синтез аутоантител, не наследуются
- + Существует естественная иммунологическая толерантность
- Вещества клеток кожи не являются антигенами
- Вследствие ожоговой болезни наступило состояние иммунологической недостаточности
- Сформировалась искусственная иммунологическая толерантность

874. Данные палеоантропологии¹, полученные антропологами вследствие многолетних археологических раскопок, свидетельствуют о том, что еще в эпохи мезолита и неолита были распространены такие заболевания, как деформирующий артроз и спондилёз. О чем свидетельствуют эти находки в первую очередь?

- Существовании возбудителей заболеваний
- Нарушении окостенения костей²
- Неполноценном питании
- + Чрезмерных физических нагрузках
- Нападении хищников на человека

875. У человека зрелая плазматическая клетка потеряла спо-

¹ В БЦТ было "антропалеопатологии." Удивительное название науки.

² В БЦТ – "идентичности и сроках окостенения костей" (непонятная фраза).

способность к размножению и начала выделять антитела – иммуноглобулины. На какой стадии жизненного цикла она находится?

- + G₁
- S-период
- G₂
- Прометафаза
- Дифференциация

876. В процессе антропогенеза у человека наблюдается целый ряд изменений черепа, гортани, головного мозга в сравнении с обезьянами. Какие из этих признаков в первую очередь связаны с развитием членораздельной речи?

- Более сильное выступание мозгового черепа относительно плоскости лица
- Более развитые теменные части
- Увеличение размеров полушарий мозга
- Уменьшение размеров клыков
- + Разрастание прецентральной и лобных извилин

877. У человека при длительном пребывании в условиях высокогорья изменился состав крови. Какие изменения наблюдаются в крови?

- Увеличивается количество гамма-глобулинов
- Уменьшается вязкость крови
- Увеличивается количество лейкоцитов
- Увеличивается количество тромбоцитов
- + Увеличиваются количество эритроцитов и содержание гемоглобина в них

878. Ядовитые вещества животного происхождения в малых дозах используются с лечебной целью. Для лечения какой болезни наиболее целесообразно использовать яд змей, богатый на коагулянты?

- Эпилепсии
- Бронхиальной астмы
- Ревматизма
- + Гемофилии
- Подагры

879. Для изучения особенностей строения человеческого тела, в зависимости от объекта изучения, используют разные антропологические методы: соматометрию, остеометрию, соматоскопию и т.п. Выберите, что из описанного в первую очередь относится к краниометрии?

- Снятие масок, слепков зубов
- Изучение формы головы
- Обмеривание остатков костей туловища
- + Обмеривание черепов
- Использование муляжей

880. У новорожденного множественные пороки развития. Какой из перечисленных пороков имеет филогенетическую обусловленность?

- Естественный вывих бедра
- Искривление позвоночника
- Уменьшенная челюсть
- Анофтальм
- + Дополнительные ребра на шейных позвонках

881. Во время вскрытия мертворожденного ребёнка выявлена аномалия развития сердца: желудочки не разграничены, из правой части выходит сплошной артериальный ствол. Для какого класса позвоночных животных характерно похожее строение сердца?

- Рыб
- + Амфибий
- Рептилий
- Птиц
- Млекопитающих

882. Взаимоотношения между организмами, которые связаны с питанием, приводят к возникновению цепей питания. Каждая цепь питания включает, как правило, не более 4–5 звеньев, так как из-за потерь энергии общая биомасса каждого последующего звена приблизительно в 10 раз меньше предыдущего. Какой из перечисленных организмов нужно разместить на верхушке экологической пирамиды?

- Пшеницу
- Человека
- + Чумные бактерии
- Блоху
- Суслика

883. Какие функциональные показатели организма при старении не снижаются, а наоборот, увеличиваются?

- + Уровень холестерина в крови
- Гормональная активность щитовидной железы
- Сократительная способность сердечной мышцы
- Острота зрения

– Активность ферментов

884. В последнее время в атмосфере наблюдается повышение концентрации CO_2 . К каким биологическим последствиям может привести это изменение в газовом составе атмосферы?

- Истощению озонового слоя, защищающего все живое от радиации
- + Созданию "парникового эффекта", потеплению климата на планете, таянию льдов в полярных областях
- Вреду растениям
- Выпадению серной и азотной кислот с дождем, росой, снегом, инеем
- Падению уровня мирового океана

885. У грудного ребёнка имеется микроцефалия. Врачи считают, что это связано с применением женщиной во время беременности актиномицина D. На какие зародышевые листки действовал этот тератоген?

- Энтодерму
- Мезодерму
- Энтодерму и мезодерму
- + Эктодерму
- Все листки

886. При определении процесса старения организма человека было выявлено ослабление активности T-системы в старческом возрасте. Известно, что в организме на клеточном и молекулярном уровнях происходят процессы, нарушающие гомеостаз. Какая функция T-лимфоцитов-киллеров нарушена в первую очередь?

- Преобразование плазмобластов в плазмocyты
- + Распознавание и уничтожение мутантных клеток самого организма
- Стимулирование размножения B-лимфоцитов
- Выделение иммуноглобулинов B-лимфоцитами
- Торможение иммунного ответа B-клеток

887. У новорожденного установлен дефект межжелудочковой перегородки. В желудочке смешивается артериальная и венозная кровь. У представителей какого класса позвоночных сердце имеет такое строение?

- Рыб
- Земноводных
- + Рептилий
- Птиц
- Млекопитающих

888. У мальчика 14 лет отмечается отставание в росте (малый рост), пропорции тела и половое развитие в норме. О каких

гормональных изменениях это может свидетельствовать?

- + Нехватка соматотропного гормона
- Нехватка половых гормонов
- Нехватка тиреоидных гормонов
- Много соматотропного гормона
- Много тиреоидных гормонов

889. *У человека зарегистрирована клиническая смерть. Какие жизненно важные функции прекратились при этом?*

- Самообновление клеток
- Процессы метаболизма
- + Сердцебиение и дыхание
- Репликация ДНК
- Подвижность

890. *Больному человеку с врожденным пороком сердца проведена операция пересадки этого органа. Через 24 часа начался процесс отторжения донорского трансплантата. Что обеспечило этот процесс?*

- Макрофаги
- Т-лимфоциты-киллеры
- Т-лимфоциты-хелперы
- Т-лимфоциты-супрессоры
- + Антитела (иммуноглобулины)

891. *У ребёнка выявлено тяжелое наследственное заболевание кожи – отсутствие потовых желез (ангидроз), вследствие чего нарушены важные функции кожи – потовыделение и терморегуляция. Этот порок является следствием нарушения в эмбриогенезе закладки:*

- спланхнотомы
- + эктодермы
- склеротомы
- энтодермы
- дерматомы

892. *При различных воспалительных процессах у человека в крови увеличивается количество лейкоцитов. Эта закономерность является проявлением:*

- регенерации
- репарации
- + адаптации
- трансплантации
- дегенерации

893. *После травмы у человека удалена часть печени. Остав-*

ленная часть печени регенерирует до нормальных размеров, но ее форма остается измененной. Какая регенерация имеет место?

