

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ, МОЛОДІ ТА СПОРТУ УКРАЇНИ
СУМСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
МЕДИЧНИЙ ІНСТИТУТ

ТЕСТОВІ ЗАВДАННЯ
ДЛЯ СКЛАДАННЯ ДЕРЖАВНОГО
ЛЦЕНЗІЙНОГО ІСПИТУ
"КРОК-1. ЗАГАЛЬНА ЛІКАРСЬКА ПІДГОТОВКА"
З МЕДИЧНОЇ БІОЛОГІЇ
Частина 1. Генетика

*для самостійної роботи студентів
спеціальності 7.110101 "Лікувальна справа"
денної форми навчання*



Суми
2011

Тестові завдання для складання державного ліцензійного іспиту "Крок-1. Загальна лікарська підготовка" з медичної біології: Частина 1. Генетика. Для самостійної роботи студентів спеціальності 7.110101 "Лікувальна справа" денної форми навчання / Укладач О. Ю. Смірнов. – Суми: Електронне видання, 2011. – 256 с.

Кафедра фізіології і патофізіології з курсом медичної біології
Медичний інститут Сумського державного університету

Даний збірник містить 1108 ситуаційних задач (тестів) з генетики й загальної біології, які входять до банку даних медичного ліцензійного іспиту "Крок-1" а також розроблені укладачем, пропонувалися на ліцензійних іспитах (до 2011 р. включно) та використовуються в навчальних закладах України на підсумкових заняттях; із них 1000 включена до основного тексту. Тестові завдання мають відмічені правильні відповіді, що дозволяє використовувати їх для самонавчання й самому здійснювати контроль рівня своїх знань.

До деяких тестових питань даються коментарі й зауваження. Особлива увага приділяється помилкам у тестах.

© Укладання, правка, коментар, переклад. О. Ю. Смірнов, 2011
smirnov-o-yu@yandex.ua
<http://med.sumdu.edu.ua/>

ЗМІСТ

До читачів	4
Цитологія та цитогенетика	8
Класична генетика	52
Молекулярна генетика	86
Медична генетика	138
Популяційна генетика й еволюція	215
Деякі питання загальної біології	223

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

Сергей Николаев, канд. мед. наук

ДО ЧИТАЧІВ

Перевірка отриманих знань може проводитися за допомогою як простих тестів, так і так званих тестових ситуаційних задач. У цих задачах описується якась справжня чи вигадана клінічна ситуація (випадок із хворим), ставиться запитання, а далі перелічуються відповіді, з яких треба вибрати правильну (одну чи декілька). При розв'язуванні різноманітного роду ситуаційних задач необхідно показати вміння застосовувати отримані теоретичні й практичні знання й навички, наприклад, за наведеним описом симптомів і анамнезом зробити припущення про можливе захворювання, запропонувати методи дослідження для підтвердження діагнозу або за наведеним описом паразита впізнати його й назвати захворювання, яке він викликає.

До даного збірника увійшли тести зі "Збірника завдань для підготовки до тестового екзамену із природничо-наукових дисциплін «Крок-1. Загальна лікарська підготовка»" (К.: Медицина, 2004), збірника "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), деякі тести зі "Збірника задач і вправ з біології" за ред. А. Д. Тимченка (К.: Вища школа, 1992) та посібника "Медична біологія: Посібник з практичних занять" за ред. О. В. Романенка (К.: Здоров'я, 2005), тести, які вміщені до бази даних Центру тестування професійної компетентності фахівців при Міністерстві охорони здоров'я України¹ (далі – БЦТ) і використовуються в навчальному процесі у вищих медичних навчальних закладах України, а також тести, розроблені укладачем. Досить велика кількість тестів, поширених Центром тестування, мала різноманітні орфографічні² й стилістичні помилки, які ми виправили. Деякі питання мали також суттєві недоліки або й навіть помилки біологічного характеру; частина таких питань

¹ Ці тести пропонуються на медичних ліцензійних іспитах "Крок-1. Загальна лікарська підготовка" і "Крок-1. Стоматологія". База даних поповнюється щорічно, причому тести у 2000-2005 рр. розсилалися Центром тестування по ВНЗ України, з 2006 р. були закриті, а в 2010 рр. деякі з них були викладені на сайті Центру. Російськомовні тести були перекладені нами на українську мову.

² Важко повірити, але їх була незчисленна кількість. Наприклад, замість термінів "серпоподібноклітинна анемія", "гідрокортизон та преднізолон", "екзоцитоз", "комплементарність", "трофозоїт", "рикетсіоз", "дегельмінтизація", "аскаридоз" та "кропив'янка" було помилково написано: "серпасто-клітинна анемія", "гідпокортизон та преднозолон", "екзоцитиоз", "компліментарність", "трофозоїд", "рикеціоз", "дегельмінтезація", "аскародоз", "крапівниця", і цей перелік можна було б продовжувати дуже довго. Просто жах! Хто б перевіряв грамотність українських викладачів?

була перероблена викладачем (коментар наводиться у виносках, де зроблені посилання на оригінальні тексти БЦТ) і включена до основного тексту, а інші питання через грубі помилки, допущені їх авторами, або з інших причин, розглянуті з відповідними зауваженнями окремим після кожного розділу (надруковані дрібним шрифтом), але студентам обов'язково потрібно з ними ознайомитися.

Тестові завдання згруповані у 10 розділів (шість із них, присвячених генетиці й загальній біології, – у першій частині збірника, а чотири з паразитології – у другій), що дозволяє використовувати їх при тестуванні студентів на відповідних підсумкових заняттях. Питання з екології та біосфери, ембріології та вад розвитку, регенерації, адаптації людини до середовища, трансплантації та імунології включені до розділу "Деякі питання загальної біології".

Переходити до тестів слід тільки після вивчення відповідного розділу підручника. До кожного тесту даються п'ять відповідей, з яких лише одна є правильною й помічена плюсом. Працюючи з тестами, слід закрити папірцем позначки біля відповідей, вибрати відповідь на запитання, а потім перевірити її правильність. Якщо вибрана неправильна відповідь, треба подумати, чому, повторити матеріал. Отриманий результат за кількома тестами покаже високий або слабкий рівень вашої підготовки, що може допомогти в плануванні наступних занять. Не слід відразу визуджувати правильні відповіді: по-перше, питання й відповіді, що винесені на саме тестування, можуть бути трохи інакше сформульовані, а по-друге, студент повинен розуміти суть явищ, чого зубрячкою домогтися неможливо. Тести – не джерело знань, а лише один із засобів контролю їх засвоєння.

Зробимо також деякі зауваження загального плану. У генетичних схемах схрещувань часто неправильно записують генотип – пишуть замість нього фенотип, наприклад, Rh та rh (треба R та r або D та d). Записують фенотипи так: Rh(+) та Rh(-), хоча правильно Rh⁺ і Rh⁻ (або rh⁺). Склад каріотипу пишуть таким чином: 47XXX або 47 (XXX), а треба писати 47, XXX. Дуже часто в системі групи крові АВ0 (читається "а-бе-нуль") замість нуля пишуть велику букву О, що неправильно (помилка йде з англійської мови, де так прийнято). Багато хто плутає поняття "комплементарний" і "компліментарний".

Написання термінів "овогоній", "овоцит", "овогенез", "глютамін", "глутаміновий" є застарілим, і в даному збірнику використані назви "оогоній", "ооцит", "оогенез", "глутамін", "глутаміновий". Неправильним є також написання видів РНК: Т-РНК, М-РНК, т-РНК, м-РНК і таке інше; треба писати тРНК, рРНК, мРНК, іРНК.

Досі трапляється використання термінів "ген-промотор", "ген-оператор" та "ген-термінатор", хоча вже давно молекулярні генетики користуються термінами "промотор", "оператор" і "термінатор", бо це є не самостійні гени, а лише невеличкі регуляторні ділянки гена (мож-

ливо, помилка викликана неправильним перекладом англійських словосполучень *gene promoter*, *gene terminator*, які слід перекладати як промотор гена, термінатор гена, а не ген-промотор або ген-термінатор). Слід уживати слово "сперматозоїд" замість "сперматозоон" (ця помилка йде від неправильного перекладу англійського *spermatozoon*, хоча деякі англійські автори проводять різницю між термінами *spermatozoid* та *spermatozoon*), "епікантус" замість "епікант". Хвороба Хартнепа має називатися хворобою Хартнапа. Часто в тестах згадується "метод дерматогліфіки", але краще писати "дерматогліфічний метод". Замість "розщеплення" губи (або "розщілина" губи чи піднебіння) треба писати *щїлина*, замість "щитовидна залоза" – "щитоподібна залоза".

Також автори часто плутають поняття "ймовірність" і "вірогідність" (російською відповідно "вероятность" і "достоверность"), задаючи запитання: "Яка вірогідність народження..?" або "Який найбільш вірогідний діагноз?", що неправильно (треба "Яка ймовірність народження..?", "Який найбільш імовірний діагноз?").

До тестових запитань ми внесли відповідні корективи, але слід мати на увазі, що в збірниках тестових завдань МОЗУ зазначені помилки можуть мати місце.

І нарешті, слід мати на увазі, що, згідно із класифікацією мутацій, прийнятою в англійській літературі, геномні мутації є різновидом хромосомних мутацій (тобто хромосомні мутації пов'язані як зі зміною структури, так і числа хромосом).

Кілька слів скажемо й про саме тестування "Крок-1". Студент одержує збірник завдань (буклет) з 200 питаннями з 9 дисциплін (медична біологія, анатомія людини, гістологія з цитологією й ембріологією, фізіологія, мікробіологія, біохімія, фармакологія, патологічна анатомія, патофізіологія) і бланк відповідей, виготовлений спеціально для комп'ютерної обробки. У цьому бланку олівцем напроти номера питання у відповідній клітинці робиться позначка, яка з п'яти відповідей є правильною (можна передумати, стерти позначку й відмітити іншу відповідь).

На всю роботу відводиться 200 хвилин, тому можна пропустити складні питання, відповісти спочатку на легкі, а потім повернутися до тих, над якими потрібно подумати. Правильні відповіді йдуть урозкид, тому вгадати їх не вийде. Однак можна задумати "улюблену букву" для відповідей на ті питання, на які відповіді ви не знаєте, і в 20% випадків вона виявиться правильною.

За кожне питання нараховується 1 бал із максимальних 200 балів, тобто всі питання рівноцінні. За неправильні відповіді не штрафують (бали не зменшуються). Звичайно критерію "склав" відповідають 50,5% правильних відповідей, тобто 101 бал.

Звичайно тест містить близько 25% питань із відкритої бази (із тестів 2–3 попередніх років) і 75% нових питань, куди входять як повністю закриті питання, так і питання, що опубліковані в збірниках для підготовки до ліцензійних іспитів. Утім, питання достатньо однотипні, тому при підготовці до іспиту варто використовувати старі буклети й збірники. Зрозуміло, що тексти як питань, так і відповідей на самому іспиті можуть дещо відрізнятися від тих, що надруковані в буклетах попередніх років і в даному збірнику.

Дуже часто "Крок" виявляє так званих "липових" відмінників, доводить їхню професійну неспроможність. Тому бажано самому реально оцінити свій рівень знань і вжити заходів щодо їхнього поліпшення.

Олег Смірнов

ЦИТОЛОГІЯ ТА ЦИТОГЕНЕТИКА

1. Для лабораторних досліджень узяті клітини червоного кісткового мозку. Вони належать до клітинних комплексів, що обновляються. Визначте набір хромосом і кількість ДНК (хроматид), які характерні для G_1 -періоду в цих клітинах:

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

2. Під мікроскопом помітно, що в клітині зруйнована оболонка ядра, короткі хромосоми у вигляді букви X рівномірно розміщені по всій клітині. На якій стадії поділу перебуває клітина?

- Профаза
- Анафаза
- Интерфаза
- + Метафаза
- Телофаза

3. За допомогою мікроманіпулятора із клітини вилучили комплекс Гольджі. Як це позначиться на подальшій життєдіяльності клітини?

- Порушиться процес мітозу
- + Порушиться утворення лізосом, їх дозрівання й виведення секреторних продуктів клітини
- Порушиться утворення рибосом і синтез білків
- Розвинеться автоліз, здатний привести клітину до загибелі
- Порушаться процеси енергетичного обміну

4. За допомогою шпателя зроблено зіскрібок слизової рота людини. У незруйнованих епітеліальних клітинах пофарбованого мазка добре видні овальні ядра, неоднакові за розміром. Яким шляхом відбувався поділ цих клітин?

- Мітоз
- Мейоз
- Бінарний поділ
- Шизогонія
- + Амітоз

5. Хромосомний аналіз жінки 33 років показав, що частина короткого плеча 16-ї хромосоми приєдналася до 22-ї хромосоми. Як називається це явище?

- Трансдукція

- + Транслокація
- Інверсія
- Делеція
- Дефішенс

6. У метафазній пластинці з культури лімфоцитів хворого грипом виявлений одиночний фрагмент, що відірвався від довгого плеча хромосоми групи С. В який період мітотичного циклу відбулася ця мутація?

- G₁-період
- G₂-період
- Телофаза
- Анафаза
- + S-період

7. У метафазній пластинці з культури лімфоцитів дитини, щепленої проти віспи, виявлена додаткова хромосома із групи Е. Проаналізуйте цей факт і виберіть, до якого типу належить зазначена мутація:

- транслокація
- інверсія
- делеція
- поліплоїдія
- + гетероплоїдія

8. Для лабораторних досліджень узята тканина сім'яників. По одній із класифікацій клітини цієї тканини належать до клітинних комплексів, що обновляються. Проаналізуйте ймовірні стани клітин у цієї тканини:

- клітини діляться тільки мітотично
- клітини діляться тільки шляхом мейозу
- клітини тільки збільшуються в розмірах
- + клітини діляться спочатку мітотично, а потім мейотично
- клітини діляться спочатку мейотично, а потім мітотично

9. Під впливом мутагену в ооцитах створився міцний зв'язок між двома Х-хромосомами. До утворення якого набору хромосом у яйцеклітині це може привести?

- 47 хромосом
- 23 або 24 хромосоми
- 24 або 25 хромосом
- + 22 або 24 хромосоми
- 46 хромосом

10. Мікроорганізми, що належать до прокаріот, мають такі структури:

- мітохондрії
- + нуклеоїд
- хлоропласти
- лізосоми
- ендоплазматичний ретикулум

11. Під час розходження хромосом на стадії дозрівання сперматогенезу X-хромосома не відокремилася від Y-хромосоми. Яким може бути каріотип майбутньої особини, якщо нормальна яйцеклітина буде запліднена таким сперматозоїдом?

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

12. З метою вивчення каріотипу культуру клітин обробили колхіцином, який руйнує веретено поділу. На якій стадії було призупинено мітоз?

- Телофази
- Анафази
- + Метафази
- Прометафази¹
- Профази

13. На гістологічному препараті видно соматичну клітину людини, що перебуває в метафазі мітотичного поділу. Скільки хромосом входить до складу метафазної пластинки, ураховуючи, що кожна хромосома містить дві сестринські хроматиди?

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

14. У живильне середовище із клітинами, що здатні до поділу мітозом, внесено тимін із радіоактивною міткою. Про що може свідчити велика кількість тиміну, що виявляється в ядрах клітин під час радіоавтографічного дослідження?

- Про малу кількість клітин, що знаходяться в інтерфазі
- + Про велику кількість клітин, що знаходяться в синтетичному періоді інтерфази
- Про велику мітотичну активність

¹ Краще було б написати "інтерфази", не виділяючи прометафазу як окрему фазу.