- Компенсаторная гипертрофия
- Эпиморфоз
- Морфаллаксис
- + Регенерационная гипертрофия
- Заместительная гипертрофия

894. В условиях эксперимента глазной пузырь пересадили под кожу вентральной области зародыша (Г. Шпеман, 1901 г.). Какими будут последствия операции?

- Образуется нервная трубка
- + Сформируется хрусталик глаза
- Образуется хорда
- Сформируются сомиты
- Образуется энтодерма

895. После облучения у человека на протяжении одних суток появилось большое количество мутантных клеток. Но через некоторое время большинство из них были распознаны и уничтожены благодаря деятельности:

- Т-лимфоцитов-супрессоров
- В-лимфоцитов
- плазмобластов
- + Т-лимфоцитов-киллеров
- стволовых клеток

896. У мальчика 14 лет отмечаются отставание в росте (малый рост), нарушение пропорций тела и отставание полового развития. О поражении каких структур эндокринной системы это может свидетельствовать?

- + Передней части гипофиза
- Средней части гипофиза
- Задней части гипофиза
- Щитовидной железы
- Половых желез

897. У зародыша человека началась закладка осевых органов. Как называется эта стадия развития?

- Бластула
- Зигота
- Дробление
- + Нейрула
- Гастрюла

898. После облучения высокой дозой радиации у подростка значительно пострадала лимфоидная система, произошел распад большого количества лимфоцитов. Благодаря деятельности какого органа возможно восстановление нормальной формулы крови?

- Щитовидной железы
- Печени
- Поджелудочной железы
- + Тимуса
- Надпочечной железы

899. У новорожденного кожа сухая, покрыта толстым слоем роговых чешуй – ихтиоз. У представителей какого класса позвоночных кожа имеет похожее строение?

- Рептилий¹
- + Рыб
- Млекопитающих
- Птиц
- Земноводных

900. Пациент получил сильные ожоги, вследствие чего образовались большие дефекты кожи. Для их ликвидации на место дефектов хирурги пересадили кожный лоскут из другой части тела этого больного. Какой вид трансплантации осуществлен?

- Гомотрансплантация
- Эксплантация
- Аллотрансплантация
- Ксенотрансплантация
- + Аутоотрансплантация

901. В знуклеированные яйцеклетки лягушки пересаживали ядра клеток бластулы. В 80% случаев из яйцеклетки развились нормальные эмбрионы. Объясните это явление:

- это происходит благодаря инактивации (стабильной репрессии) групп генов
- ядра клеток потеряли генетическую информацию
- в процессе дифференциации клеток не происходит потеря генов
- + ядра клеток бластулы являются генетически полноценными (тотипотентными)
- ядра клеток содержат столько же разных генов, сколько их содержится в оплодотворенном яйце

902. Существует теория, что митохондрии являются потомками

¹ В БЦТ ответ ошибочно отмечен как правильный.

прокариотических клеток, которые проникли на определенном этапе эволюции в цитоплазму клеток эукариотов и живут в данное время в симбиозе с клетками-хозяевами. Эта теория подтверждается тем, что в митохондриях:

- происходит окислительное фосфорилирование
- + биосинтез белка начинается с формилметионина
- есть кристы
- есть двойная мембрана
- происходит цикл лимонной кислоты

903. *Во время онтогенеза у человека появились такие возрастные изменения: уменьшилась жизненная емкость легких, повысилось артериальное давление, развился атеросклероз. Как называется период индивидуального развития, для которого наиболее характерны такие изменения?*

- Юношеский
- Подростковый
- Ювенильный
- + Пожилой возраст
- Первый зрелый возраст

904. *В результате дорожно-транспортного приключения больной 36 лет получил открытый перелом костей голени. В процессе сращения в месте перелома образовалась избыточная костная мозоль. К какому виду регенерации следует отнести образование этой мозоли?*

- Реституции
- + Патологической регенерации
- Репаративной регенерации
- Субституции
- Физиологической регенерации

905. *Больного готовят к операции – пересадке почки. Подыскивают донора. Какие антигены донора и реципиента из перечисленных имеют наибольшее значение для успешного приживания трансплантата?*

- Системы группы крови MN
- Системы крови ABO
- Системы Rh
- Системы Даффи
- + Системы HLA

906. *У пятимесячной девочки выявлены застойные явления в легких. При обследовании обнаружена связь между восходящей аортой и легочной артерией, которая в норме наблюдается*

ся у некоторых земноводных и пресмыкающихся. Какой это врожденный порок развития?

- Дефект межпредсердной перегородки
- Дефект межжелудочковой перегородки
- Развитие правой дуги аорты
- + Незаращение боталлова протока
- Транспозиция магистральных сосудов

907. В эксперименте в головном конце зародыша лягушки на стадии нейрулы блокированы процессы транскрипции в ядрах нервных клеток. К какому врожденному пороку это может привести?

- + Анэнцефалии
- Незаращению твердого неба
- Спинномозговой грыже
- Гидроцефалии
- Заячьей губе

908. Во время вскрытия тела молодой человека – водителя, погибшего в результате автомобильной катастрофы, врач-патологоанатом был удивлен значительными размерами сердца, которые почти вдвое превосходили норму. Каким родом деятельности занимался водитель?

- Кулинарией
- Программированием
- + Тяжелой атлетикой
- Перевозкой пассажиров
- Дегустацией вин

909. Человек длительное время проживал в условиях высокогорья. Какие изменения будут в его кровеносной системе?

- Увеличение диаметра кровеносных сосудов
- Снижение количества лейкоцитов
- Пульс становится более редким
- + Увеличение количества гемоглобина
- Увеличение количества лейкоцитов

910. Эмбрионы человека с нарушенным количеством хромосом в большинстве случаев нежизнеспособны. Какой формой отбора это можно объяснить?

- + Стабилизирующим
- Половым
- Движущим
- Рассекающим
- Искусственным

911. В генетической лаборатории была получена мутантная линия мышей "nude", у которых отсутствовал тимус и не было клеточного иммунного ответа. Опыты с трансплантацией этим мышам чужеродных тканей показали, что отторжения пересаженного материала у мышей не происходит. С отсутствием каких клеток связано это явление?

- Макрофагов
- В-лимфоцитов
- Моноцитов
- + Т-лимфоцитов-киллеров
- Плазматических клеток

912. Альбинизм наблюдается среди всех классов позвоночных животных. Эта наследственная патология встречается также у человека и обусловлена геном, имеющим аутосомно-рецессивное наследование. Проявлением какого закона является наличие альбинизма у человека и у представителей разных классов позвоночных животных?

- + Гомологичных рядов наследственной изменчивости Вавилова
- Биогенетического Геккеля–Мюллера
- Однообразия гибридов I поколения Менделя
- Независимого наследования признаков Менделя
- Сцепленного наследования Моргана

913. При обследовании больного было выявлено недостаточное количество иммуноглобулинов. Нарушенная функция каких клеток иммунной системы больного может быть причиной этого?

- Т-киллеров
- Плазмобластов
- Т-супрессоров
- + Плазматических
- Т-хелперов

914. У женщины, употребляющей наркотики, родился ребёнок, страдающий глубоким слабоумием, с расщелинами губы и нёба, пороками сердца. В каком периоде онтогенеза могли возникнуть перечисленные нарушения?

- В периоде гаметогенеза и постнатальном периоде
- В периодах гистогенеза и органогенеза
- В периоде морфогенеза и постнатальном периоде
- + В периодах гаметогенеза и эмбриогенеза
- В периоде развития плода и постнатальном периоде

915. Рудиментарными органами называют такие органы, кото-

рые потеряли свою функцию, но сохраняются в зачаточном состоянии у взрослых организмов. Какие из перечисленных органов человека являются рудиментарными?

- Наличие больше двух молочных желез
- Хвост
- Голова
- Шейная фистула
- + Копчик

916. *У человека во время активной физической работы повышается концентрация углекислоты в крови. Это приводит к углублению и ускорению дыхания, вследствие чего в крови уменьшается концентрация углекислоты и ионов водорода. Благодаря этому поддерживается:*

- иммунитет
- онтогенез
- + гомеостаз
- филогенез¹
- анабиоз

917. *Биологическим системам на разных уровнях организации присуща адаптация. Под адаптацией понимается приспособление живого к непрерывно меняющимся² условиям среды. Без адаптаций невозможна поддержка нормального существования. Что лежит в основе адаптаций?*

- Наследственность и изменчивость
- + Раздражимость и адекватные реакции
- Обмен веществ и энергии
- Дискретность и целостность
- Гомеостаз и репродукция

918. *Юноша призывного возраста проходит обследование в клинике. Выявлено отсутствие зубов на нижней челюсти. Выяснено, что дефект зубов наблюдается у пациента с детства. Что могло послужить причиной данной аномалии?*

- Инфекционное заболевание
- Прием лекарственных средств
- + Нарушение органогенеза в эмбриогенезе
- Алиментарная недостаточность
- Витаминная недостаточность

¹ Другой вариант – ортобиоз.

² Неточно (вопрос из БЦТ). Организмы адаптируются и к постоянным условиям, например, высокогорья, тропиков, поэтому некоторые соответствующие признаки наследуются, примером чего служат человеческие расы.

919. У 50-летней женщины был удален зуб. На месте удаления зуба регенерировала новая ткань. Исходя из функций оргanelл клеток, укажите наиболее активные из них при восстановлении тканей:

- центросомы
- митохондрии
- ЭПС
- лизосомы¹
- + рибосомы

920. В семье родился мальчик, все тело которого покрыто волосами (гипертрихоз). Этот порок связан с тем, что на стадии органогенеза закладывается большое количество волосяных фолликулов, тем не менее, позднее, в процессе эмбриогенеза, происходит редукция большей их части. Причиной возникновения этого врожденного порока развития является недостаточная редукция лишнего количества описанных структур. Следствием нарушения какой закладки она является?

- Спланхнотомы
- + Эктодермы
- Дерматома
- Склеротома
- Энтодермы

921. Больному со значительными ожогами сделали пересадку донорской кожи. На 8-е сутки трансплантат отёк, изменился его цвет, и на 11-е сутки он начал отторгаться. Какие клетки берут в этом участие?

- В-лимфоциты
- Эозинофилы
- + Т-лимфоциты
- Эритроциты
- Базофилы

922. У родителей, больных алкоголизмом, дети рождаются мертвыми или страдают глубоким слабоумием, косоглазие, с несрастанием нёба, пороками сердца (алкогольный синдром плода). В какой период могут возникнуть эти нарушения²?

- + Образование гамет
- Постэмбриональный

¹ В БЦТ – постлизосомы.

² В БЦТ вопрос сформулирован таким образом: "В какой период онтогенеза могут возникнуть эти нарушения?"; как правильный дается ответ "предзиготный". Однако "предзиготный" этап, т.е. образование гамет, не является этапом онтогенеза!

- Эмбриональный
- На стадии гастрюляции
- На стадии органогенеза

923. *Гастрюляция, или образование зародышевых листков зародыша, происходит разными способами. Каким путем образуются экто- и энтодерма у человека?*

- Эпителии
- Инвагинации
- Иммиграции
- + Иммиграции и деламинации
- Инвагинации и деламинации

924. *Выберите, какие компоненты первичных закладок сохраняются в половой системе самок амниот:*

- Мюллеров и Вольфов каналы
- + Мюллеров канал и рудименты канальцев головной почки
- Вольфов канал
- рудименты канальцев туловищной почки
- все ответы неправильные

925. *Осуществлена трансплантация почки больному по жизненным показаниям. Меньше чем через месяц больной умер вследствие отторжения пересаженного органа. Несовместимость по какой системе стала причиной отторжения?*

- MN
- + HLA
- АВ0
- Резус-фактора
- Эритроцитарных антигенов

926. *Развитие общего адаптационного синдрома и стресса в организме сопровождается комплексом неспецифических реакций. Какая из стадий стресса является критической и может приводить к развитию болезней дезадаптации?*

- Стадия тревоги
- Стадия резистентности
- Стадия толерантности
- Стадия беспокойства
- + Стадия истощения

927. *У представителей одной из человеческих популяций тело вытянутое, широкая вариабельность роста, сниженный объем мышечной массы, удлинённые конечности, уменьшенная в размерах и объеме грудная клетка, повышенное потовыделение, сниженные показатели основного обмена и синтеза жи-*

ров. К какому адаптивному типу людей относится данная популяция?