- Про малу кількість клітин, що знаходяться в пресинтетичному періоді інтерфази
- Про велику кількість клітин, що знаходяться в інтерфазі

15. *Однією із причин ревматизму в людини на клітинному рівні є саморуйнування клітин хряща через руйнування структури одного з органоїдів. Що це за органоїд?*

- Комплекс Гольджі
- Клітинний центр
- + Лізосома
- Мітохондрія
- Рибосома

16. *Після мітозу в дочірніх клітинах окремі органели утворюються de novo, інші – тільки шляхом подвоєння існуючих. Зазначте, які з поданих нижче мають здатність до самоподвоєння:*

- гранулярна ендоплазматична сітка
- рибосоми
- пластинчастий комплекс
- агранулярна ендоплазматична сітка
- + мітохондрії

17. *Для успішного запліднення необхідно, щоб відбулася акросомна реакція, внаслідок якої ядро сперматозоїда потрапляє всередину яйця. Назвіть органелу, яка бере найбільшу участь в утворенні акросоми:*

- рибосома
- мітохондрія
- ендоплазматичний ретикулум
- + комплекс Гольджі
- клітинний центр

18. *На культуру пухлинних клітин подіяли колхіцином, який блокує синтез білків-тубулінів, що утворюють веретено поділу. Які етапи клітинного циклу будуть порушені?*

- + Мітоз
- G-нульовий період
- Пресинтетичний період
- Постсинтетичний період
- Синтетичний період

19. *Ферменти в клітині розміщені в органелах таким чином, що вони забезпечують виконання функцій певних органел. Назвіть, які ферменти розміщені в лізосомах:*

- ферменти синтезу жирних кислот

- + гідролази
- ферменти синтезу білка
- ферменти синтезу сечовини
- ферменти синтезу глікогену

20. У дитини 7 років з уродженою хворобою в клітинах організму виявлено аномальні біополімери. Про порушення функції яких органел іде мова?

- + Лізосом
- Мітохондрій
- Пероксисом
- Рибосом
- Гранулярної ендоплазматичної сітки

21. Протягом життя (від поділу до загибелі) клітина перебуває на різних фазах клітинного циклу – інтерфаза переходить у мітоз. Який білок виробляється в клітині й регулює вступ клітини в мітоз?

- Десмін
- + Циклін
- Кератин
- Віментин
- Тубулін

22. Цитохімічним дослідженням виявлено високий уміст у цитоплазмі гідролітичних ферментів. Про активність яких органел із названих нижче свідчить цей факт?

- Клітинного центру
- Ендоплазматичного ретикулула
- + Лізосом
- Полісом
- Мітохондрій

23. Хворому був призначений кортизон, який стимулює синтез білка. Які зміни трапляються в ядрах клітин при стимуляції синтезу білка?

- Зросте перинуклеарний простір
- Зменшиться перинуклеарний простір
- Зросте кількість гетерохроматину
- + Зросте кількість еухроматину
- Зменшиться кількість ядерних пор

24. На електронограмах клітин печінки щура добре помітні структури овальної форми, двомембранні, внутрішня мембрана яких утворює кристи. Які ці органели?

- Пероксисоми

- + Мітохондрії
- Центросоми
- Рибосоми
- Лізосоми

25. Під час вивчення фаз мітозу в клітинах корінця цибулі знайдено клітину, у якій спіралізовані хромосоми лежать в екваторіальній площині, утворюючи зірку. На якій стадії мітозу перебуває клітина?

- + Метафази
- Профази
- Інтерфази
- Телофази
- Анафази

26. Згідно із правилом сталості числа хромосом для кожного виду тварин характерне певне та постійне число хромосом. Який механізм забезпечує цю властивість при статевому розмноженні?

- Мітоз
- + Мейоз
- Репарація
- Трансляція
- Цитокінез

27. Серед мембранних органел клітини виділяють одномембранні та двомембранні. Які органели мають двомембранну будову?

- Мітохондрії, апарат Гольджі
- Клітинний центр, рибосоми
- + Мітохондрії, пластиди
- Апарат Гольджі, рибосоми
- Ендоплазматична сітка, пластиди

28. Розпочався мітотичний поділ диплоїдної соматичної клітини. Хід мітозу порушився, і утворилася однопольдерна поліпльодна клітина. На якій стадії мітоз було перервано?

- Профаза
- Телофаза
- + Анафаза
- Цитокінез
- Метафаза

29. У клітині порушена структура рибосом. Які процеси постраждають насамперед?

- Синтез нуклеїнових кислот

- + Синтез білка
- Синтез вуглеводів
- Синтез ліпідів
- Синтез мінеральних речовин

30. Соматична диплоїдна клітина вступила в мітоз, нормальний хід якого був перерваний колхіцином. На якому етапі буде перервано процес мітозу, і який хромосомний набір буде мати утворене ядро?

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

31. Органела клітини має власну білоксинтезувальну систему. Назвіть її:

- апарат Гольджі
- лізосома
- вакуоля
- ендоплазматичний ретикулум
- + мітохондрія

32. Продукти обміну виводяться із клітини через комплекс Гольджі внаслідок з'єднання його мембранної структури із зовнішньою структурою. Що це за процес?

- Осмос
- Дифузія
- Ендоцитоз
- + Екзоцитоз
- Активний транспорт

33. У культурі тканин ядерним випромінюванням пошкоджені ядерця ядер. Відновлювання яких органел у цитоплазмі клітин стає проблематичним?

- + Рибосом
- Лізосом
- Комплексу Гольджі
- Мікротрубочок
- Ендоплазматичної сітки

34. Під час мітотичного поділу клітини досліднику вдалося спостерігати фазу, коли були відсутні оболонка ядра та ядерце, центріолі розмістилися на протилежних полюсах клітини, а хромосоми мали вигляд клубка ниток, вільно розміщених у цитоплазмі. На якій стадії мітотичного циклу перебуває клітина?

- + Профази
- Анафази
- Интерфази
- Метафази
- Телофази

35. Піддослідним тваринам протягом 24 діб уводили солі важких металів. Вивчення препаратів печінки під електронним мікроскопом виявило деструкцію мітохондрій у гепатоцитах. З великою впевненістю можна стверджувати, що в гепатоцитах порушені процеси:

- синтезу білка
- + енергетичного обміну
- жирового обміну
- синтезу вуглеводів
- всмоктування води

36. У цитогенетичній лабораторії досліджували каріотип здорового чоловіка. Було встановлено, що його соматичні клітини містять 46 хромосом. Яка кількість аутосом міститься в його соматичних клітинах?

- 23
- 22
- + 44
- 46
- 92

37. Установлено, що каріотип людини представлений 46 дво-хроматидними хромосомами. На якій стадії мітозу визначений каріотип?

- Телофаза
- + Метафаза
- Прометафаза
- Анафаза
- Профаза

38. Клітину лабораторної тварини піддали надлишковому рентгенівському опроміненню. У результаті утворилися білкові фрагменти в цитоплазмі. Який органіод клітини візьме участь у їхньої утилізації?

- Клітинний центр
- Комплекс Гольджі
- + Лізосоми
- Ендоплазматичний ретикулум
- Рибосоми

39. До медико-генетичної консультації звернулися батьки хворої п'ятирічної дівчинки. Після дослідження каріотипу в неї виявили 46 хромосом. Одна із хромосом 15-ї пари була довша від звичайної внаслідок приєднання до неї частини хромосоми з 21-ї пари¹. Яка мутація має місце в цієї дівчинки?

- Делеція
- Інверсія
- Нестача
- + Транслокація
- Дуплікація

40. У гістологічному препараті, забарвленому залізним гематоксиліном, представлена клітина гантелеподібної форми, у полюсах якої видно спіралізовані хромосоми. В якій фазі клітинного циклу знаходиться клітина?

- В анафазі
- У метафазі
- У профазі
- + У телофазі
- В інтерфазі

41. У клітинах людини при фізичному навантаженні різко підсилюється процес синтезу АТФ, який відбувається в:

- лізосомах
- + мітохондріях
- комплексі Гольджі
- хромосомах²
- рибосомах

42. Після впливу мутагену в метафазній пластинці людини виявлено на три хромосоми менше норми. Зазначена мутація належить до:

- поліплоїдії
- транслокації
- інверсії
- політенії
- + анеуплоїдії

43. У зростаючих тканинах організму людини безупинно синте-

¹ У БЦТ – "внаслідок приєднання до неї хромосоми з 21-ї пари". Але в цьому випадку в каріотипі дівчинки мало б бути 45 хромосом, а не 46, – явна помилка авторів питання, хоча воно було на іспиті, в тому числі для іноземних студентів в англійському варіанті (у 2003 р.).

² У БЦТ – "блефаропласті". Але, на наш погляд, більш цікаво дати варіант відповіді "хромосомах".

зуються специфічні клітинні білки. Цей процес відбувається завдяки роботі:

- лізосом
- + рибосом
- клітинного центру
- гладкої ЕПС
- ядерця

44. Клітина яєчника знаходиться в S-періоді інтерфази. У цей час відбувається:

- спіралізація хромосом
- + реплікація ДНК
- накопичення АТФ
- поділ хромосом
- синтез ядерної мембрани

45. Оогенез поділяється на три періоди: розмноження, ріст і дозрівання. Клітини, що вступили в період росту, називаються:

- оогонії
- + первинні ооцити
- яйцеклітина
- вторинні ооцити
- первинні полоцити

46. На клітину подіяли речовиною, яка спричинила порушення цілісності мембран лізосом. Що може відбутися із клітиною внаслідок цього?

- Спеціалізація
- Диференціація
- Розмноження
- Трансформація
- + Автоліз

47. У діагностиці хромосомних хвороб людини з метою вивчення каріотипу на культуру клітин діють колхіцином – речовиною, яка руйнує веретено поділу. На якій стадії мітотичного циклу вивчають каріотип?

- Телофази
- Інтерфази
- Профази
- + Метафази
- Анафази

48. Мітотичний цикл – основний клітинний механізм, який забезпечує розвиток організмів, регенерацію та розмноження. Це можливо, оскільки за такого механізму забезпечується:

- утворення поліплоїдних клітин
- кросинговер
- + рівномірний розподіл хромосом між дочірніми клітинами
- нерівномірний розподіл хромосом між дочірніми клітинами
- зміна генетичної інформації

49. *Транскрипція в клітині¹ йде в ділянках еухроматину. Які зміни в цитоплазмі клітин виникають у разі зростання кількості еухроматину?*

- Зменшується кількість полісом
- Зростає частка агранулярної ендоплазматичної сітки
- Зменшується активність клітинного центру
- + Зростає кількість рибосом
- Зростає активність лізосом

50. *У хворого гострий панкреатит, що загрожує автолізом підшлункової залози. З порушенням функцій яких органел клітини може бути пов'язаний цей процес?*

- + Лізосом
- Мітохондрій
- Рибосом
- Центріолей
- Мікротрубочок

51. *На практичному занятті студенти вивчали забарвлений мазок крові миші з бактеріями, що були фагоцитовані лейкоцитами. Яка органела клітини завершує перетравлення цих бактерій?*

- Мітохондрія
- Гранулярна ендоплазматична сітка
- Апарат Гольджі
- + Лізосома
- Рибосома

52. *Проводиться вивчення максимально конденсованих хромосом клітини, що ділиться. На якій стадії мітотичного циклу для цього припинили процес поділу клітини?*

- Интерфази
- Анафази
- Телофази
- + Метафази
- Профази

¹ У БЦТ тут додається: "під час біосинтезу білка". Це неправильно. Біосинтез білка – це трансляція, і транскрипція не є етапом біосинтезу білка. Але ж і транскрипція, і трансляція є етапами реалізації спадкової інформації, тобто експресії гена.

53. Протягом клітинного циклу хромосоми можуть бути як однохроматидними, так і двохроматидними. У клітині, що ділиться, виявлено однохроматидні хромосоми. У даному випадку вивчалася фаза клітинного циклу:

- інтерфаза – постсинтетичний період
- метафаза
- + анафаза
- прометафаза
- профаза

54. Мікроскопують клітину людини на стадії анафази мітозу. У цей час при достатньому збільшенні можна побачити:

- об'єднання хроматид
- утворення тетрад
- спіралізацію хромосом
- + розходження хроматид
- деспіралізацію хромосом

55. Під час постсинтетичного періоду мітотичного циклу було порушено синтез білків-тубулінів, які беруть участь у побудові веретена поділу. До порушення якого процесу це може призвести?

- Деспіралізації хромосом
- Спіралізації хромосом
- + Розходження дочірніх хромосом
- Формування субодиниць рибосом¹
- Формування ядерць²

56. Аналізується зона розмноження жіночої статеві залози. У цій зоні клітини діляться шляхом:

- мейозу
- шизогонії
- оогамії
- + мітозу
- амітозу

57. На практичному занятті з біології клітин студенти вивчали плазматичну мембрану. На електронній фотографії клітини помітні макромолекули, що зв'язуються зі специфічними рецепторами на її поверхні. Яким шляхом вони потрапляють у клітину?

- Через іонні канали

¹ Інший варіант відповіді в БЦТ – "тривалості мітозу".

² Інший варіант відповіді в БЦТ – "цитокінезу".

- + Завдяки ендоцитозу
- За допомогою білків-переносників, які переміщуються на зразок обертових дверей
- Шляхом пасивного транспорту
- Завдяки роботі натрій-калієвого насоса

58. Для лабораторних досліджень шпателем узятий зіскрібок слизової ротової порожнини. Проаналізуйте ймовірні стани цих клітин:

- діляться тільки мітотично
- тільки збільшуються в розмірах
- діляться шляхом мейозу й амітозу
- + діляться мітотично й шляхом амітозу
- діляться мітотично, спостерігається політенія

59. За аналізом ідіограми¹ каріотипу жінки встановлено, що в X-хромосомі центромера розміщена майже посередині. Як називається така хромосома?

- Телоцентрична
- Субacroцентрична
- + Субметацентрична
- Аacroцентрична
- Метацентрична

60. Показником інтенсивності мутаційного процесу в людини є сестринський хроматидний обмін – СХО. Цей процес відбувається на стадії:

- інтерфази перед мейозом
- + профази мітозу
- метафази мітозу
- метафази першого мейотичного поділу
- анафази другого мейотичного поділу

61. Для анафази мітозу однією з характеристик клітини є $4n$ 4с. Це пов'язано з тим, що в цій фазі відбувається:

- об'єднання сестринських хроматид
- утворення тетрад
- деспіралізація хромосом
- + розходження хроматид до полюсів клітини
- обмін ділянками сестринських хроматид

62. Особливістю мейозу в оогенезі є наявність специфічної стадії, яка відсутня в сперматогенезі. Як називається ця стадія?

¹ Правильно слід було написати "каріограми", тому що ідіограма є результатом аналізу багатьох каріограм і є "ідеальним" зображенням каріотипу виду, а не окремої особи. Субacroцентричних хромосом учені не виділяють ("Збірник завдань...", задача №133).

- Зиготена
- Лептотена
- Диплотена
- Пахітена
- + Диктіотена

63. Який поділ клітини призводить до утворення диплоїдного набору хромосом?

- Мейоз
- + Мітоз
- Амітоз
- Шизогонія
- Ендомітоз

64. Після впливу колхіцину в метафазній пластинці людини виявлено на двадцять три хромосоми більше норми. Зазначену мутацію відносять до:

- + поліплоїдії
- анеуплоїдії
- політенії
- інверсії
- транслокації

65. У клітину шляхом фагоцитозу надійшли високомолекулярні сполуки – білки й вуглеводи. Ферментні системи клітини цей матеріал розщепили до низькомолекулярних сполук. Вони були використані в подальших анаболічних процесах. Клітина синтезувала власні сполуки – протеоглікани – і виділила їх у вигляді оформлених крапель секрету. Які з органел клітини були включені в роботу на завершальному етапі, пов'язаному з формуванням крапель секрету?

- + Пластинчастий комплекс Гольджі
- Гранулярна ендоплазматична сітка
- Лізосоми
- Вільні рибосоми цитоплазми
- Гладка ендоплазматична сітка

66. Згадайте значення процесів мітозу й мейозу в життєвих циклах організмів, які розмножуються нестатевим і статевим шляхом, і зазначте, яке зі сформульованих нижче тверджень правильне:

- гамети завжди утворюються в процесі мейозу
- + гамети завжди гаплоїдні
- мітоз відбувається тільки в диплоїдних клітинах
- у результаті мітозу завжди утворюються диплоїдні клітини

– у результаті мейозу утворюються тільки гамети

67. У першій половині ХХ століття багато авторів описували більш інтенсивно забарвлені ділянки політенних хромосом, які чергувалися зі слабо забарвленими ділянками¹. Деякі дослідники припускали, що інтенсивно забарвлені ділянки містять гени. Які сучасні погляди на їхні функції?

- + Це генетично інертні ділянки хромосом, містять дуже спіралізований хроматин
- Це ділянки, де відбувається транскрипція
- Це ділянки деконденсованого хроматину
- Це ділянки, які в інтерфазі непомітні у світловому мікроскопі
- Це генетично активні ділянки

68. Під час вивчення тонкої структури клітини виявлено кулясту одномембранну органелу, яка містить гідролітичні ферменти. Відомо, що ця органела забезпечує внутрішньоклітинне травлення й захисні реакції клітини. Яка це органела?

- Центросома
- + Лізосома
- Рибосома
- Ендоплазматичний ретикулум
- Апарат Гольджі²

69. Хромосоми еукаріотичних клітин складаються в основному із хроматину – комплексу дволанцюгової ДНК і п'яти фракцій гістонових білків, утворюючи при цьому нуклеосоми. Який гістон стабілізує³ нуклеосомну структуру?

- Н_{2А}
- Н₃
- Н_{2В}
- + Н₁
- Н₄

70. Каріотип людини вивчають, коли клітина перебуває на стадії метафази. Як називається речовина, за допомогою якої можна зупинити процес поділу клітини на цій стадії?

- Метанол
- Йод
- + Колхіцин
- Калію хлорид

¹ На відміну від БЦТ ми зазначили, що мова йде про політенні хромосоми.

² Інший варіант – мітохондрія.

³ Можливо, не дуже вдалий вислів. Мається на увазі, який гістон розміщений між нуклеосомами.

– Етанол

71. Під час вивчення клітин підшлункової залози за допомогою електронного мікроскопа було виявлено органелу, що складається з великої кількості комірок, каналів, цистерн та з'єднується із плазмолемою. Яка це органела?

- Мітохондрія
- Центросома
- Лізосома
- + Ендоплазматичний ретикулум
- Пероксисома

72. В одну з фаз сперматогенезу спостерігаються зміни ядра й цитоплазми сперматид, які зумовлюють утворення зрілих статевих клітин. Назвіть фазу гаметогенезу:

- проліферація
- дозрівання
- росту
- розмноження
- + формування

73. Відомо, що білки-тубуліни входять до складу мікротрубочок і беруть участь у формуванні веретена поділу. В якому періоді мітотичного циклу вони синтезуються?

- Постмітотичний період інтерфази
- Мітоз
- Синтетичний період інтерфази
- + Постсинтетичний період інтерфази
- Пресинтетичний період інтерфази

74. Біля ядра виявлено органелу, що складається із двох циліндрів, утворених мікротрубочками й розміщених перпендикулярно один до одного. Було з'ясовано, що ця органела – складова мітотичного веретена поділу у тваринних клітинах. Як вона називається?

- Мітохондрія
- Ендоплазматичний ретикулум
- Рибосома
- Лізосома
- + Центросома

75. У клітинах м'язової тканини відбувається інтенсивний аеробний процес утворення й накопичення енергії у вигляді макроергічних зв'язків АТФ. В якій органелі відбуваються ці процеси?

- Лізосомі

- Гладкій ЕПС
- Клітинному центрі
- + Мітохондрії
- Шорсткій ЕПС¹

76. Ядра клітин обробили препаратом, який зруйнував структуру гістонів. Які компоненти клітини зміняться внаслідок цього насамперед?

- Мітохондрії
- Ядерна оболонка
- Рибосоми
- + Хромосоми
- Плазматична мембрана

77. Під час проведення експерименту культуру клітин, що діляться шляхом мітозу, обробили речовиною, яка зруйнувала веретено поділу. Яка речовина була використана в цьому експерименті?

- Пеніцилін
- + Колхіцин
- Гістамін
- Метанол
- Йод

78. Відомо, що старіючі епітеліальні клітини відмирають. Які органоїди клітин забезпечують їх перетравлення й видалення у внутрішніх органах?

- Рибосоми
- Мітохондрії
- Пластиди²
- + Лізосоми
- Комплекс Гольджі

79. У студента 18 років виявлено збільшення щитоподібної залози. При цьому був підвищений обмін речовин, збільшена частота пульсу. Ці ознаки спостерігаються при гіперсекреції гормону тироксину. Які органели клітин щитоподібної залози найбільше відповідають за секрецію й виділення гормонів?

- + Комплекс Гольджі
- Мітохондрії
- Рибосоми
- Центросоми
- Лізосоми

¹ Інший варіант відповіді – "пероксисоми".

² Інший варіант відповіді – "клітинний центр".

80. Проводиться каріотипування клітин здорової людини. У каріотипі знайдено дрібну акроцентричну непарну хромосому. Якою хромосомою вона може бути?

- Хромосомою групи С
- Хромосомою групи А
- Х-хромосомою
- + Y-хромосомою
- Хромосомою групи В

81. Під час підготовки до завершального туру Української олімпіади з біології гуртківці посперечалися щодо терміна цибриди. Знайдіть правильну відповідь та вирішіть їхню суперечку:

- ступінь мутабільності геному
- + злиті еукаріотичні клітини, клітинні гібриди¹
- клітини, які трансформовані чужорідною ДНК
- гібриди, отримані внаслідок схрещування²
- гібриди цитрусових сортів рослин

82. В одному з органоїдів клітини відбувається завершення побудови білкової молекули та утворення комплексу білкових молекул із вуглеводами, жирами. Який це органоїд?

- Ендоплазматичний ретикулум
- Лізосоми
- + Комплекс Гольджі
- Рибосоми
- Мітохондрії

83. Який процес у клітині забезпечує постійність кількості хромосом³?

- Амітоз
- + Мітоз
- Ендомітоз
- Мейоз
- Політенія

84. Кількість яких структур збільшена в політених хромосомах?

- Хроматид

¹ У БЦТ – "ядерно-цитоплазматичні гібриди". Гібриди ядер з цитоплазмою, чи що?

² У БЦТ – "соматичні гібриди".

³ У БЦТ – "Який процес у клітині забезпечує постійність кількості хромосом у каріотипі?", і пропонується правильна відповідь "мейоз". Але тоді треба підкреслити, що мова йде про організми, які розмножуються статевим шляхом. Та й про яку саме постійність йде мова – в одному організмі чи в ряду поколінь? В організмах, що розмножуються тільки безстатевим шляхом, сталість каріотипу забезпечує мітоз. У клітинах багатоклітинного організму, що розмножується статевим шляхом, – також мітоз.

- Мікрофібрил
- + Хромонем
- Нейрофібрил
- Міофібрил

85. Під дією деяких хімічних речовин у клітині пошкоджено формування субодиноць рибосом. Унаслідок цього безпосередньо буде припинено синтез:

- вуглеводів
- + білків
- ліпідів
- ДНК
- РНК

86. В одній із фаз мейозу в людини утворюються ядра, що мають 23 хромосоми з диплоїдним набором ДНК¹. Як називається ця фаза мейозу?

- + Телофаза I
- Интерфаза
- Анафаза I
- Телофаза II
- Метафаза II

87. Відомо, що клітинний цикл складається з декількох послідовних перетворень у клітині. На одному з етапів відбуваються процеси, що підготовляють синтез ДНК (збільшується кількість РНК і білка). В який період життя клітини це відбувається?

- Синтетичний період
- Мітотичний²
- + Пресинтетичний період
- Премітотичний³
- Постсинтетичний період

88. Органоїди – це постійні диференційовані ділянки цитоплазми, що мають певну будову й функції: ендоплазматичний ретикулум, рибосоми, лізосоми, мітохондрії, пластинчастий комплекс, клітинний центр, мікротрубочки, пластиди. Які клітинні компоненти відкрито з допомогою електронного мікроскопа?

- Ядро
- Пластинчастий комплекс Гольджі
- Лізосоми
- + Галоплазма, ендоплазматичний ретикулум, рибосоми

¹ У БЦТ – "...в людини утворюються 23 хромосоми з диплоїдним набором ДНК".

² В інших варіантах бази БЦТ – "період цитокінезу"; "власне мітоз".

³ В іншій базі БЦТ – "період транскрипції".

– Мітохондрії

89. Цитогенетичні дослідження показали, що кожна хромосома диференційована на два типи різних за забарвленням ділянок. Ділянки, які слабо забарвлюються ядерними барвниками, отримали назву:

- кінетохору
- центромери
- гетерохроматину
- ядерцевого організатора
- + еухроматину

90. Мітохондрії – двомембранні органоїди; лізосоми й комплекс Гольджі – одномембранні. Які органоїди клітини не мають мембрани?

- Лізосоми, мітохондрії
- + Рибосоми, центросома
- Пероксисоми, рибосоми
- Пластинчастий комплекс Гольджі
- Пластиди

91. Під час дії на культуру клітин розчином колхіцину з'являється велика кількість метафазних пластинок, що свідчить про зупинення мітозу на стадії метафази. Який органоїд зазнає руйнування й не виконує свою функцію під час мітозу?

- Апарат Гольджі
- Лізосоми
- Мітохондрії
- + Мікротрубочки
- Ендоплазматичний ретикулум

92. У певних клітинах дорослої людини протягом її життя не спостерігається мітоз, і кількісний уміст ДНК залишається незмінним. Як називаються такі клітини?¹

- Гепатоцити
- Сперматогонії
- Епітеліоцити рогівки ока
- + Нейрони
- Клітини червоного кісткового мозку

93. Унаслідок дії гамма-випромінювання втрачена ділянка хромосоми. Який вид хромосомної мутації має місце?

- + Делеція

¹ Інші варіанти неправильних відповідей: клітини ендотелію, м'язові, епідерміс, кровотворні.

- Дуплікація
- Інверсія
- Внутрішньохромосомна транслокація
- Міжхромосомна транслокація

94. До складу рибосом входять білок і рибосомальна РНК – РНП, рибонуклеопроteid. Де формуються субодиниці рибосом?

- У мітохондріях
- У комплексі Гольджі
- На каналцях ендоплазматичного ретикулама
- + В ядерці
- У лізосомах

95. Прокаріоти – доядерні організми, які не мають типового ядра і ядерної мембрани. Генетичний матеріал у них представлений однією кільцевою ниткою молекули ДНК. Як називається генетичний матеріал прокаріотів?

- + Генофор
- Ядро
- Віріон
- Мікоплазма
- Ядерце¹

96. У пресинтетичний період мітотичного циклу синтез ДНК не відбувається, тому молекул ДНК стільки ж, скільки й хромосом. Скільки молекул ДНК має соматична клітина людини в пресинтетичний період?

- 23
- 48
- 92
- 69
- + 46

97. У клітині містяться одномембранні органели кулястої форми розміром 0,2–1 мкм, які містять протеолітичні ферменти. Їх утворення пов'язано з апаратом Гольджі. Які це органели?

- + Лізосоми
- Рибосоми
- Пластиди
- Мітохондрії
- Центросоми

98. У клітинах, які здатні до поділу, відбуваються процеси рос-

¹ У БЦТ тут "хромосома", тобто автори вважають цю відповідь неправильною. Але ж "хромосома" – правильна відповідь, оскільки бактеріальну ДНК науковці вже давно називають хромосоною.

ту, формування органел і їх накопичення завдяки активному синтезу білків, РНК, ліпідів, вуглеводів. Як називається період мітотичного циклу, у якому відбуваються названі процеси, але не синтезується ДНК?

- + Пресинтетичний
- Синтетичний
- Премітотичний
- Телофаза
- Анафаза

99. В ядрі клітини є непостійні структури, які зникають на початку поділу клітини й знову з'являються наприкінці його. Вони містять білок та РНК та беруть участь у формуванні субодиниць рибосом. Які це структури?

- Нуклеосоми
- Полісоми
- + Ядерця
- Мікрофібрили
- Мікротрубочки

100. У зразку тканини яєчника знайдено великі клітини зі спареними гомологічними хромосомами й точками кросинговеру в деяких із них. В якому періоді гаметогенезу знаходяться клітини?

- Диференціація
- + Дозрівання
- Росту
- Розмноження
- Формування

101. У всіх біологічних видів хромосоми парні. Такий набір хромосом називається диплоїдним. Як називається диплоїдний набір хромосом клітини?

- Локус
- Геном
- Ідіограма
- + Каріотип
- Генотип

102. У процесі життєвого циклу клітини¹ відбувається закономірна зміна кількості спадкового матеріалу. На якому етапі онтогенезу клітини відбувається подвоєння молекули ДНК?

¹ У БЦТ – "У життєвому циклі клітини і в процесі мітозу...", але мітоз є частиною життєвого циклу клітини, тому розділяти комою мітоз і життєвий цикл є дуже дивним.

- Анафази
- Профази
- Метафази
- + Интерфази
- Телофази

103. На препараті, забарвленому гематоксилином і еозином, в ядрі виявляються темно-сині зерна й грудочки хроматину. В якій фазі клітинного циклу знаходиться ядро?

- + Интерфаза
- Профаза
- Метафаза
- Анафаза
- Телофаза

104. В анафазі мітозу до полюсів клітини розходяться однохроматидні хромосоми. Скільки хромосом має клітина людини в анафазі мітозу?

- 46
- 69
- + 92
- 23
- 96

105. В інтенсивно функціонуючих клітинах (наприклад, печінки) часто спостерігається збільшення кількості хромосом. Який процес¹ відбувається в клітині?

- + Ендомітоз
- Політенія
- Амітоз
- Мітоз
- Мейоз

106. У клітинах людини є органела, з якою пов'язане формування лізосом, а також синтез полісахаридів, ліпідів, утворення зерен жовтка при дозріванні ооцитів. Як називається ця органела?

- Пероксисома
- Лізосома
- Рибосома
- + Апарат Гольджі
- Ендоплазматичний ретикулум

¹ У БЦТ – "Які зміни на рівні ядра...", але ж у деяких відповідях мова йде про процеси на рівні клітини, тому питання ми змінили. Замість відповіді "амітоз" можливий інший варіант – "ампліфікація".

107. Другий поділ мейозу дуже нагадує мітоз. Але є деякі відмінності. Чим відрізняється метафаза мітозу від метафази другого поділу мейозу в людини?

- У метафазі мейозу відбувається додатковий синтез ДНК
- У метафазі мейозу до полюсів рухаються хромосоми, а в метафазі мітозу – хроматиди
- У метафазі мітозу відбувається додатковий синтез ДНК¹
- У метафазній пластинці другого поділу мейозу 46 хромосом, а в метафазній пластинці мітозу – 23 хромосоми
- + У метафазній пластинці другого поділу мейозу 23 хромосоми, а в метафазній пластинці мітозу – 46 хромосом

108. У хворого знижена секреція глікопротеїду муцину, який утворює слиз. Порушення функцій якого з перелічених органолідів може викликати це явище?

- Ендоплазматичної сітки (ЕПС)
- Лізосом
- Мітохондрій
- + Комплексу Гольджі
- Ядра

109. Серед мікроорганізмів прокаріоти та еукаріоти відрізняються особливостями клітинної структури. Які мікроорганізми серед згаданих нижче є прокаріотами?

- Найпростіші
- Віруси
- + Бактерії
- Гриби
- Пріони

110. У клітинах тварин є довгі циліндри діаметром близько 24 нм. Вони формуються з димерів білка тубуліну й відіграють важливу роль у підтриманні певної форми всієї клітини і її органолідів, а також беруть участь у транспорті макромолекул і органел. Під час поділу клітини забезпечують розходження хромосом. Визначте ці органели:

- пластиди
- + мікротрубочки
- мітохондрії
- мікрофіламенти
- ендоплазматичний ретикулум

111. У медико-генетичному центрі для ідентифікації хромосом

¹ У БЦТ тут замість варіанта відповіді помилково повторене запитання.