- Арктическому адаптивному типу
- Адаптивному типу зоны умеренного климата
- + Тропическому адаптивному типу
- Промежуточному адаптивному типу
- Горному адаптивному типу

928. *У человека сильно развита костно-мышечная система, крупные размеры грудной клетки, в костной ткани повышено содержание минеральных веществ, в крови высокий уровень гемоглобина, белков (альбуминов и глобулинов) и холестерина, повышена способность организма окислять продукты метаболизма, усилен энергетический обмен, стабильная терморегуляция. Какой это адаптивный тип?*

- Адаптивный тип зоны умеренного климата
- Горный адаптивный тип
- Промежуточный адаптивный тип
- Тропический адаптивный тип
- + Арктический адаптивный тип

929. *В экспериментальной лаборатории осуществлена пересадка почки свиньи к корове. Как называется этот вид трансплантации?*

- Аутотрансплантация
- Аллотрансплантация
- Эксплантация
- + Ксенотрансплантация
- Гомотрансплантация

930. *Восстановление утраченного органа начинается с лизиса тканей, прилегающих к ране, интенсивного размножения клеток регенерационного зачатка, а дифференцирование клеток приводит к формированию органа. О каком виде регенерации идет речь?*

- + Эпиморфозе
- Гетероморфозе
- Эндоморфозе
- Морфаллаксисе
- Регенерационной гипертрофии

931. *Какой из известных видов резервов здоровья человека является наиболее эффективным?*

- Биологический – нереализованные возможности генотипа человека
- Психический – степень соответствия черт характера, темперамента,

- способностей индивида, профиль его общественной работы
- Социальный – уровень общественного признания человеческой особенности в пределах недооценки или переоценки его способностей
- + Корреляция действительно существующих резервов здоровья с субъективно существующими представлениями о них, тактика и стратегия сохранения и развития здоровья человека
- Функциональный – точное измерение степени изношенности его основных гомеостатических систем на определенном этапе онтогенеза

932. *Что определяет состояние предболезни как стадия функциональной готовности человеческого организма к развитию определенной болезни?*

- Инфекционно-иммунное напряжение
- + Напряжение механизмов регуляции функций в тех случаях, когда организм должен затратить больше усилий, чем обычно, чтобы обеспечить равновесие со средой
- Хронобиологическое утомление
- Генетическое и непроизводительное напряжение
- Частичную адаптацию к новым условиям жизни

933. *Как происходит естественный процесс изменения биогеоценоза?*

- Вследствие увеличения численности особей в популяции
- Вследствие снижения численности особей в популяции
- + Вследствие постепенного изменения естественных факторов среды
- Вследствие расширения ареала популяции
- Вследствие появления новых экологических ниш

934. *Больному был пересажен чужеродный трансплантат. Но спустя некоторое время произошло отторжение пересаженной ткани. Вследствие деятельности каких клеток это осуществилось?*

- Стволовых клеток
- Тромбоцитов
- Клеток тимуса
- + Т-лимфоцитов
- Клеток селезенки¹

935. *После травмы у человека провели резекцию почки. Оставленная почка регенерировала с увеличением размеров. Какие процессы имели место во время регенерации?*

- Увеличение размеров клеток
- Увеличение количества межклеточного субстрата

¹ Другой вариант ответа – гепатоцитов.

- Дифференциация недифференцированных клеток с дальнейшей их пролиферацией
- Пролиферация дифференцированных клеток
- + Пролиферация недифференцированных клеток с дальнейшей их дифференциацией

936. Родился мальчик с хвостовым отделом позвоночника. Врач объяснил родителям, что в период 1,5–3 месяцев эмбриогенеза зародыш человека имеет 8–11 хвостовых позвонков, тем не менее потом, еще до рождения, часть их редуцируется, остается лишь 4–5 позвонков, которые формируют копчик. Нарушение процессов их редукции является причиной описанного порока, который врач предложил устранить хирургически. С нарушением какой закладки связан этот порок?

- Спланхнотомы
- Хорды
- Миотомы
- Дерматомы
- + Склеротомы

937. В больницу госпитализирован ребенок с признаками продолжительного голодания, вследствие чего произошло обезвоживание организма. Каким раствором можно восстановить нормальный баланс?

- Раствором сахарозы
- Раствором белков
- Раствором глюкозы
- + Изотоническим раствором натрия хлорида
- Гипертоническим раствором натрия хлорида

938. Область HLA (главный комплекс гистосовместимости) расположена в 6-й хромосоме. Каждый ген имеет несколько аллельных вариантов. Чем обусловлено разнообразие генотипов в популяциях?

- + Сочетанием аллелей¹
- Полимерным взаимодействием
- Комплементарным взаимодействием
- Эпистатическим влиянием
- Доминированием

939. У зародыша человека нарушена закладка осевых органов. На какой стадии эмбриогенеза это произошло?

- + Органогенеза

¹ В БЦТ – "их комбинацией", то есть комбинацией генотипов?

- Гастрюляции
- Гистогенеза
- Бластулы
- Дробления

940. В эксперименте у новорожденных крыс вырезали тимус. Какое из перечисленных изменений произойдет в организме этих животных?

- Увеличение количества лимфоцитов
- + Не образуются Т-лимфоциты
- Отторжение трансплантата
- Нарушение двигательных реакций
- Не образуются антитела

941. Темная кожа экваториальной расы предотвращает проникновение ультрафиолетовых лучей, а кудрявые волосы защищают от жары. Какому уровню адаптации соответствуют приведенные черты?

- Молекулярному
- Организменному
- + Популяционно-видовому
- Биоценотическому
- Биосферному

942. У человека выявлены аномалии, связанные с нарушением дифференцирования зубов (гомодонтная зубная система) и изменением их количества. К какой группе доказательств эволюции человека принадлежат такие аномалии?

- Цитологические
- Рудименты
- Рекапитуляции
- + Атавизмы
- Биохимические

943. В провинциях с избыточным содержанием молибдена в среде у местных жителей нарушается синтез мочевой кислоты. Какое заболевание развивается вследствие этого?

- Гигантизм
- Хондродистрофия
- Эндемический зоб
- Фенилкетонурия
- + Эндемическая подагра

944. При неполноценной диете материнского организма установлена гибель зародыша во время первого критического периода. Почему это произошло?