кожної пари лікар застосував метод диференціального забарвлення за Гімзою, після чого всі хромосоми набули специфічного чергування світлих і темних смужок. Графічне зображення хромосом з урахуванням їх форми та забарвлення має назву:

- + ідіограма¹
- генотип
- генофонд
- каріотип
- геном

112. У клітині, яка мітотично ділиться, спостерігається розходження сестринських хроматид до полюсів клітини. На якій стадії мітотичного циклу перебуває клітина?

- Профази
- Интерфази
- Телофази
- Метафази
- + Анафази

113. Різні клітинні органели характеризуються неоднаковим набором ензимів, що пов'язане зі специфічністю виконуваних ними функцій. Яка органела містить тільки травні ферменти?

- Пластинчастий комплекс
- Мітохондрія
- + Лізосома
- Ендоплазматичний ретикулум
- Рибосома

114. При деяких захворюваннях у клітинах виникають зміни, які супроводжуються порушеннями цілісності мембран лізосом. Які зміни відбудуться в клітинах?

- Порушиться процес мітозу
- Порушиться процес трансляції
- Відбудеться порушення процесу транскрипції
- + Відбудеться автоліз
- Відбудеться накопичення речовин клітиною

115. В ооциті 1 порядку з'явилися 3 нових мутантних гени. Назвіть максимальну кількість зигот, які можуть отримати ці гени:

- + одна
- дві
- три
- чотири

¹ У даному випадку правильно вживати термін "каріограма".

– жодна

116. У клініку потрапив хворий з отруєнням. Установлено, що в його організмі порушені механізми детоксикації. Зі зміною функцій яких із перелічених органоїдів пов'язаний цей дефект?

- + Ендоплазматичної сітки (ЕПС)
- Комплексу Гольджі
- Лізосом
- Мітохондрій
- Ядра

117. Під час дослідження електронограми в клітині виявлено деструкцію мітохондрій. Який процес у клітині може бути порушений унаслідок цього?

- Поділ ядра
- Кросинговер
- Фотосинтез
- Синтез вуглеводів
- + Окислення органічних речовин

118. У мітозі розрізняють чотири фази. В якій фазі клітина людини має 92 однохроматидні хромосоми?

- Интерфазі
- Профазі
- Метафазі
- + Анафазі
- Телофазі

119. Протягом доби до фази синтезу ДНК мітотичного циклу увійшло на 20% менше клітин, ніж до попереднього мітозу. Куди поділися клітини?

- Залишилися в мітозі
- Загинули в процесі апоптозу
- + Залишилися в пресинтетичному періоді або увійшли до G₀-фази
- Увійшли до G₂-фази
- Загинули внаслідок некрозу

120. Назвіть органоїди, які є в клітинах бактерій:

- мітохондрії
- хлоропласти
- травна вакуоля
- + рибосоми
- ядро

121. У клітинах здорової печінки активно синтезуються глікоген та білки. Які типи органел добре розвинуті?

- Клітинний центр
- + Гранулярна та агранулярна ЕПС
- Лізосоми
- Комплекс Гольджі
- Пероксисоми

122. *За допомогою електронної мікроскопії зафіксовано, що поверхня більшості клітин утворює численні мікроскопічні вирости цитоплазми. Який процес активно відбувається в цих клітинах?*

- Біосинтез білка
- Біологічне окиснення
- + Фагоцитоз
- Дифузія
- Синтез АТФ

123. *Соматичні клітини людини диплоїдні (2n хромосом). Проте поліплоїдні клітини червоного кісткового мозку (мегакаріоцити) можуть мати до 64n хромосом. Який механізм їх виникнення?*

- Амітоз
- + Ендомітоз
- Мітоз
- Мейоз
- Політенія

124. *Існують клітинні й неклітинні форми життя. Які з нижченазваних форм належать до неклітинних?*

- + Віруси
- Бактерії
- Синьо-зелені водорості
- Мікоплазми
- Найпростіші

125. *На клітину подіяли колхіцином, що блокує "збирання" білків ахроматинового веретена. Які етапи мітотичного циклу будуть порушені?*

- + Анафаза
- Профаза
- Цитокінез
- Пресинтетичний період інтерфази
- Постсинтетичний період інтерфази

126. *У крові хворого виявлено зниження рівня альбумінів і фібрिनогену. Зниження активності яких органел гепатоцитів печінки найбільш імовірно викликає це явище?*

- Лізосом
- + Гранулярної ЕПС
- Мітохондрій
- Агранулярної ЕПС
- Комплексу Гольджі

127. У клітині штучно блоковано синтез гістонових білків. Яка структура клітини буде пошкоджена?

- Ядерце
- + Ядерний хроматин
- Апарат Гольджі
- Клітинна оболонка
- Ядерна оболонка

128. Під час дослідження каріотипу дівчинки виявлено вкорочення плеча 20-ї хромосоми. Як називається ця мутація?

- + Делеція
- Дуплікація
- Інверсія
- Транслокація
- Моносомія за 20-ю хромосоמוю¹

129. У клітинах печінки та нирок людини містяться численні одномембранні органели розміром 0,1–1,5 мкм, які заповнені ферментами, що забезпечують H_2O_2 -залежне дихання й біосинтез жовчних кислот. Як називаються ці органели?

- + Пероксисоми
- Лізосоми
- Рибосоми
- Травні вакуолі
- Апарат Гольджі

130. Під час вивчення каріотипу абортіваного зародка було виявлено, що одна з перших хромосом має одне плече й термінальне розміщення центромери. Як називається такий тип хромосоми?

- Акроцентрична
- Субметацентрична
- + Телоцентрична
- Метацентрична
- Ізохромосома

131. Під час вивчення студентами структури клітини постало таке питання: "Що являють собою біологічні мембрани за сво-

¹ У "Збірнику завдань..." (питання №120) – за 21-ю, що є явно помилковим.

єю структурою?"

- Бімолекулярний білковий шар
- + Бімолекулярний ліпідний шар із білковими компонентами
- Бімолекулярний ліпідний шар
- Мономолекулярний ліпідний шар
- Бімолекулярний білковий шар із ліпідними компонентами

132. Відомо, що клітинний цикл складається з кількох послідовних етапів. На одному з етапів відбувається синтез ДНК. Як називається цей період життєвого циклу клітини?

- + Синтетичний період інтерфази
- Премітотичний період інтерфази
- Пресинтетичний період інтерфази
- Мітоз
- Постсинтетичний період інтерфази

133. При якому варіанті каріотипу в ядрах соматичних клітин виявляється одне тільце Барра?

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

134. У жінки 60 років видалена пухлина матки. Під час дослідження клітин пухлини було знайдено багатополюсні мітози з розходженням хромосом до багатьох полюсів. Які органели були порушені?

- Вторинні лізосоми
- + Центросоми
- Пероксисоми
- Рибосоми
- Шорсткуватий ЕПР

135. Лікар-цитогенетик під час приготування метафазної пластинки обробив культуру лейкоцитів гіпотонічним (0,56%) розчином хлориду калію. Після цього відбулися набухання клітин і розрив клітинної мембрани за рахунок надходження води до клітини. Який механізм транспорту має місце в цьому випадку?

- Фагоцитоз
- Піноцитоз
- Дифузія
- + Ендосмос
- Полегшена дифузія

136. У клітині відбувся автоліз унаслідок порушення цілісності

та функцій мембран. Які органоїди були порушені?

- + Лізосоми
- Ядро
- Мітохондрії
- Ендоплазматичний ретикулум
- Апарат Гольджі

137. *Зріла вірусна частинка складається з білкової оболонки й нуклеокапсиду, у якому зосереджено генетичний матеріал. Яку назву має зріла частинка вірусу?*

- Прокаріот
- + Віріон
- Генофор
- Нуклеоїд
- Фаг

138. *У людини часто трапляються хвороби, пов'язані з накопиченням у клітинах вуглеводів, ліпідів та ін. Причиною виникнення цих спадкових хвороб є відсутність відповідних ферментів у:*

- + лізосомах
- мітохондріях
- ендоплазматичному ретикулумі
- апараті Гольджі
- ядрі

139. *Амітоз – це прямий поділ ядра клітини, під час якого зберігається інтерфазний стан ядра, добре помітні ядерця і ядерна мембрана. При амітозі хромосоми не виявляються й не відбувається їх рівномірний розподіл. У результаті амітозу утворюються клітини, які є генетично неоднорідними. В яких клітинах організму людини амітоз вважається нормальним явищем?*

- Бластомерах
- Сперматогоніях
- Ооцитах
- + Клітинах шкірного епітелію
- Гаметтах

140. *Хромосоми в клітині перебувають у стані максимальної спіралізації й розміщені в її екваторіальній площині. Якій фазі мітозу це відповідає?*

- Профазі
- Телофазі
- + Метафазі
- Анафазі

– Прометафазі

141. Унаслідок впливу радіоактивного випромінювання ділянка хромосоми повернулася на 180° . Який вид хромосомної мутації має місце?

– Дуплікація

– Делеція

+ Інверсія

– Внутрішньохромосомна транслокація

– Міжхромосомна транслокація

142. Тваринні клітини здатні до активних рухів, наприклад, амебоїдного. Які структури клітини забезпечують таку рухливість клітин?

– Мікротрубочки цитоплазми

– Проміжні мікрофіламенти

+ Актинові мікрофіламенти

– Клітинний центр та мікротрубочки веретена поділу

– Міофібрили

143. На одній зі стадій клітинного циклу гомологічні хромосоми досягають полюсів клітини, деспіралізуються, навколо них формуються ядерні оболонки, відновлюються ядерця. В якій фазі мітозу знаходиться клітина?

– Метафазі

– Анафазі

– Прометафазі

+ Телофазі

– Профазі

144. У хворого на гепатоцеребральну дегенерацію під час обстеження виявлено порушення синтезу білка церулоплазміну. З якими з перелічених органел пов'язаний цей дефект?

+ Гранулярною ендоплазматичною сіткою

– Агранулярною ендоплазматичною сіткою

– Мітохондріями

– Апаратом Гольджі

– Лізосомами

145. У медико-генетичному центрі під час вивчення метафазної пластинки хворої дитини виявлено кільцеву хромосому, яка утворилася внаслідок з'єднання кінцевих ділянок 16-ї аутосоми. Пошкодження якої структури хромосоми стало причиною цієї аномалії?

– Довгого плеча

– Короткого плеча

- Центромери
- + Теломерної ділянки
- Вторинної перетяжки

146. У радіологічній лабораторії вивчали дію електромагнітного випромінювання на епітеліальні клітини кишечника й нирок. В якому з перелічених станів клітини будуть найбільш чутливі до цього ушкоджувального фактора?

- Специфічної роботи клітин
- Піноцитозу
- Екскреції
- + Мітозу
- Фагоцитозу

147. У клітинах усіх організмів присутні немембранні органоїди, що складаються із двох неоднакових за розміром частинок. Вони мають мікроскопічні розміри й виконують функцію синтезу білків. Як називаються ці органоїди?

- + Рибосоми
- Лізосоми
- Лейкоцити
- Хромосоми
- Мітохондрії

148. У малярійного плазмодія набір хромосом $1n=12$, його клітини в організмі людини розмножуються шляхом шизогонії. Кількість хромосом у ядрі плазмодія, що розмножується в клітинах печінки людини, складе:

- + 12
- 24
- 36
- 60
- 72

149. У зразку тканини ембріонального яєчника знайдено маленькі клітини. Деякі з них зазнають мітотичного поділу. Яку стадію оогенезу спостерігають?

- Формування
- Росту
- Дозрівання
- + Розмноження
- Диференціації

150. Колхіцин (речовина, що виділена з рослини *Colchicum L.*) зупиняє процес мітозу. Що саме в механізмі мітозу порушує колхіцин?

- Розділення центріолей centrosоми
- + Утворення мітотичного веретена
- Розчинення ядерної мембрани
- Подвоєння хромосом
- Поділ цитоплазми

151. Зразок тканини пацієнта з м'якою пухлиною був досліджений під електронним мікроскопом. Було знайдено багато маленьких (15–20 нм) сферичних тілець, що складаються із двох нерівних субодиниць. Які це тільця?

- Комплекс Гольджі
- + Рибосоми
- Гладкий ендоплазматичний ретикулум
- Мікротрубочки
- Мітохондрії

152. Культура пухлинних клітин демонструє швидкий клітинний поділ шляхом прямого розщеплення ядра. Формування ниток веретена поділу та конденсації хроматину не помічено. Як називається цей тип поділу клітини?

- Цитокінез
- Каріокінез
- + Амітоз
- Мітоз
- Ендомітоз

153. У лабораторному експерименті культуру лейкоцитів змішали зі стафілококами. Нейтрофільні лейкоцити поглинули й перетравили бактеріальні клітини. Як називається цей процес?

- Піноцитоз
- Дифузія
- Полегшена дифузія
- Осмос
- + Фагоцитоз

154. У клітинах гарно розвинені гранулярний ендоплазматичний ретикулум і апарат Гольджі. Яку головну функцію виконують ці клітини?

- + Секрецію білка
- Фагоцитоз і перетравлення захоплених частинок
- Вироблення енергії
- Передачу нервової стимуляції
- Вироблення білка

155. Комплекс Гольджі виводить речовини із клітини завдяки злиттю мембранного мішечка з мембраною клітини. При цьому

вміст мішечка виливається назовні. Який процес тут проявляється?

- Жодна відповідь неправильна
- + Екзоцитоз
- Полегшена дифузія
- Ендоцитоз
- Активний транспорт

156. *У життєвому циклі клітини відбувається процес самоподвоєння ДНК. У результаті цього однохроматидні хромосоми стають двохроматидними. У який період клітинного циклу спостерігається це явище?*

- G₀
- + S
- G₂
- M
- G₁

157. *Проводиться вивчення максимально спіралізованих хромосом каріотипу людини. При цьому процес поділу клітини припинили на стадії:*

- телофази
- інтерфази
- анафази
- профази
- + метафази

158. *На електронній мікрофотографії науковець виявив структуру, утворену вісьмома молекулами білків-гістонів і ділянкою молекули ДНК, що робить близько 1,75 обертів навколо них. Яку структуру виявив дослідник?*

- Хроматиду
- Хромосому
- Елементарну фібрилу
- + Нуклеосому
- Ядерце¹

159. *На клітину на стадії метафази² мітозу подіяв колхіцин, який пригнічує розходження хромосом до полюсів. Мутація якого типу виникне?*

- Дуплікація
- Інверсія
- Транслокація

¹ У БЦТ – напівхроматиду (такої структури не існує, тому відповідь ми змінили).

² Інший варіант – "анафази".

- + Поліплоїдія
- Делеція

160. Аналізуються нормальні клітини червоного кісткового мозку людини, що активно діляться. Яка кількість хромосом у клітині є типовою для періоду G_1 ?

- + 46
- 48
- 23
- 45
- 47

161. Установлено, що токсична дія ціанідів виявляється в гальмуванні клітинного дихання. Який органоїд клітини є чутливим до цих отрут?

- Рибосоми
- + Мітохондрії
- Клітинний центр
- Комплекс Гольджі
- Лізосоми

162. Каріотип людини вивчають на стадії метафази мітозу. На цьому етапі можна побачити, при відповідному збільшенні, що кожна хромосома складається з такої кількості хроматид:

- одна
- + дві
- три
- чотири
- вісім

163. За допомогою мікроманіпулятора з гепатоцита (клітини печінки) вилучили одну з двох центріолей центросоми (клітинного центру). Який процес не відбудеться в цій клітині?

- + Поділ
- Енергетичний обмін
- Синтез глікогену
- Біосинтез білків
- Синтез ліпідів

164. На електронній мікрофотографії клітини науковець виявив надмолекулярну структуру – глікозильні групи глікокаліксу, що мають вигляд коротких ланцюжків, щільно зв'язаних із мембранними білками та ліпідами. Яку функцію виконують ці структури?

- Структурну
- Транспортну

- + Рецепторну
- Бар'єрну
- Ферментативну

165. В еукаріотичних клітинах є мембранні органели, які утворюються в комплексі Гольджі, мають ферменти для руйнування пероксиду водню, що утворюється при окисненні деяких органічних речовин. Яку іншу важливу функцію виконують ці органели?

- Синтез складних вуглеводів
- Утворення АТФ
- Синтез поліпептидів
- Розщеплення білків
- + Окиснення жирних кислот

166. На плазматичних мембранах клітин розташовані сигнальні молекули – білки-рецептори. Вони зв'язують молекули й ініціюють відповідь. Як діють рецептори, що сприймають нейро-медіатори?¹

- Підсилюють пасивну дифузію
- + Сприяють утворенню в мембранах відкритих каналів
- Підсилюють активну дифузію
- Активують піноцитоз
- Сповільнюють транспорт речовин

167. Після поглинання розчинених речовин у клітині утворилися специфічні мембранні пухирці. Як називається цей тип транспорту молекул через мембрану?

- Фагоцитоз
- + Піноцитоз
- Дифузія
- Полегшена дифузія
- Екзоцитоз

168. Кожний вид організмів має певне й стале число хромосом. Механізмом, що підтримує цю сталість при нестатевому розмноженні, є:

- мейоз
- редуплікація
- + мітоз
- репарація
- транскрипція

¹ У БЦТ питання звучить так: "Як діють рецептори, що сприймають гормони або нейро-медіатори?" Але ж білкові гормони потрапляють у клітину шляхом ендоцитозу, тобто має бути правильною також 4-та відповідь.

169. У цитоплазмі ротової амеби можна побачити бактерії й лейкоцити на різних стадіях травлення. Як називається поглинання твердих часток клітиною?

- Піноцитоз
- Осмос
- Екзоцитоз
- Дифузія
- + Фагоцитоз

170. При формуванні зубів відбувається поділ клітин сосочка епідермісу людини. При цьому утворюються нові клітини з однаковою кількістю хромосом і рівноцінні за об'ємом генетичної інформації. Ці клітини поділяються:

- Амітозом
- Ендомітозом
- Шизогонією
- + Мітозом
- Мейозом

171. Яким способом ворсинки кишечника всмоктують амінокислоти – продукти розщеплення білків?

- + За допомогою транспортних білків
- Шляхом фагоцитозу
- Шляхом піноцитозу
- За допомогою дифузії (за градієнтом концентрації)
- За допомогою осмосу

172. У лабораторії група дослідників експериментально отримала мутантні клітини без ядерець. Синтез яких сполук буде в них порушений у першу чергу?

- Полісахаридів
- Ліпідів
- Транспортної РНК
- Моносахаридів
- + Рибосомної РНК

173. В еукаріотичній клітині під електронним мікроскопом виявлена система внутрішньоклітинних каналців і цистерн, яка поділяється на шорстку й гладеньку. Вона забезпечує ізоляцію ферментних систем і необхідна для послідовного включення їх в узгодженні реакції. Які органели є продовженням цієї системи, безпосередньо залежать від її функціонування, бо перетворюють синтезовані в ній речовини в більш складні сполуки?

- + Комплекс Гольджі
- Мітохондрії

- Мікротрубочки
- Центросома
- Лізосоми

174. У якій послідовності під час мітозу у тварин і рослин відбуваються наступні процеси: 1. Ядерна оболонка руйнується. 2. Хромосоми рухаються до середини (екватора). 3. Мікротрубочки приєднуються до кінетохорів. 4. Дочірні хромосоми розходяться?

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

175. При вивченні клітин підшлункової залози на субклітинному рівні виявлено порушення функцій концентрації, зневоднення й ущільнення продуктів внутрішньоклітинної секреції, а також синтезу полісахаридів, ліпідів, ферментів. Які органели відповідають за вищеназвані процеси?

- Рибосоми
- Лізосоми
- + Комплекс Гольджі
- Мітохондрії
- Ендоплазматичний ретикулум

176. Для вивчення спадковості на молекулярному рівні використовують паразитичні форми, які можуть проникати в клітину бактерії, не викликаючи певний час її лізису. Вони часто схожі на пуголовків, складаються з голівки й хвоста, їх неможливо побачити у світловому мікроскопі. До яких форм організації живого належать ці паразити?

- Плазмід
- + Бактеріофаги
- Ціанобактерії
- Найпростіші
- Мікоплазми

177. Під час дослідження культури тканини злоякісної пухлини виявили поділ клітин, який відбувався без ахроматинового апарату шляхом утворення перетяжки ядра, при цьому зберігалися ядерна оболонка і ядерця. Який тип поділу клітин відбувався в злоякісній пухлині, що вивчалася?

- Ендомітоз
- Мітоз

- + Амітоз
- Екзомітоз¹
- Мейоз

178. Речовини виводяться з клітини в результаті з'єднання мембранної структури апарату Гольджі з плазматичною мембраною. Уміст такої структури викидається за межі клітини. Цей процес має назву:

- + екзоцитоз
- осмос²
- ендоцитоз
- дифузія
- транспорт

179. Експериментальне вивчення нового медичного препарату виявило його блокуючий ефект на збирання білків-тубулінів у клітинах, що діляться. Які з означених нижче етапів клітинного циклу порушуються цим препаратом?

- Синтетичний період
- Телофаза мітозу
- Постмітотичний період інтерфази
- Премітотичний період інтерфази
- + Метафаза й анафаза мітозу

180. Клітина піддалась впливу іонізуючого опромінення при дефіциті вітаміну E. Це сприяло посиленому виходу гідролітичних ферментів у цитоплазму й привело до повного руйнування внутрішньоклітинних структур. Визначте, які органели клітини найбагатші гідролітичними ферментами, і при руйнуванні мембран яких виникає автоліз.

- Ендоплазматична сітка
- + Лізосоми
- Комплекс Гольджі
- Мікротільця
- Мітохондрії

181. Взаємне притягання хромосом має назву "кон'югація" або "синапсис". Кон'югація відбувається дуже точно. З'єднуються кінці хромосом або цілі хромосоми по всій довжині. На якій стадії першої профазі мейозу відбувається кон'югація?

- Діакінезу
- Диктіотени
- Диплонеми

¹ Такого терміну насправді не існує.

² У БЦТ ця відповідь помилково відмічена як правильна.

- + Зигонеми
- Лептонеми

182. *Порушення, які виникають у мітозі, призводять до утворення клітин з різними каріотипами, що є одним з механізмів соматичної анеуплоїдії. Яку назву отримав такий мітоз?*

- Аномальний
- Хромосомний
- Геномний
- + Патологічний
- Генний

183. *Прикладом якого виду транспорту через мембрану є Н-помпа, яка за допомогою АТФ викачує іони водню з клітини?*

- Осмосу
- Пасивного транспорту
- Полегшеної дифузії
- Екзоцитозу
- + Активного транспорту

184. *Під час мітозу утворюється веретено поділу. Яка клітинна структура приймає найактивнішу участь в утворенні веретена поділу?*

- Ядро
- + Цитоскелет
- Рибосоми
- Мітохондрії
- Агранулярна ЕПС

185. *Під час оогамії дозріває одна яйцеклітина, яка росте, фолікул лопається і яйцеклітина (ооцит II порядку) надходить у маточні труби. Яку кількість хромосом і ДНК має яйцеклітина в цей час?*

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

186. *На клітину впливали мутагеном, який частково зруйнував веретено поділу. Проведений каріологічний аналіз. Підрахунок хромосом у метафазній пластинці показав наявність 49 хромосом. Як називається дана мутація?*

- Поліплоїдія
- Мозаїцизм
- + Гетероплоїдія

- Триплоїдія
- Дуплікація

187. Важлива роль у процесі біосинтезу білка належить рибосомним РНК, що утворюють структурний каркас рибосом. А де відбувається утворення рибосомних РНК?

- У цитоплазмі
- + В ядерцях
- У мітохондріях
- У лізосомах
- У клітинному центрі

188. В інтерфазі клітинного циклу виділяють три періоди. Під час S-фази клітинного циклу відбувається:

- мейоз
- цитокінез
- мітоз
- + реплікація ДНК
- амітоз

189. В експерименті на культуру клітин, що мітотично діляться, подіяли препаратом, який руйнує веретено поділу. Це призвело до порушення:

- постсинтетичного періоду
- формування ядерної оболонки
- подвоєння хроматид
- деспіралізації хромосом
- + розходження хромосом до полюсів клітини

190. Досліджуються клітини червоного кісткового мозку людини, які належать до клітинного комплексу, що постійно поновлюється. Яким чином у нормі утворюються ці клітини?

- Бінарний поділ
- Шизогонія
- + Мітоз
- Мейоз
- Амітоз

191. Під час мікроскопії клітин серцевого м'яза людини знайдені органели овальної форми, оболонка яких утворена двома мембранами: зовнішня – гладка, а внутрішня утворює кристи. Біохімічно встановлена наявність ферменту АТФ-синтетази. Які органели досліджувалися?

- + Мітохондрії
- Лізосоми
- Рибосоми

- Ендоплазматичний ретикулум
- Центросоми

192. У культурі лейкоцитів периферичної крові ліквідаторів аварії на Чорнобильській АЕС було знайдено клітини з 44 і 48 хромосомами, що може свідчити про порушення мітотичного циклу на стадії:

- синтетичного періоду інтерфази
- профази
- телофази
- + анафази
- пресинтетичного періоду інтерфази

193. Експериментально (дією мутагенних факторів) у клітині порушено формування субодиниць рибосом. На якому метаболічному процесі це позначиться?

- Біосинтезі вуглеводів
- Синтезі АТФ
- + Біосинтезі білка
- Фотосинтезі
- Біологічному окисненні

194. Установлено, що в клітинах організмів відсутні мембранні органели та їх спадковий матеріал не має нуклеосомної організації. Що це за організми?

- Еукаріоти
- + Прокаріоти
- Віруси
- Найпростіші
- Аскоміцети

Питання із БЦТ, які не увійшли до основного тексту

Питання. В яких органелах клітини відбувається синтез білка? Варіанти відповідей: а) на ендоплазматичній сітці; б) на рибосомах; в) у мітохондріях; г) у лізосомах; д) в ядрі. Пропонується варіант **б** як правильний. Але слід зазначити, що рибосоми знаходяться в цитоплазмі як вільно, так і на гранулярній ендоплазматичній сітці, а також у мітохондріях, тобто правильна відповідь повинна бути така: синтез білка відбувається в цитоплазмі й мітохондріях на рибосомах. З перелічених відповідей правильними будуть **а, б, в**.

Питання. У лабораторії на культуру тканини зародка людини подіяли колхіцином, у результаті чого 5-та, 8-ма, 12-та й 15-та хромосоми не поділилися на хроматиди, причому 5-та, 12-та, 15-та відійшли до одного полюсу, а 8-ма – до другого. Яка ймовірна кількість хроматид може бути в дочірній клітині? Варіанти відповідей: а) 29; б) 42; в) 48; г) 25; д) 46. Пропонується варіант **в** як правильний. Але ж колхіцин блокує будь яке розходження хроматид до полюсів, тому саме поставлення питання є помилковим.

Питання. Розглядаючи під мікроскопом клітини, забарвлені фуксино-

сірчистою кислотою (тест для визначення вуглеводів), виявлені скупчення пухирців речовин, розміщених біля комплексу Гольджі й забарвлені фуксиносірчистою кислотою. Який висновок можна зробити про функції комплексу Гольджі? Варіанти відповідей: а) окислення вуглеводів; б) розщеплення вуглеводів та інших органічних речовин; в) нагромадження й виведення речовин із клітини; г) запасання вуглеводів; д) синтез вуглеводів з органічних речовин. Пропонується варіант **в** як правильний. Але якщо виходити з умови задачі, відповідь **г** теж правильна, тому що ми не можемо сказати (з умови задачі!), що далі відбувається з пухирцями. Крім того, що це за стиль? "Розглядаючи під мікроскопом... виявлені скупчення..."; "розміщені... і забарвлені". Зовсім як у А. Чехова: "Подъезжая к станции, у меня слетела шляпа".

Питання. Втрата лізосомами якоїсь із ферментативних систем призводить до тяжких патологічних станів цілого організму, як правило, спадкових хвороб. Визначте аномальну групу лізосом. Варіанти відповідей: а) прелізосоми; б) гетерофагосоми; в) постлізосоми; г) аутосоми; д) первинні лізосоми. Правильна відповідь – **б**. **Питання.** Лізосоми грають істотну роль в індивідуальному розвитку організмів, руйнуючи тимчасові органи ембріонів і личинок, наприклад, зябра й хвіст у пуголовків жаб. Яка група лізосом забезпечує ці процеси? Варіанти відповідей: а) гетерофагосоми; б) прелізосоми; в) аутолізосоми; г) постлізосоми; д) власне лізосоми. Правильна відповідь – **в**. **Питання.** Рибосоми являють собою органели, які здійснюють зв'язування амінокислотних залишків у певній послідовності в поліпептидній ланцюг. Кількість рибосом у клітинах різних органів неоднакова й залежить від функції органа. У клітинах якого органа кількість рибосом є найбільшою? Варіанти відповідей: а) сечового міхура; б) секреторних клітин підшлункової залози; в) епітелію каналців нирок; г) епідермісу шкіри; д) епітелію тонкого кишечнику. Правильна відповідь – **б**. **Питання.** У рослинних і тваринних клітинах містяться лізосоми. Залежно від перетравлюваного матеріалу розрізняють вторинні лізосоми двох типів: лізосоми, які перетравлюють внутрішньоклітинні структури та гетерофагосоми, що перетравлюють речовини, які надійшли в клітину. Від злиття яких лізосом утворилися травні вакуолі найпростіших? Варіанти відповідей: а) постлізосом; б) прелізосом; в) вторинних лізосом, аутолізосом; г) первинних власних лізосом; д) гетерофагосом. Правильна відповідь – **д**. Ми вважаємо, що ці питання більш підходять до курсу цитології та гістології, ніж до медичної біології.

Питання. Дані цитогенетики свідчать про збереження структурної індивідуальності хромосом у клітинному циклі, упорядковане взаєморозміщення хромосом в об'ємі інтерфазного ядра. Із чим пов'язана така організація хромосом клітини? Варіанти відповідей: а) з однаковими розмірами хромосомом; б) з наявністю гомологічних ділянок хромосом у різних хромосомах; в) з формуванням ядця та синтезом подібних РНК; г) з однаковою формою хромосом; д) з випадковими угрупованнями хромосом. Пропонується варіант **в** як правильний. Але насправді структурна індивідуальність хромосом забезпечується теломерами, які не дозволяють хромосомам злипатися.

Питання. У клітині в нормі є система, що запобігає розмноженню соматичних клітин, ДНК яких має значні пошкодження. Ця система повинна працювати на стадії клітинного циклу: а) G₁; б) G₂; в) S; г) M; д) G₀. Правильною вважається відповідь **а**, але насправді контроль пошкоджень ДНК і їх репарація (так звані контрольні точки) відбувається на стадіях G₁ і G₂.

КЛАСИЧНА ГЕНЕТИКА

195. Жінка з I (0) rh^- групою крові вийшла заміж за чоловіка з IV (AB) Rh^+ групою крові. Який варіант групи та резус-фактора можна чекати в дітей?

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

196. Фенотипічно однакові аномалії можуть бути обумовлені як генотипічно, так і факторами середовища, які діють на ембріон. Наприклад, уроджене помутніння кришталика може бути аутосомно-рецесивним захворюванням або наслідком інфекції корової краснухи чи дії іонізуючого випромінювання в ранній період вагітності. Як називаються зміни, які відбуваються під впливом факторів середовища й повторюють ознаки, властиві іншому генотипу?

- Множинні алелі
- Генокопії
- Неповна пенетрантність
- + Фенокопії
- Плейотропна дія генів

197. В якому зі шлюбів можливий резус-конфлікт матері й плода?