- Бластоциста не способна к имплантации
- Нехватка витаминов вызвала мутацию в клетках зародыша
- Бластоциста начала делиться неравномерно
- + Эпителий матки не готов воспринять зародыш на стадии бластоцисты
- Нехватка витаминов вызвала мутацию в клетках эпителия матки

945. В клинике больному была пересажена почка. Какие из перечисленных клеток иммунной системы могут оказывать непосредственное влияние на клетки трансплантата?

- Плазмобласты
- Т-хелперы
- + Т-киллеры
- Плазматические клетки
- Тимоциты

946. У некоторых одноклеточных организмов, например, амёб, питание происходит путем фагоцитоза. В каких клетках организма человека такое явление является не способом питания, а защитой организма от чужеродных агентов (например, микроорганизмов)?

- + Лейкоцитах
- Эритроцитах
- Эпителиоцитах
- Миоцитах
- Тромбоцитах

947. В трансплантационном центре пациенту 40 лет осуществили пересадку почки, которую взяли у донора, погибшего в автомобильной катастрофе. Для предотвращения отторжения почки трансплантационный иммунитет у больного угнетают с помощью:

- антибиотиков
- антидепрессантов
- + иммунодепрессантов
- антисептиков
- иммуностимуляторов

948. Под воздействием облучения ультрафиолетовыми лучами у человека темнеет кожа, что является защитной реакцией организма. Какое защитное вещество – производное аминокислот – синтезируется в клетках под воздействием ультрафиолета?

- Аргинин
- + Меланин
- Метионин

- Фенилаланин
- Тироксин

949. При первичной агаммаглобулинемии содержание иммуноглобулинов в сыворотке крови резко снижено, в лимфоидных органах нет плазматических клеток. Какая система иммунитета при этом нарушается?

- Синтез молочной кислоты
- Синтез лизоцима
- + Антителообразование
- Фагоцитоз
- Образование Т-лимфоцитов

950. У серьезно травмированного человека постепенно наступила биологическая смерть. Свидетельством этого является:

- отсутствие подвижности
- отсутствие сердцебиения и дыхания
- неупорядоченность химических процессов
- бессознательность
- + в клетках происходят автолиз и разложение

951. У новорожденной выявлено пять пар сосков молочных желез (полителия), которая, хотя и имеет сугубо косметическое значение, тем не менее обеспокоила родителей. Врач объяснил, что в начале эмбриогенеза происходит закладка пяти пар сосков, четыре из которых редуцируются еще до рождения ребёнка. Нарушением какой закладки обусловлен этот врожденный порок развития?

- Миотома
- + Эктодермы
- Склеротома
- Спланхнотома
- Дерматома

952. У пациента возраста 58 лет в печени был обнаружен эхинококк. В связи с этим хирург выполнил резекцию части печени с личинкой эхинококка. Какой вид регенерации будет происходить в печени?

- Эпиморфоз
- Метаморфоз
- + Эндоморфоз
- Морфаллаксис
- Гетероморфоз

953. Инспектор лесной охраны обнаружил лесное озеро, полностью засыпанное мусором. В составленном протоколе указа-

на нарушенная экосистема. Какая естественная система была разрушена?

- Биотоп
- Биом
- Экосфера
- Экологическая ниша
- + Биогеоценоз

954. *В клетках организма человека снижена интенсивность синтеза ДНК и РНК, нарушен синтез необходимых белков, митотическая активность незначительная. Какому периоду онтогенеза скорее всего соответствуют такие изменения?*

- Подростковому возрасту
- + Пожилому возрасту
- Молодому возрасту
- Началу зрелого возраста
- Юношескому возрасту

955. *Во время повторной пересадки кожи от того же донора процесс отторжения у реципиента произошел намного быстрее, чем после первой трансплантации. С наличием каких клеток это связано?*

- + Т-лимфоцитов
- Плазмобластов
- Тромбоцитов
- Эритроцитов
- Стволовых

956. *Для людей, издавна живущих в условиях высокогорья, характерным является ряд приспособлений. Какая из нижеследующих адаптаций не является типичной для жителей гор?*

- Повышенное содержание гемоглобина
- Увеличение жизненной емкости легких
- + Уменьшение длины ног в сравнении с длиной рук
- Усиление легочной вентиляции
- Увеличенное содержание миоглобина в мышцах

957. *В больницу с жалобами на нарушение мочеиспускания обратился молодой мужчина. Во время обследования наружных половых органов обнаружено, что мочеиспускательный канал расщеплен сверху и моча вытекает через это отверстие¹. Какой вид аномалии развития наружных половых органов на-*

¹ Интересно было бы спросить у авторов этот вопроса, почему молодого мужчину (сколько ж это ему лет?) эта проблема не волновала раньше, и почему патологию в свое время не обнаружили педиатр, родители и врачи из призывной комиссии.

блюдается в этом случае?

- Парафимоз
- Гипоспадия
- Гермафродитизм
- Фимоз
- + Эписпадия

958. *Как называется пересадка органа от одного человека к другому?*

- + Аллотрансплантация
- Аутотрансплантация
- Эксплантация
- Ксенотрансплантация
- Гетероморфоз

959. *На организм человека одновременно влияют разные социэкологические факторы, при этом действие одного фактора зависит от силы и модифицирующего воздействия других факторов. Данная закономерность имеет название:*

- экологическая валентность
- адаптация
- эффект компенсации
- + взаимодействие факторов
- ограничительный фактор

960. *Токсические вещества, содержащиеся в яде змей, имеют разные свойства. Какое свойство используется при применении змеиного яда как лечебного средства?*

- Цитотоксическое
- Гемолитическое
- + Повышать свертывание крови
- Нейротоксическое
- Кардиотоксическое

961. *Во время эмбрионального развития процесс реализации генетической информации и развития организма может быть нарушен некоторым химическим соединением, вследствие чего возникает уродство. Как называется такое соединение?*

- Фибриноген
- Антиген
- Комуаген
- + Тератоген
- Агглютиноген

962. *В клинике для лечения инфаркта миокарда пациенту введены эмбриональные стволовые клетки, полученные путем те-*

рапевтического клонирования у этого же пациента. Как называется этот вид трансплантации?