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

198. Сліпа дівчина, батьки, брати й сестри якої теж були сліпими, вийшла заміж за сліпого юнака, брат і сестра якого теж були сліпими, а інші члени родини – мати, батько, дві сестри й брат – зрячі. Від цього шлюбу народилося 8 зрячих дітей. Проаналізуйте родовід і назвіть причину народження зрячих дітей у сліпих батьків:

- плейотропна дія генів
- + генокопії
- множинні алелі
- неповна пенетрантність
- фенокопії

199. У мешканців Закарпаття внаслідок дефіциту йоду в харчових продуктах часто спостерігається ендемічний зоб. Дане захворювання є наслідком:

- хромосомної аберації
- генної мутації
- геномної мутації
- комбінативної мінливості
- + модифікаційної мінливості

200. Розвиток будь-яких ознак у людини є результатом складних взаємодій між генами та продуктами трансляції на молекулярному рівні. Установлено, що одна пара алелів контролює проникність капілярів, розвиток стовбура головного мозку й мозочка, а також одну з функцій тимуса. До якого явища це можна віднести?

- Кодомінування
- Комплементарності
- + Плейотропії
- Наддомінування
- Полімерії

201. Група людей-європеоїдів оселилася в Південній Африці, і протягом декількох поколінь шлюби відбувалися тільки між ними. Шкіра в них стала значно темніше, подібна до шкіри негроїдів. Однак діти в цих людей продовжували народжуватися білими. Про яке явище йде мова?

- + Модифікаційну мінливість
- Генокопії
- Фенокопії
- Генотипічну мінливість
- Комбінаційну мінливість

202. Жінка з резус-позитивною (Rh^+) кров'ю вагітна, плід – резус-негативний (rh^-). Чи можливе виникнення резус-конфлікту в цьому випадку?

- + Резус-конфлікт не виникає
- Резус-конфлікт виникає при третій і наступних вагітностях
- Резус-конфлікт при першій вагітності не виникає, а при другій виникає
- Резус-конфлікт виникне обов'язково
- Резус-конфлікт виникає, якщо до вагітності була перелита резус-негативна кров

203. Ці мутації не передаються нащадкам при статевому розмноженні, проте в індивідуальному розвитку вони можуть впливати на формування ознаки, призводячи до утворення ор-

ганізмів-мозаїків. Про які мутації йде мова?

- Генні
- Генеративні
- Транслокації
- Трансгенації
- + Соматичні

204. Жінка сліпа внаслідок аномалії кришталика, а чоловік – унаслідок аномалії рогівки (обидва види сліпоти передаються як рецесивні незчеплені ознаки), мають двох дітей: сліпого й зрячого. Яка найвища ймовірність того, що їх третя дитина буде зрячою?

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

205. Сімейна гіперхолестеринемія успадковується за аутосом-но-рецесивним типом. У гетерозигот це захворювання виражається збільшеним умістом холестерину в крові. У гомозигот, крім того, розвиваються ксантоми (доброякісні пухлини шкіри й сухожиль) і ранній атеросклероз. Яка ймовірність народження здорової дитини в сім'ї, де один із батьків має лише високий уміст холестерину в крові, а другий – весь комплекс прояву цієї спадкової хвороби?

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

206. У клінічно здорових батьків¹ народилася дитина, хвора на фенілкетонурію (аутосомно-рецесивне спадкове захворювання). Які генотипи батьків?

- aa x aa
- AA x AA
- AA x Aa
- Aa x aa
- + Aa x Aa

207. У матері перша група крові, резус-негативна, а в батька третя група, резус-позитивна. Які групи крові можливі в дітей,

¹ У БЦТ – "У генетично здорових батьків", що є безглуздим виразом.

якщо батько гетерозиготний за першою ознакою?

- Перша й друга рецесивні
- Перша й третя рецесивні
- Перша й друга домінуючі
- + Перша й третя домінуючі
- Друга й третя домінуючі

208. Успадковування груп крові визначається видом взаємодії генів. Батьки мають другу й третю групи крові, а їх дитина – першу. Який вид взаємодії генів лежить в основі цього явища?

- + Повне домінування
- Неповне домінування
- Кодомінування
- Полімерія
- Комплементарна взаємодія генів

209. До медико-генетичної консультації звернулося подружжя з питанням про ймовірність народження в них дітей, хворих на гемофілію. Подружжя здорове, але батько дружини хворий на гемофілію. На гемофілію можуть захворіти:

- половина дочок
- усі дочки
- + половина синів
- усі сини¹
- усі діти

210. Гени *A* і *B* неповністю зчеплені між собою. Які кросоверні гамети утворює самка дрозофіли з генотипом *AB//ab*?

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

211. До генетичної консультації звернулася жінка-альбінос (успадковується за аутосомно-рецесивним типом) з нормальним зсіданням крові та *I* (*O*) групою крові. Який із перелічених генотипів більш імовірний для цієї жінки?

- *AA ii X^HX^h*
- + *aa ii X^HX^H*
- *Aa I^Ai X^HX^H*

¹ У цьому питанні на іспиті 2009 р. тут була відповідь "сини та дочки", тобто те саме, що й "усі діти", тому цю відповідь ми змінили. Просто дивно, до чого неухважно автори складають питання! Невже крім синів і дочок серед "усіх дітей" можуть народитися ще які-небудь чебурашки?

- $aa I^A X^h X^h$
- $AA I^B X^H X^H$

212. У чоловіка частина еритроцитів має серпоподібну форму, про що він не знав до призову в армію. У нього поряд із гемоглобіном HbA знайдено HbS. Який тип взаємодії генів притаманний цій патології?

- Кодомінування
- + Неповне домінування
- Комплементарність
- Повне домінування
- Наддомінування

213. У батьків з якими генотипами можуть народитися діти з усіма групами крові системи ABO?

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

214. У людини карі очі – домінантна ознака, блакитні – рецесивна. Блакитноокий чоловік, батьки якого мали карі очі, одружився з кароокою жінкою, у батька якої очі були блакитні, а в матері – карі. Яке найбільш правильне співвідношення може бути в їхніх дітей?

- 1:2:1 за генотипом
- 3:1 за фенотипом
- 2:1 за фенотипом
- 1:2:1 за фенотипом
- + 1:1 за генотипом

215. У патології людини значна роль належить так званим фенкопіям, що нагадують за своїм проявом генетично зумовлені зміни й викликані несприятливим впливом будь-яких факторів. На якому етапі виникають фенкопії?

- Під час сперматогенезу в батька
- Під час оогенезу в матері
- Під час запліднення
- Під час пологів
- + Під час реалізації генетичної інформації

216. Явище полімерії як одного з різновидів взаємодії неалельних генів полягає в залежності сили прояву ознаки від різних домінантних генів. Який із наведених нижче генотипів найкраще відповідає полімерії?

- AaBbcc
- AABVCC
- Aabbcc
- + A₁A₁A₂A₂a₃a₃
- AaBbCc

217. Батько дитини – резус-позитивний із другою групою крові, гомозиготний, мати – резус-негативна з першою групою крові. Якими можуть бути фенотипи й генотипи дітей?

- Гомозиготні резус-негативні з першою групою крові
- + Гетерозиготні резус-позитивні із другою групою крові
- Гомозиготні резус-позитивні із другою групою крові
- Гомозиготні резус-негативні із другою групою крові
- Гетерозиготні резус-позитивні з першою групою крові

218. Альбінізм успадковується як аутосомна рецесивна ознака. У родині, де обидва батьки здорові, народилася дитина-альбінос. Яка ймовірність народження нормальної дитини?

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

219. У пологовому будинку переплутали двох хлопчиків. Батьки одного з них мали I і IV групи крові, батьки другого – II і IV. Дослідження показали, що діти мають I і IV. Судово-медична експертиза встановила, що один із хлопчиків позашлюбний. Які генотипи повинні мати батьки дитини з I групою крові з перелічених?

- I^AI^A × I^BI^B
- I^AI^B × I^AI^B
- I^AI^A × I^AI^B
- + I^BI^B × I^AI^B
- I^BI^B × I^AI^B

220. Руде волосся – рецесивна ознака, чорне – домінантна. При яких шлюбах народжуватимуться діти з рудим волоссям з імовірністю 25%?

- aa × aa
- Aa × aa
- AA × AA
- AA × aa
- + Aa × Aa

221. У людини нормальна пігментація шкіри (C) домінує над

альбінізмом (с), наявність ластовиння (Р) – над його відсутністю (р). Визначте ймовірність народження дітей, схожих на батьків, якщо батько й мати дигетерозиготні:

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

222. У людини зчеплений з Х-хромосомою рецесивний летальний ген викликає розсмоктування зародка на ранніх стадіях розвитку ембріона. Яка з можливих зигот-носіїв такого гена не здатна до розвитку?

- Жодна
- $X^A X^a$
- $X^A Y$
- + $X^a Y$
- $X^A X^A$

223. Схильність до цукрового діабету зумовлюється аутосомно-рецесивним геном. Цей ген проявляється лише в 30% гомозиготних особин. Яка генетична закономірність спостерігається в цьому випадку?

- Дискретність
- Експресивність
- Комплементарність¹
- + Неповна пенетрантність
- Плейотропна дія²

224. Здорове молоде подружжя має сина з гемофілією. Дідусь із боку матері хворий на гемофілію. Які генотипи батьків?

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

225. Дитяча форма амавротичної сімейної ідіотії (Тея–Сакса) успадковується як аутосомна рецесивна ознака й закінчується смертю до 4–5 років. Перша дитина в сім'ї померла від цієї хвороби в той час, коли повинна була народитися друга. Яка ймовірність того, що друга дитина буде страждати тією самою хворобою?

¹ Інший варіант відповіді – "домінантність".

² Інший варіант відповіді – "рецесивність".

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

226. *Донька дальтоніка бере шлюб із сином іншого дальтоніка, причому це подружжя відрізняє кольори нормально. Яка найбільша ймовірність появи дальтонізму в їхніх дітей?*

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

227. *У здорових батьків народився син, хворий на фенілкетонурию, але завдяки спеціальній дієті він розвивався нормально. З якою формою мінливості пов'язаний його нормальний розвиток?*

- Мутаційною
- + Модифікаційною
- Генотипічною
- Комбінативною
- Спадковою

228. *Батько хворіє на мігрень (домінантна ознака), а мати здорова. У батька нормальний слух, у матері також, але вона має рецесивний алель глухоти. Яка ймовірність народження дітей з обома хворобами, якщо батько гетерозиготний за обома генами?*

- + $\frac{1}{8}$
- $\frac{2}{8}$
- $\frac{3}{8}$
- $\frac{4}{8}$
- $\frac{8}{8}$

229. *У рослини із клітини, у якій відбулася мутація, з'явилася брунька, а потім і пагін із новими властивостями. При якому розмноженні нові властивості будуть успадковуватися нащадками?*

- Статевому із заплідненням
- Статевому без запліднення
- Брунькуванні
- + Вегетативному
- Спороутворенні

230. У здорового чоловіка один із батьків хворіє на цукровий діабет, у дружини – обидва хворі. Який відсоток дітей фенотипічно буде схожий на батька, якщо відомо, що ця хвороба є рецесивною?

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

231. У багатодітній сім'ї четверо синів і три дочки, які фенотипічно відрізняються один від одного за багатьма ознаками. Це пояснюється тим, що в батьків у процесі гаметогенезу в кожну з гамет потрапляють різні комбінації хромосом. На якій стадії мейозу це відбувається?

- Метафази мейозу I
- + Анафази мейозу I
- Анафази мейозу II
- Профази мейозу I
- Профази мейозу II

232. Яка ймовірність народження хлопчика в сім'ї, де мати – носій рецесивного летального алеля, який зчеплений зі статтю й викликає загибель зародка на ранніх стадіях розвитку?

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

233. У мешканців Закарпаття внаслідок дефіциту йоду в харчових продуктах часто трапляється ендемічний зоб. Яка форма мінливості лежить в основі цього захворювання?

- Мутаційна
- Комбінативна
- + Модифікаційна
- Спадкова
- Генотипічна

234. Синтез у клітинах людини білка інтерферону зумовлюється комплементарною взаємодією домінантних алелів різних генів А і В. В одного з батьків пригнічена здатність до утворення інтерферону внаслідок відсутності гена В, а другий – здоровий і всі його родичі також здорові. Яка ймовірність появи здорового потомства?

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

235. Глухота може бути зумовлена різними рецесивними алелями "а" і "b", які розміщені в різних парах хромосом. Глухий чоловік із генотипом $aaBB$ одружився із глухою жінкою, яка мала генотип $AAbb$ ¹. У них народилося четверо дітей. Скільки з них були глухими?

- + Ні одного
- Два
- Чотири
- Один
- Три

236. Пігментація шкіри в людини контролюється декількома парами незчеплених генів, що взаємодіють за типом адитивної полімерії. Пігментація шкіри в людини з генотипом $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ буде:

- альбінос (пігментація відсутня)
- чорна (негроїд)
- жовта (монголоїд)
- + біла (європеоїд)
- коричнева (мулат)

237. Юнак із Центральної Африки приїхав в Україну одержати вищу медичну освіту. Він страждає легкою формою серпоподібноклітинної анемії. На третьому році навчання він одружився з україночкою, яка була здорова за цією ознакою. У них народилася донька. Яка найвища ймовірність того, що ця дитина буде хвора (ген серпоподібноклітинної анемії успадковується як неповністю домінантний)?

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

238. Схрещуються два організми. Один із них гетерозиготний за домінантним геном, а другий – гомозиготний за рецесивним

¹ У БЦТ існує другий варіант питання, де генотип жінки записаний $Aabb$, але в цьому випадку відповідь, що пропонується як правильна, буде неправильною. В іншому місці питання повторюється з правильно написаним генотипом.

геном. Яке це схрещування?

- Комплементарне
- Дигібридне
- + Аналізуюче
- Незчеплене
- Полігібридне

239. У людей чотири групи крові системи АВО визначаються взаємодією між собою трьох генів одного локусу: i , I^A , I^B . Скільки генотипів і фенотипів вони утворюють?

- Три генотипи й три фенотипи
- Три генотипи й чотири фенотипи
- Чотири генотипи й чотири фенотипи
- + Шість генотипів і чотири фенотипи
- Шість генотипів і шість фенотипів

240. У людській популяції міста N з усіх людей, у кого є домінантний ген шизофренії, виражену клінічну картину мають 35%. Ця характеристика гена називається:

- + пенетрантність
- стабільність
- експресивність
- специфічність
- мутабільність

241. У численних експериментах схрещуються між собою гомозиготні чи гетерозиготні організми. Потім аналізуються кількісні прояви ознак у потомстві. Визначте, про який метод іде мова:

- генеалогічний
- цитогенетичний
- селективний
- + гібридологічний
- популяційно-статистичний

242. Є одноклітинний організм, що характеризується набором хромосом $2n=8$ та розмножується безстатевим шляхом. Генетична різноманітність особин у популяції складатиме (без урахування мутацій):

- + 1 тип
- 8 типів
- 128 типів
- 32 типи
- 256 типів

243. У донора виявлена IV група крові. Фенотипічно вона ха-

рактизується наявністю:

- антигенів А й антитіл бета
- антигенів В і антитіл альфа
- + антигенів А і В
- антигенів А й антитіл альфа
- антитіл альфа й бета

244. Унаслідок вірусної інфекції в однієї людини відбулися зміни фенотипу, які подібні до мутацій, але не змінили генотип. Це явище називається:

- + фенкопія
- мутація
- перекомбінація
- генокопія
- тривала модифікація

245. У родині одних і тих самих батьків було 7 здорових дітей, народжених у різний час. Вони розрізняються фенотипічно. Їхні відмінності обумовлені:

- пенетрантністю
- + комбінаційною мінливістю
- частотою зустрічальності домінантного гена
- різними каріотипами
- частотою зустрічальності рецесивного гена

246. Маса людини контролюється декількома парами незчеплених генів. Чим більше домінантних генів у генотипі, тим більша маса тіла людини. Це є приклад:

- моногенного успадкування
- наддомінування
- + полімерії
- епістазу
- повного домінування

247. У людей групи крові системи Rh визначаються взаємодією між собою двох алелів одного гена. Ці алелі утворюють¹ і визначають:

- три генотипи й чотири фенотипи
- чотири генотипи й два фенотипи
- шість генотипів і чотири фенотипи

¹ У БЦТ – "двох генів одного локусу. Ці гени утворюють...". Краще написати "двох алельних генів" або "двох алелів одного гена. Ці алелі..." Слід також зазначити, що два алелі (R та r) пишуть, як правило, лише при розв'язуванні задач, а насправді за успадкування резус-фактора відповідають два гени (дві пари алелів), що знаходяться у двох локусах, причому другий ген завдяки альтернативному сплайсингу зумовлює синтез двох антигенів. Два різних гени в одному локусі знаходяться не можуть.