- Изотрансплантация
- Гетеротрансплантация
- Аллотрансплантация
- Ксенотрансплантация
- + Аутотрансплантация

963. *У новорожденного мальчика во время осмотра наружных половых органов выявлена расщелина мочеиспускательного канала, которая приоткрывается на нижней поверхности полового члена. О какой аномалии идет речь?*

- Крипторхизм
- Эписпадия
- Гермафродитизм
- + Гипоспадия
- Монорхизм

964. *В трансплантационном центре пациенту осуществили пересадку сердца. Орган был взят у донора, погибшего в автомобильной катастрофе. Чужое сердце может быть отторгнуто в результате развития трансплантационного иммунитета. Предотвращают это обычно с помощью:*

- + иммуносупрессоров
- лучевой терапии
- химиотерапия
- ферментов
- ультразвук

965. *Женщина, злоупотребляющая алкоголем, родила девочку с отставанием в умственном и физическом развитии. Врачи диагностировали у девочки алкогольный синдром плода. Какое воздействие является причиной состояния ребёнка?*

- малигнизация
- канцерогенное
- механическое
- + тератогенное
- мутагенное

966. *У молодых супругов родился ребёнок с незаращением дужек позвонков и твердого нёба. Как называются пороки развития, которые напоминают соответствующие органы предковых групп человека?*

- Нефилогенетические
- + Атавистические

- Генокопии
- Фенокопии
- Аллогенные

967. Для уточнения механизма развития расщелины губы и нёба у человека в лаборатории экспериментальной биологии изучали подобную аномалию у мышей. Какой метод генетики был использован?

- Цитогенетический
- Дерматоглифики
- Близнецовый
- Популяционно-статистический
- + Моделирование

968. Способность к адаптации варьирует в широком диапазоне, который дает возможность выделить среди людей несколько функциональных типов конституционного реагирования. Как называется организм, являющийся промежуточным типом с оптимально-адекватным способом реагирования на разные изменения внешней среды?

- Астеник
- + Микст
- Стайер
- Нормостеник
- Спринтер

969. Большинство паразитических одноклеточных организмов в условиях внешней среды гибнет. Но эти виды существуют уже миллионы лет. Существование видов-паразитов не прекращается благодаря наличию в их жизненных циклах разных форм:

- + размножения
- филогенеза
- онтогенеза
- обмена веществ
- гомеостаза

970. В процессе эмбриогенеза человека на 6–7-е сутки после оплодотворения начинает образовываться бластоциста, которая существенно отличается определенными чертами строения от типичной бластулы ланцетника. Эти отличительные признаки состоят в наличии:

- большого количества бластомеров
- первичного рта
- + трофобласта и эмбриобласта

- анимального и вегетативного полюсов
- вторичного рта

971. *Способность к адаптации варьирует в широком диапазоне, который дает возможность выделить среди людей несколько функциональных типов конституционного реагирования. Укажите тип человека с потенциальной склонностью к сильным физиологическим реакциям, которые обеспечивают высокую надежность при выраженных, но кратковременных действиях внешней среды.*

- Микст
- Астеник
- Нормостеник
- Стайер
- + Спринтер

972. *Было поведено оперативное вмешательство. На месте разреза образовался рубец. Укажите, какие из органелл наиболее активны при восстановлении эпителиальной ткани, исходя из выполняемых функций.*

- Центросомы
- Вакуоли¹
- Лизосомы
- + Рибосомы
- Комплекс Гольджи

973. *Оплодотворение – это процесс слияния мужских и женских гамет, в результате чего образуется зигота, имеющая диплоидный набор хромосом. В процессе оплодотворения сперматозоид осуществляет акросомную реакцию. Какой фермент принимает участие в ее обеспечении?*

- + Гиалуронидаза
- Лигаза
- Глюкозо-6-фосфат–дегидрогеназа
- Рестриктаза
- Рибонуклеаза

974. *Способность к адаптации варьирует в широком диапазоне, который дает возможность выделить среди людей несколько функциональных типов конституционного реагирования. Укажите тип организма человека, который способен стабильно выдерживать длительные и монотонные физиологические нагрузки.*

¹ В БЦТ – постлизосомы.

- + Стайер
- Астеник
- Микст
- Нормостеник
- Спринтер

975. Исследовали развитие неоплодотворённых яйцеклеток кролика после их активации низкой температурой. Как называется эта форма размножения?

- Естественный партеногенез
- Шизогония
- Копуляция
- + Искусственный партеногенез
- Конъюгация

976. Рождение двух, трех, четверых и даже семи монозиготных близнецов у человека связано с тем, что изолированный бластомер развивается в полноценный организм. Какое название имеет это явление?

- Эмбриональная индукция
- Лабильное дифференцирование
- Декодирующая организация
- + Тотипотентность
- Стабильная дифференциация

977. В эмбриогенезе человека, как и абсолютного большинства позвоночных, закладывается шесть пар жаберных артерий, из которых самого большого развития достигают сосуды четвертой пары. Какой сосуд человека является гомологичным этой паре жаберных артерий?

- + Левая дуга аорты
- Правая дуга аорты
- Сонная артерия
- Легочная артерия
- Верхняя полая вена

978. Для человека существует строгое ограничение во времени пребывания на высоте свыше 800 метров¹ над уровнем моря без кислородных баллонов. Что является лимитирующим для жизни в данном случае?

- + Парциальное² давление кислорода в воздухе
- Уровень ультрафиолетового облучения

¹ Другой вариант – 8000 метров.

² В БЦТ – "порциональное". Удивительная безграмотность авторов вопроса! Такого слова не существует в природе.

- Уровень влажности
- Температура
- Сила земного притяжения

979. У четырехлетней девочки в состав большого пальца кисти вместо двух входят три косточки. Подобное строение большого пальца¹ имеют земноводные и пресмыкающиеся. Как называется эта аномалия развития?

- Полидактилия
- Олигодактилия
- + Полифалангия
- Брахидактилия
- Синдактилия

980. В практической медицине Украины из-за нехватки человеческого донорского материала уже свыше тридцати лет проблему трансплантации решают путем использования органов и тканей животного происхождения (клапанов сердца свиньи, соединительных тканей свиного и бычьего происхождения и т.п.). Как называется этот вид трансплантации?

- + Ксенотрансплантация
- Изотрансплантация
- Аллотрансплантация
- Аутотрансплантация
- Гетеротрансплантация

981. У сорокапятилетнего пациента по поводу злокачественной опухоли проведена операция по удалению левой почки. Через два года, по данным ультразвукового исследования, обнаружено, что правая почка увеличилась в размерах приблизительно в полтора раза. Результаты общего анализа мочи и других лабораторных исследований показали постепенное улучшение функционирования правой почки. По какому типу произошли регенерационные процессы в этом случае?

- + Компенсаторной гипертрофии
- Регенерационной гипертрофии
- Морфаллаксия
- Эпиморфоза
- Гетероморфоза

982. Опытами Д. Гердона в 1964–1966 гг. было доказано, что при пересадке ядер соматических клеток на разных стадиях развития в энуклеированную (лишенную ядра) яйцеклетку ля-

¹ В БЦТ – "строение поллекс", но английское **pollex** переводится как "большой палец".

гушки происходит нормальное развитие головастика и, хотя и очень редко, взрослой лягушки. Что доказано этими опытами?

- Тотипотентность клеток
- Явление эмбриональной индукции
- В зиготе гены неактивны
- + Все клетки имеют одинаковые гены
- Дифференцированность клеток зародыша

983. *Пациенту назначена операция по трансплантации левой почки вследствие ее гидронефроза. Донором почки выбрано его монозиготного брата-близнеца. Какое название получил этот вид трансплантации?*

- + Изотрансплантация
- Гетеротрансплантация
- Аутотрансплантация
- Аллотрансплантация
- Ксенотрансплантация

984. *У больной токсоплазмозом беременной женщины во время эмбриогенеза у плода нарушился процесс закладки мезодермы. Патология которой системы или органов может возникнуть у новорожденного?*

- Нервной
- Эпителия кишечника
- Печени
- + Выделительной
- Поджелудочной железы

985. *В зависимости от способа введения яда в организм жертвы ядовитых животных делят на вооруженных и невооруженных. Вооруженное ядовитое животное, живущее в пустыне, на побережье Черного и Средиземного морей, имеет ядовитую железу на конце брюшка. Яд выводится через иглу с помощью мышц, которые окружают эту железу. Токсичность проявляется в тахикардии, повышении артериального давления, слабости, адинамии, нарушении терморегуляции, может возникать отек легких. Определите это животное.*

- Паук каракурт
- + Скорпион
- Пчела
- Слепень
- Паук-птицеед

986. *Двенадцатилетняя девочка болела лейкемией, была обречена насмерть. Поиски донорского костного мозга оказались*

безуспешными. Родителям девочки посоветовали родить другого ребёнка с надеждой на то, что эмбриональная кровь из пуповины станет источником стволовых кроветворных клеток и поможет предотвратить реакцию отторжения. Какой тип трансплантации помог спасти девочку?

- Ксенотрансплантация
- Изотрансплантация
- + Аллотрансплантация
- Аутоотрансплантация
- Гетеротрансплантация

987. У женщин, забеременевших во время массового применения пестицидов в сельской местности, нарушилась закладка эктодермы эмбриона. Врожденные пороки развития какой системы или органов могут возникнуть у новорожденных в этой ситуации?

- Скелета
- + Нервной
- Дермы
- Печени
- Поджелудочной железы

988. На стадии поздней гастрюлы зародыша человека образуется третий зародышевый листок (мезодерма) путем перемещения группы клеток эктодермы, которые не объединены в единый пласт. Какой это тип гастрюляции?

- Деламинация
- Инвагинация
- + Иммиграция
- Эпиволия
- Смешанный

989. Для использования животных в качестве доноров органов для человека с помощью метода геной инженерии созданы трансгенные свиньи. Их клетки лишены одного из основных антигенов, которые вызывают реакцию отторжения тканей у человека. Какой это тип трансплантации?

- + Ксенотрансплантация
- Аллотрансплантация
- Аутоотрансплантация
- Гомотрансплантация
- Изотрансплантация

990. У зародыша человека в первой фазе гастрюляции образуется двухслойный эмбрион путем расслоения клеток эктодер-

мы. Какой это тип гастрюляции?

- Иммиграция
- Эпиболия
- Инвагинация
- + Деламинация
- Смешанный

991. *Первичные половые клетки возникают тогда, когда половые железы еще не начинали развитие. Позднее эти недифференцированные половые клетки мигрируют в гонады и заселяют их. Энтодерма какого провизорного (временного) органа является источником этих клеток?*

- Аллантаиса
- + Желточного мешка
- Плаценты
- Хориона
- Амниона

992. *В результате действия тератогенного фактора у зародыша нарушено развитие кровеносной системы. В каком зародышевом листке возникло это нарушение?*

- + Мезодерма
- Энтодерма
- Эктодерма
- Энто- и мезодерма
- Энто- и эктодерма

993. *Экологические факторы прямо или косвенно влияют на жизнедеятельность организмов. Какой абиотический фактор на планете является первичным в обеспечении трофических нужд всех живых существ?*

- + Свет
- Тепло
- Ионизирующее излучение
- Вода
- Воздух

994. *В экспериментах с развитием жабы, когда эмбрион находился на стадии двух бластомеров, В. Ру убивал один бластомер, а другой оставлял неповрежденным, но нормальное развитие эмбриона нарушалось. Почему?*

- Вследствие тотипотентности бластомеров
- + Вследствие эмбриональной индукции
- Вследствие нарушения генной регуляции
- Вследствие нарушения интенсивности метаболизма

– Вследствие нарушения дифференциации бластомеров

995. В больницу поступила семья с признаками отравления: боль в животе, сильный понос и непрерывная рвота, жажда, судороги икроножных мышц, гемоглобинурия. Признаки отравления проявились через 10 часов после употребления грибов, которые имели белую шапочку в виде колокольчика, диаметром 10–12 см. Ножка – с белым провислым кольцом под шапочкой. Какие грибы вызвали отравление?

- Мухомор
- + Поганка бледная
- Чертов гриб
- Сыроежка
- Чага

996. У беременной женщины, употреблявшей алкоголь, нарушилась закладка эктодермы в эмбриональный период. В каких производных этого листка возникнут пороки развития?

- Почки
- Эпителий кишечника
- Надпочечные железы
- Половые железы
- + Нервная трубка

997. Нарушения развития, происходящие на стадии зиготы в пренатальном онтогенезе, называют:

- бластопатии
- эмбриопатии
- фетопатии
- + гаметопатии
- зиготопатии

998. Установлено, что у здорового человека интенсивность основного обмена имеет суточный ритм колебаний. Укажите его правильный циркадный ритм.