- шість генотипів і шість фенотипів
- + три генотипи й два фенотипи

248. Назвіть аутосомну рецесивну ознаку людини серед перелічених нижче:

- праворукість
- шестипалість
- пігментація шкіри
- гемофілія
- + 1-ша група крові системи АВО

249. Вивчається одноклітинний паразит із набором хромосом $2n=24$, що розмножується шляхом шизогонії. Генетична різноманітність особин у популяції складе (без урахування мутацій):

- + 1 тип
- 256 типів
- 24 типи
- 128 типів
- 32 типи

250. У родині студентів, що приїхали з Африки, народилася дитина з ознаками анемії, яка невдовзі померла. Виявлено, що еритроцити дитини мали вигляд серпа. Які ймовірні генотипи дружини й чоловіка (батьків дитини), якщо відомо, що в них спостерігається легка форма цієї хвороби?

- Аа і АА
- Аа і аа
- АА і АА
- + Аа і Аа
- аа і аа

251. Чоловік є гомозиготою за домінантним геном, що зумовлює полідактилію, а дружина – гомозиготою за рецесивним алелем цього гена. Яка з наведених біологічних закономірностей проявиться в їхніх дітей щодо наявності в них полідактилії?

- Закон розщеплення
- + Закон одноманітності гібридів I покоління
- Закон незалежного успадкування ознак
- Явище зчепленого успадкування генів
- Явище успадкування, зчепленого зі статтю

252. Чоловік кароокий і гомозиготний за домінантним геном, а дружина – блакитноока. В їхніх дітей проявиться закономірність:

- незалежне успадкування

- гіпотеза чистоти гамет
- розщеплення гібридів
- зчеплене успадковування
- + однаковість гібридів першого покоління

253. Колір шкіри в людини контролюється декількома парами незчеплених генів, що взаємодіють за типом адитивної полімерії. Яка буде пігментація шкіри в людини з генотипом $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$?

- Жовта (монголоїд)
- Біла (європеїд)
- Коричнева (мулат)
- + Чорна (негроїд)
- Альбінос (пігментація відсутня)

254. Ріст людини контролюється декількома парами незчеплених генів, причому дуже низькорослі – гомозиготи домінантні, найвищі – гомозиготи рецесивні¹. До якого типу відносять це явище?

- + Полімерія
- Плейотропія
- Кодомінування
- Наддомінування
- Комплементарність

255. У подружжя народилася дитина з яскраво-блакитними очима. Через декілька місяців колір райдужної оболонки змінився й став зеленувато-сірим. Батьки звернулися до педіатра, підозрюючи можливість патології, але лікар їх заспокоїв, пояснивши, що це:

- наслідок переходу в харчуванні немовляти від материнського молока до молочних сумішей
- результат прорізування зубів
- + прояв норми реакції відповідних генів
- явище, успадковане від одного з батьків
- звичайна особливість періоду онтогенезу

256. Інтенсивність пігментації шкіри в людини контролюють кілька неалельних домінантних генів. Установлено, що при збільшенні кількості цих генів пігментація стає інтенсивнішою. Як називається тип взаємодії цих генів?

- Епістаз
- Плейотропія

¹ У БЦТ – навпаки, високий ріст – домінантний, низький – рецесивний, хоча для цього типу взаємодії неалельних генів це непринципово.

- + Полімерія
- Кодомінування
- Комплементарність

257. У людини один і той самий генотип може спричинити розвиток ознаки з різним ступенем прояву, що залежить від взаємодії даного гена з іншими та від впливу зовнішніх умов. Як називається ступінь фенотипічного прояву ознаки, що контролюється певним геном?

- Мутація
- Спадковість
- Пенетрантність
- Полімерія
- + Експресивність

258. При яких групах крові батьків за системою резус можлива резус-конфліктна ситуація під час вагітності?

- Жінка Rh⁺ (гомозигота), чоловік Rh⁺ (гомозигота)
- Жінка Rh⁺ (гетерозигота), чоловік Rh⁺ (гетерозигота)
- + Жінка rh⁻, чоловік Rh⁺ (гомозигота)
- Жінка rh⁻, чоловік rh⁻
- Жінка Rh⁺ (гетерозигота), чоловік Rh⁺ (гомозигота)

259. Хромосомні аберації й зміни кількості хромосом можуть виникати на різних етапах індивідуального розвитку. Якою може бути причина того, що утворився організм, який можна назвати повним мутантом?

- + Мутантні гамети батьків
- Мутантні гамети батька
- Мутантні гамети матері
- Гамети батьків нормальні
- Неправильний другий поділ зиготи

260. У глухонімих батьків із генотипами DDee і ddEE народилися діти з нормальним слухом. Яка форма взаємодії між генами D і E?

- + Комплементарність
- Полімерія
- Неповне домінування
- Епістаз
- Наддомінування

261. У деяких клінічно здорових людей в умовах високогір'я спостерігаються ознаки анемії. Під час аналізу крові в них виявляють серпоподібні еритроцити. Який генотип спостерігається в людей у такому випадку?

- aa
- AA
- + Aa
- X^cX^c
- X^cY ¹

262. До лікарні потрапила жінка, якій необхідно терміново зробити переливання крові. Аналіз виявив, що жінка має I групу крові rh^- . Які групу крові та резус фактор повинен мати чоловік цієї жінки, щоб її син міг стати для неї донором?

- + I (0) rh^-
- Будь-які
- IV (AB) Rh^+
- Правильної відповіді немає
- IV (AB) rh^-

263. В одного з батьків запідозрили носійство рецесивного гена фенілкетонурії. Який ризик народження в цій сім'ї дитини, хворої на фенілкетонурію?

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

264. Відомо, що ген, відповідальний за розвиток груп крові за системою ABO, має три алельні стани. Якою формою мінливості можна пояснити появу в людини IV групи крові?

- Мутаційною
- + Комбінативною
- Фенотипічною
- Генокопією
- Фенокопією

265. До лікаря звернулося подружжя, де жінка має нормальну будову кисті, а чоловік страждає на полідактилію, з питанням: чи можливе успадкування цієї аномалії їх майбутньою дитиною, причому перша їх дитина має нормальну будову кисті. Відомо, що ген полідактилії є домінантним. Яка ймовірність народження шестипалої дитини в даного подружжя?

- 25%
- 75%
- 0%

¹ Інші варіанти: X^cX^c , X^cY .

- 100%
- + 50%

266. Резус-конфлікт виникає при переливанні однокрупної за системою АВО резус-позитивної крові реципієнту:

- у крові якого є аглютиноген А
- з резус-позитивною кров'ю
- у крові якого є аглютинін бета
- у крові якого є аглютиноген В
- + у крові якого немає Rh-фактора

267. До медико-генетичної консультації звернулася жінка із приводу ризику захворювання свого сина на гемофілію. Її чоловік страждає на це захворювання від народження. У жінки та її родичів не було випадків гемофілії. Яка ймовірність народження хворого хлопчика в цій сім'ї?

- 100% (усі хлопчики будуть хворі)
- 50% хлопчиків будуть хворими
- 25% хлопчиків будуть хворими
- + 0% (усі хлопчики будуть здорові)
- 75% хлопчиків будуть хворими

268. Зміни хімічної структури гена можуть виникати в різних його ділянках. Якщо такі зміни сумісні з життям, тобто не призводять до загибелі організмів, то вони зберігаються в генофонді виду. Як називають різні варіанти одного гена?

- Генокопії
- Фенокопії
- + Множинні алелі
- Плазмідні
- Цистрони

269. Фенілкетонурія¹, яка, як правило, призводить до смерті в шестимісячному віці, успадковується як аутосомна рецесивна ознака. Успіхи сучасної медицини дозволяють запобігти тяжким наслідкам порушення обміну фенілаланіну. Жінка, яку лікували від фенілкетонурії, вийшла заміж за здорового чоловіка. Визначте найвищу ймовірність народження в цій родині життєздатної дитини з фенілкетонурією:

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

¹ У БЦТ в умові питання вказано, що фенілкетонурія – одна з форм агаммаглобулінемії (?) швейцарського типу. Дивовижна дурниця!

– 100%

270. Мутагенні чинники можуть мати специфічну форму впливу. Наприклад, акридини індуюють зміщення рамки зчитування за рахунок вставок або втрат нуклеотидів. Як називаються мутації, пов'язані зі збільшенням або зменшенням генетичного матеріалу?

- Генокопії й фенокопії
- Лідируючі й відстаючі
- + Дуплікації й делеції
- Спонтанні й індюковані
- Спадкові й неспадкові

271. У родині є двоє дітей. Дочка має 0 групу крові, син – АВ. Які генотипи¹ в батьків?

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

272. У жінки, що має 0 (I) групу крові, народилася дитина із групою крові АВ. Чоловік цієї жінки мав групу крові А. Неспецифічне успадкування крові, відоме як "бомбейський феномен", зумовлене таким видом взаємодії генів:

- + рецесивним епістазом
- кодомінуванням
- комплементарністю
- полімерією
- неповним домінуванням

273. На основі мітотичного циклу виникає низка механізмів (наприклад, ендомітоз), що збільшують кількість спадкового матеріалу та інтенсивність обміну в клітинах при збереженні їх кількості. Які це мутації?

- Хромосомні мутації
- Геномні генеративні мутації
- + Геномні соматичні мутації
- Гетероплоїдія
- Гаметопатія

274. До медико-генетичної консультації звернулася жінка із

¹ У БЦТ – "групи крові", а у відповідях – АА, ОО, АО, що неправильно і з точки зору поняття "група крові", і в плані запису генотипів (цікаво, що така ж дурість є в підручнику "Медична біологія" Пішака–Бажори 2004 р.). Відповіді нами було змінено.

приводу оцінки ризику захворювання на гемофілію в її дітей. Її чоловік страждає на гемофілію. Під час збору анамнезу виявилося, що в сім'ї жінки не було випадків гемофілії. Укажіть ризик народження хворої дитини:

- 25%
- 50%
- 75%
- 100%
- + відсутній

275. У людини відсутність потових залоз кодується рецесивним геном, локалізованим в Х-хромосомі. До медико-генетичної консультації звернулося майбутнє подружжя: здоровий юнак одружується з дівчиною, батько якої страждав на відсутність потових залоз, а мати та її родичі були здорові. Яка ймовірність вияву даної ознаки в синів від цього шлюбу?

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

276. У хворого внаслідок патогенного впливу іонізуючого опромінення має місце мутація – інверсія однієї із хромосом. Як називається патогенний фактор, що призвів до таких патологічних змін?

- Хімічний мутаген
- Канцероген
- + Фізичний мутаген
- Біологічний мутаген
- Вірус

277. У батька – алкаптонурія, мати гомозиготна за нормальним геном. Імовірність появи алкаптонурії в дітей складає:

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

278. У гетерозиготного батька – астигматизм, мати здорова. Імовірність появи астигматизму в дітей складає:

- 75%
- 25%
- 0%

- 100%
- + 50%

279. У дитини із синдромом Рета виявлено порушення інтелектуального розвитку. Генетики встановили, що в патогенезі синдрому суттєва роль належить морфофункціональним змінам мітохондрій. Який вид спадковості зумовив цю патологію?

- Хромосомна
- Плазмідна
- Ядерна
- Пластидна
- + Цитоплазматична

280. Батько вагітної жінки страждає на гемералопію, яка успадковується як рецесивна ознака, зчеплена з X-хромосомою. Серед родичів чоловіка ця хвороба не траплялась. Яка ймовірність, що народжена дитина буде страждати гемералопією, якщо встановлено, що плід чоловічої статі?

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

281. Фенілкетонурія успадковується за аутосомно-рецесивним типом. При яких генотипах у фенотипічно здорових жінки й чоловіка може народитися дитина, хвора на фенілкетонурію?

- AA і AA
- + Aa і Aa
- AA і Aa
- Aa і aa
- aa і aa

282. В основі низки спадкових хвороб лежить порушення утворення колагенових волокон. Формування колагенових волокон порушується також при нестачі в організмі вітаміну С. Як називаються ознаки, які спричинені факторами середовища й подібні до спадково обумовлених ознак?

- Рухомі генетичні елементи
- Плазмідні
- Супресори
- Генокопії
- + Фенокопії

283. У жінки з резус-негативною кров'ю III групи народилася дитина з IV групою крові, у якої була гемолітична хвороба но-

вонароджених унаслідок резус-конфлікту. Який генотип за групою крові та резус-належністю найбільш імовірний у батька?

- $\rho\rho Rr$
- $\rho\rho rr$
- + $\rho\rho RR$
- $\rho\rho rr$
- $\rho\rho Rr$

284. У батьків, хворих на гемоглобінопатію (аутосомно-домінантний тип успадкування), народилася здорова дівчина. Які генотипи батьків?

- Мати гетерозиготна за геном гемоглобінопатії, у батька цей ген відсутній
- Батько гетерозиготний за геном гемоглобінопатії, у матері цей ген відсутній
- + Обидва гетерозиготні за геном гемоглобінопатії
- Обидва гомозиготні за геном гемоглобінопатії
- У обох батьків ген гемоглобінопатії відсутній

285. У родині є дитина із групою крові $O (I)$. Які можливі генотипи батьків цієї дитини?

- + $\rho i \beta i$
- $\rho\rho i i$
- $\rho\beta i i$
- $\rho\beta i \rho i$
- $\rho i \beta\beta$

286. У родині є дві здорові дитини, а третя народилася з фенілкетонурією, яка успадковується за аутосомно-рецесивним типом. Яка ймовірність народження в цій родині дитини із ФКУ?

- $\frac{1}{2}$
- $\frac{1}{3}$
- + $\frac{1}{4}$
- $\frac{1}{6}$
- $\frac{3}{4}$

287. Целіакія успадковується за аутосомно-рецесивним типом. Лікування полягає у вилученні з харчового раціону дітей каш та хліба, які містять гліадин. Яку форму мінливості спричиняє лікування хворої на целіакію дитини шляхом вилучення з раціону певних продуктів?

- + Фенотипічну
- Комбінативну
- Генну

- Хромосомну
- Геномну

288. *Порушення розходження хромосом або зміна їх структури під час дроблення зиготи призводить до появи серед нормальних бластомерів клітинних клонів із різними каріотипами. Як правильно називається це явище?*

- Хромосомна аберація
- Анеуплоїдія
- Поліплоїдія
- + Генетична мозаїка
- Генна мутація

289. *Молекула гемоглобіну складається із двох α - і двох β -ланцюгів. Гени, що кодують обидва ланцюги, розміщені в різних парах гомологічних хромосом. Який тип взаємодії існує між цими генами?*

- Епістаз
- Полімерія
- Кодомінування
- Повне домінування
- + Комплементарність

290. *У жінки, яка під час вагітності перенесла корову краснуху, народилася глуха дитина. Дане захворювання є наслідком:*

- хромосомної аберації
- + модифікаційної мінливості
- генної мутації
- геномної мутації
- комбінативної мінливості

291. *У чоловіка IV (AB) група крові, а в жінки III (B). У батька жінки I (O) група крові. У них народилося 5 дітей. Назвіть генотип тієї дитини, яку можна вважати позашлюбною:*

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

292. *Хвороба Хартнапа зумовлена точковою мутацією лише одного гена, наслідком чого є порушення всмоктування амінокислоти триптофану в кишечнику та реабсорбції її в ниркових каналцях. Це призводить до одночасних розладів у травній і сечовидільній системах. Яке генетичне явище спостерігається в цьому випадку?*

- + Плейотропія
- Кодомінування
- Комплементарна взаємодія генів
- Неповне домінування
- Полімерія

293. У хлопчика I (I^0I^0) група крові, а в його сестри IV (I^AI^B). Які групи крові в батьків цих дітей?