- + В светлое время суток постепенно возрастает, ночью понижается
- В светлое время суток постепенно снижается, а ночью повышается
- В светлое время суток – низкий, ночью – высокий
- В светлое время суток – высокий, в первую половину ночи снижается, во вторую половину ночи – высокий
- В светлое время суток – низкий, в первую половину ночи повышается, во вторую половину ночи – низкий

999. У человека изучалось развитие зубов в эмбриональный и постэмбриональный период. Было установлено, что они являются производными:

- энтодермы и мезодермы
- только мезодермы
- + эктодермы и мезодермы
- только эктодермы
- эктодермы и энтодермы

1000. У новорождённого ребёнка выявлены врождённые пороки развития пищеварительной системы, что связано с действием тератогенных факторов в начале беременности. На какой из зародышевых листков подействовал тератоген?

- Все листки
- Эктодерму
- Мезодерму
- Энтодерму и мезодерму
- + Энтодерму

Вопросы из БЦТ, не вошедшие в основной текст

Вопрос. В некоторых районах Земли, например в Африке, наблюдается значительный рост населения. Причиной этого является: а) научно-техническая революция; б) улучшение условий жизни; в) улучшение медицинского обслуживания; г) рост рождаемости; д) повышение общего уровня образования. Какой вариант авторы предлагают как правильный, неизвестно. Возможно, нужно выбрать ответ **в**, однако вариант **б** должен вмещать (!) в себя и этот ответ тоже. Если улучшаются экономические условия жизни (вариант **б**), дети перестают умирать от голода, и это тоже важный фактор. О каких районах Земли конкретно идет речь – неизвестно. Африка – она большая. На наш взгляд, здесь невозможно выбрать однозначно правильный (или даже наиболее правильный) ответ.

Вопрос. При патологоанатомическом исследовании трупа 20-летней девушки в яичнике было выявлено 57 рубцов желтых тел и 9 желтых тел. В каком возрасте у нее начались овуляции? Варианты ответов: а) 14,5; б) 15; в) 15,5; г) 16; д) 16,5. Правильный вариант – **а**. Задача нуждается в математическом расчете.

Вопрос. Степень патогенности ионизирующего излучения определяется прежде всего: а) проникающей способностью; б) ионизирующей его способностью; в) экспозицией (продолжительностью действия); г) его видом; д) его энергетической характеристикой. Предлагается вариант **д** как правильный. Данный вопрос выходит за пределы программы по дисциплине. Заметим также, что от энергетической характеристики зависит и ионизирующая способность излучения.

Вопрос. Плацента (послед) является местом тесного соединения зародышевой оболочки с тканями родительского организма (матки). Какая провизорная (временная) оболочка формирует этот орган? Варианты ответов: а) хорион; б) амнион; в) желточный мешок; г) пупочный канатик; д) аллантоис. Предлагается вариант **а** как правильный, однако же на самом деле плацента образуется не только из хориона, но и из аллантоиса.

Вопрос. Родился ребёнок с нарушением дыхания вследствие сдавлива-

ния трахеи и частично – пищевода. С помощью рентгенологического исследования обнаружено: левая дуга аорты отсутствует, второй сосуд ведет начало из левого желудочка и поворачивает вправо. Какая пара артериальных дуг получила недоразвитие в данном случае? Варианты ответов: а) вторая; б) третья; в) четвертая; г) пятая; д) шестая. Правильный ответ – **в**. **Вопрос.** Врожденные пороки развития сердца и сосудов у человека связаны с нарушением закладки сосудов во время эмбриогенеза. Укажите патологию, которая возникает в результате отсутствия редукции правой дуги аорты. Варианты ответов: а) открытый артериальный проток; б) редукция нижней полой вены; в) наличие двух верхних полых вен; г) общий артериальный ствол; д) аортальное кольцо. Правильный ответ – **д**. На наш взгляд, эти вопросы скорее по анатомии, чем медицинской биологии.

Вопрос. У девушки 17 лет недомогание, нестойкий субфебрилитет, фарингит, генерализованная лимфаденопатия, умеренное увеличение печени и селезенки. В мазках крови обнаружены "атипичные" лимфоциты. Поставлен диагноз мононуклеоз. Какая инфекция наиболее вероятна в таком случае? Варианты ответов: а) вирус Эпштейна–Барра; б) папававирус; в) папилломавирус; г) human T-lymphocyte (HTL) virus; д) вирус гепатита. Правильный ответ – **а**. Понятно, что этот вопрос должен проходить по дисциплине "микробиология и вирусология".

Вопрос. Воздействие яда кураре на нервно-мышечный препарат лягушки прекратило нервно-мышечную передачу, поскольку яд блокирует: а) Н-холинорецепторы концевой пластинки; б) натриевые каналы концевой пластинки; в) ацетилхолинэстеразу; г) выделение ацетилхолина; д) Ca^{2+} -каналы пресинаптического нервного окончания. Правильный ответ – **а**. Понятно, что этот вопрос должен проходить по дисциплине "биохимия" или "патофизиология".

Вопрос. После перенесенного химического ожога пищевода произошло локальное его сужение вследствие образования рубца. Какие клетки рыхлой соединительной ткани принимают участие в образовании рубцов? Варианты ответов: а) миофибробласты; б) фиброциты; в) зрелые специализированные фибробласты; г) юные мало специализированные фибробласты; д) фиброкласты. Правильный ответ – **в**. Этот вопрос не включен в основной текст, потому что он, скорее, из гистологии или патофизиологии. Кроме того, есть сомнения относительно существования термина "фиброкласт" – мы не нашли его в доступных словарях, так же как термина fibroclast – в английских медицинских словарях.

Вопрос. Через несколько часов после ожога в участке гиперемии и отека кожи у больного появился очаг некроза. Какой главный механизм обеспечивает усиление разрушительных явлений в очаге воспаления? Варианты ответов: а) первичная альтерация; б) вторичная альтерация; в) эмиграция лимфоцитов; г) диапедез эритроцитов; д) пролиферация фибробластов. Правильный ответ – **б**. Этот вопрос также не включён в основной текст, потому что он явным образом из патофизиологии.

ЭЛЕКТРОННОЕ УЧЕБНОЕ ИЗДАНИЕ

ТЕСТОВЫЕ ЗАДАЧИ
ПО МЕДИЦИНСКОЙ БИОЛОГИИ
Часть 1. Генетика

(государственный лицензионный экзамен "Крок-1")

*для самостоятельной работы иностранных студентов
специальности 7.110101 "Лечебное дело"*

Составитель О. Ю. Смирнов, канд. биол. наук, ст. науч. сотр.,
доцент

Компьютерная верстка О. Ю. Смирнова