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

294. У людини цистинурія проявляється у вигляді наявності цистинових камінців у нирках (гомозиготи) або підвищеним рівнем цистину в сечі (гетерозиготи). Цистинурія є моногенним захворюванням. Визначте тип взаємодії генів цистинурії й нормального вмісту цистину в сечі.

- Епістаз
- Повне домінування
- + Неповне домінування
- Комплементарність
- Кодомінування

295. У людини особливості успадкування груп крові при явищі "бомбейського феномену" зумовлені явищем рецесивного епістазу. Який генотип може мати людина з I групою крові?

- $I^A I^N N$
- $I^B I^N N$
- $I^A I^N h$
- $I^B I^N h$
- + $I^B I^N h$

296. До жіночої консультації звернулося п'ять подружніх пар. Вони хочуть знати, чи є загроза розвитку гемолітичної хвороби в їхніх дітей. В якому випадку ризик виникнення резус-конфлікту є найвищим?

- жінка DD (перша вагітність); чоловік Dd
- жінка Dd (друга вагітність); чоловік Dd
- жінка Dd (третя вагітність); чоловік DD
- + жінка dd (друга вагітність); чоловік DD
- жінка dd (третя вагітність); чоловік dd

297. У дитини, хворої на серпоподібноклітинну анемію, спостерігається кілька патологічних ознак: анемія, збільшена селе-

зінка, враження шкіри, серця, нирок і мозку. Як називається множинна дія одного гена?

- Полімерія
- Комплементарність
- + Плейотропія
- Кодомінування
- Епістаз

298. У молодого подружжя народилася дитина з різним кольором правого й лівого ока. Як називається це явище?¹

- Хромосомна аберація
- + Соматична мутація
- Гетероплоїдія
- Модифікаційна мінливість
- Комбінативна мінливість

299. У випадку, коли один з батьків має групу крові O, а інший AB, дитина може мати групу крові:

- O, AB
- AB
- O, AB, A, B
- + A, B
- O, A, B

300. Відомо, що ген, відповідальний за розвиток аномальної форми зубів, домінантний і не зчеплений зі статтю. У хворого хлопця великі зуби, які виступають уперед. У рідного брата та сестри цього хлопця зуби звичайної форми й положення. Яка мінливість спостерігається в цій родині?

- Онтогенетична²
- + Комбінативна
- Модифікаційна
- Мутаційна
- Цитоплазматична

301. Укладають шлюб резус-позитивна гетерозиготна жінка з IV (AB) групою крові та резус-негативний гомозиготний чоловік з II (A) групою крові (антигенна система ABO). Яка ймовірність народження в цій сім'ї резус-позитивної дитини з III (B) групою крові?

- + 0%
- 25%
- 50%

¹ У БЦТ – "Як називається ця форма мінливості?".

² У БЦТ – генеративна.

- 75%
- 100%

302. При якій взаємодії генів ген-інгібітор лише пригнічує дію іншого гена й не детермінує розвиток певної ознаки?

- Домінування
- + Епістаз
- Неповне домінування
- Кодомінування
- Комплементарність

303. Гіпоплазія емалі успадковується як зчеплена з X-хромосо-
мою домінантна ознака. У родині мати страждає цією аномалі-
єю, а батько здоровий. Яка ймовірність народження сина з
нормальними зубами?

- 0%
- + 25%¹
- 50%
- 75%
- 100%

304. У жінки з резус-негативною кров'ю II групи народилася
дитина з IV групою, у якої діагностували гемолітичну хворобу
внаслідок резус-конфлікту. Яка група крові можлива в батька
дитини?

- I (0), резус-позитивна
- II (A), резус-позитивна
- IV (AB), резус-негативна
- III (B), резус-негативна
- + III (B), резус-позитивна

305. В X-хромосомі людини є два домінантних гени, які беруть
участь у згортанні крові. Таку саму роль виконує й аутосомно-
домінантний ген. Відсутність будь-якого з цих генів призводить
до гемофілії. Назвіть форму взаємодії між трьома генами.

- + Комплементарність
- Епістаз
- Полімерія
- Кодомінування
- Плейотропія

306. У юнака 18 років діагностовано хворобу Марфана. При до-

¹ У БЦТ пропонується правильна відповідь 50%, але при такій постановці питання слід розраховувати ймовірність серед усіх дітей, а не серед синів, тому правильна відповідь – 25%. Якщо ж запитувати, яка ймовірність того, що син народиться з нормальними зубами, то розрахунок слід проводити лише серед синів, і тоді ймовірність буде 50%!

слідженні встановлено порушення розвитку сполучної тканини, будови кришталика ока, аномалії серцево-судинної системи, арахнодактилію. Яке явище¹ зумовлює розвиток цієї хвороби?

- Комплементарність
- + Плейотропія
- Кодомінування
- Множинний алелізм
- Неповне домінування

307. У клінічно здорової тридцятирічної жінки під час підйому на гору Говерлу (Україна) спостерігаються ознаки анемії. При проведенні загального аналізу крові поряд із нормальними червоними клітинами було виявлено серпоподібні еритроцити. Який генотип цієї жінки?

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

308. У жінки з III (B) Rh^- групою крові народилась дитина з II (A) групою крові. У дитини діагностовано гемолітичну хворобу новонароджених унаслідок резус-конфлікту. Яка група крові та резус-фактор можливі в батька?

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

309. У процесі поділу клітини відбулося зближення гомологічних хромосом, у результаті якого батьківська й материнська хромосоми обмінялись алельними генами. Як називається процес перекомбінації генетичного матеріалу на генному рівні, що поряд з іншими видами мінливості забезпечує різноманітність органічного світу?

- Кон'югація
- + Кросинговер
- Копуляція
- Діакінез

¹ У БЦТ – "Який тип взаємодії генів...", але ж плейотропія не є різновидом взаємодії генів, як це написано в підручнику "Медицина біологія" Пішака й Бажори, автори якого слабо розбираються в генетиці й тому пишуть дивовижні дурниці.

– Цитокінез

310. Батько резус-негативний. Мати резус-позитивна. У неї народилась резус-позитивна дитина. Чи може в цій родині розвинути гемолітична хвороба, як наслідок резус-конфлікту?

+ Ні, не може

– Тільки в дитини

– Тільки в матері

– Тільки в батька

– У батька та дитини

311. Гени локусу I, відповідальні за розвиток груп крові за системою MN, дають три генотипи, а також три фенотипи. Яким явищем можна пояснити появу в людини групи крові MN?¹

+ Комбінативна мінливість

– Мутаційна мінливість

– Генокопія

– Фенокопія

– Модифікаційна мінливість

312. У матері II, а в батька IV група крові системи ABO. Батько й мати резус-позитивні, а обидва дідуся резус-негативні. Яка група крові неможлива в їхніх дітей?

– Друга

– Третя

– Резус-негативна

+ Перша

– Четверта

313. Який тип регуляції статі за допомогою статевих хромосом характерний для людини?

– XO-тип

– ZW-тип

– ZO-тип

+ XY-тип

– WO-тип

314. Укладають шлюб резус-негативна жінка з IV (AB) групою крові та резус-негативний чоловік із I (O) групою крові (антигенна система ABO). Яка ймовірність народження в цій сім'ї резус-негативної гомозиготної дитини з III (B) групою крові?

– 25%

¹ У БЦТ – "групи крові MN ", якою "формою мінливості", але MN – це генотип, а не група крові, а крім того, генокопія і фенокопія не є формами мінливості, тому питання ми змінили.

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

315. Чотири групи крові системи ABO зумовлені успадкуванням трьох алелів одного гена (I^O , I^A , I^B). Алелі I^A та I^B у гетерозигот визначають четверту групу. Назвіть форму взаємодії між генами, що має місце при успадкуванні четвертої групи крові.

- + Кодомінування
- Повне домінування
- Полімерія
- Наддомінування
- Епістаз

316. Під час хірургічної операції виникла необхідність масивного переливання крові. Група крові потерпілого – III (B) Rh^+ . Якого донора необхідно вибрати?

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

317. Припустимо, що одна пара алелів контролює розвиток кришталика, а друга пара – розвиток сітківки. У цьому випадку нормальний зір буде результатом взаємодії генів, яка називається:

- неповне домінування¹
- кодомінування
- полімерія
- + комплементарність
- наддомінування

318. У якому з наведених випадків під час переливання крові може виникнути небезпека для пацієнта?

- Реципієнтові Rh^+ перелити кров Rh^-
- + Реципієнтові Rh^- перелити кров Rh^+
- Реципієнтові Rh^+ перелити кров Rh^+
- Реципієнтові Rh^- перелити кров Rh^-
- У жодному з перелічених випадків

319. Фактори середовища можуть зумовити зміни фенотипу, які

¹ У БЦТ – "плейотропія", але вона не є різновидом взаємодії генів, хоча помилково саме в розділі про взаємодію генів про плейотропію пишуть В. Пішак і Ю. Бажора у своєму підручнику "Медицина біологія", виданому у Вінниці в 2004 р.

копіюють ознаки, властиві іншому генотипу. Такі зміни проявляються з високою частотою на певних (критичних) стадіях онтогенезу й не успадковуються. Яку назву мають такі зміни?

- Модифікації
- Тривалі модифікації
- Мутації
- Генокопії
- + Фенокопії

320. У гетерозиготних батьків з II (A) і III (B) групами крові за системою ABO народилась дитина. Яка ймовірність наявності в неї I (O) групи крові?

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

321. У матері й батька широка щілина між різцями – домінантна менделююча ознака. Обидва гомозиготні. У їхніх дітей виявиться наступна генетична закономірність:

- розщеплення гібридів по фенотипу
- незалежне успадкування ознаки
- + однаковість гібридів першого покоління
- незчеплене успадкування
- зчеплене успадкування

322. Секреція грудного молока в жінок обумовлена полімерними генами, причому кількість молока зростає зі збільшенням числа домінантних алелів цих генів у генотипі жінки. Який генотип може мати породілля з відсутністю 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. Алкаптонурія¹ успадковується як аутосомно-рецесивна ознака. Батьки з нормальним фенотипом мають дитину з алкаптонурією. Які генотипи мають батьки?

- aa і aa
- AA і AA
- AA і Aa

¹ Схоже питання є про галактоземію.

- Aa і aa
- + Aa і Aa

324. Фенілкетонурія – це захворювання, яке зумовлено рецесивним геном, що локалізується в аутосомі. Батьки є гетерозиготами за цим геном. Вони вже мають двох хворих синів і одну здорову доньку. Яка ймовірність, що четверта дитина, яку вони очікують, народиться теж хворою?

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

325. Батьки з нормальним фенотипом народили дитину, хвору на альбінізм (ознака, що успадковується за аутосомно-рецесивним типом). Який генотип має бути в цих батьків?

- AA і aa
- AA і AA
- AA і Aa
- + Aa і Aa
- aa і aa

Питання із БЦТ, які не увійшли до основного тексту

Питання. Під час хірургічної операції виникла необхідність масивного переливання крові. Група крові потерпілого В (III) Rh⁺. Донора з якою групою крові треба вибрати? Варіанти відповідей: а) IV (AB) rh⁻; б) 0 (I) rh⁻; в) А (II) Rh⁺; г) В (III) Rh⁺; д) В (III) rh⁻. Пропонується варіант *г* як правильний ("Збірник завдань...", задача №93 з розділу "Нормальна фізіологія"). Але в дійсності переливати можна також і групу В (III) rh⁻ (варіант відповіді *д*).

Питання. Який вид мутацій має патогенетичне значення? Варіанти відповідей: а) біологічно нейтральна; б) біологічно негативна; в) хромосомна; г) біологічно позитивна; д) летальна. Пропонується варіант *д* як правильний. Однак слід зазначити, по-перше, що летальна мутація є крайній варіант біологічно негативної мутації, по-друге, хромосомна мутація теж може бути летальною, по-третє, патогенетичне значення мають не тільки летальні мутації, а й ті, що викликають порушення фізіологічних процесів, зміну морфології тощо (а такими теж можуть бути хромосомні мутації). Тому це питання з відповідями дуже невдало сформульовано.

Питання. У багатодітній родині в короткозорих батьків народилося 12 дітей. Троє з них були з нормальним зором, 6 – короткозорих. Скільки короткозорих дітей будуть гомозиготними за геном короткозорості? Варіанти відповідей: а) 1; б) 3; в) 4; г) 5; д) 6. Пропонується варіант *б* як правильний. Цікаво, якщо з 12 дітей троє нормальних та шестеро короткозорих, то які ж тоді ще троє? Можна припустити, що це друкарська помилка й короткозорих дев'ятеро. Адже при схрещуванні Aa × Aa спостерігається розщеплення за фенотипом 3:1 та за генотипом 1:2:1, і домінантних гомозигот по-

винна бути $\frac{1}{4}$ частина. Але ж ніхто не може гарантувати, що з 12 дітей троє будуть дійсно гомозиготами, бо одна річ – статистична ймовірність, інша – справжня **абсолютна** кількість. Невже автори питання цього не розуміють? Ніколи не можна ставити питання про абсолютну кількість організмів (*Скільки їх буде?*), можна питати тільки про ймовірність (!) народження, про можливість частку дітей.

Питання. Від шлюбу жінки, хворої на гіпертонію (аутосомно-домінантна ознака), зі здоровим чоловіком народилося три дівчинки. У першій доньки народилося 4 дитини, хворих на гіпертонію, у другій – 3 дитини, хворих на ту саму хворобу, у третьій – двоє здорових. Виявити найвищу ймовірність того, що в третьої доньки будуть діти, хворі гіпертонією. Варіанти відповідей: а) 0%; б) 12,5%; в) 25%; г) 50%; д) 100%. Пропонується варіант *г* як правильний. Чомусь нічого не сказано ні про стан здоров'я дочок, ні про здоров'я їхніх чоловіків. Якщо припустити, що третя дочка теж хвора гетерозигота, а її чоловік здоровий, то дійсно, максимальна ймовірність народження хворої дитини 50%, але ж чоловік може бути й гетерозиготою, і тоді ймовірність складе 75%. Крім того, не вдало поставлене питання. Якщо вона народить ще одну (лише!) дитину, і та буде хвора, то ця хвора дитина складе від загальної кількості дітей 33%, якщо народить ще вісім хворих, то їх частка складе 80%, і т.д. Не можна так ставити питання: "будуть хворі діти", можна питати лише про ймовірність **народження!**

Питання. У Закарпатті серед людей у ряді поколінь спостерігаються тривалі модифікації. Ця форма мінливості: а) аналогічна до генокопії; б) оборотна зміна генотипу й фенотипу; в) необоротна зміна фенотипу; г) оборотна зміна генотипу; д) успадковується за типом цитоплазматичної спадковості. Пропонується варіант *д* як правильний. Але ж за визначенням терміну модифікації – це зміни фенотипу, які не успадковуються! Вони можуть бути тривалими завдяки постійному впливу фактора зовнішнього середовища, наприклад, нестача йоду в їжі в деяких місцевостях викликає ендемічний зоб. Модифікація? Так. Тривала? Так. Генетично зумовлена? А ось і ні! І цитоплазматичне успадкування тут ні до чого.

Питання. Визначте ймовірність появи хвороби в родині, про яку відомо, що всі родичі по лінії матері, які дожили до 70 років, мали цю хворобу, а з боку батька всі родичі здорові. Варіанти відповідей: а) 0%; б) 25%; в) 50%; г) 75%; д) 100%. Пропонується варіант *д* як правильний. Але із цим не можна погодитися. З умови видно, що захворювання домінантне. Але це зовсім не гарантує, що мати гомозигота AA. Вона може бути й гетерозиготою, а тоді ймовірність – 50%.

Питання. Ріст людини контролюється кількома парами незчеплених генів. Якщо зневажати факторами середовища й умовно обмежити лише трьома парами генів, то можна припустити, що в популяції низькорослі мають усі рецесивні гени і їх ріст становить 150 см, а високі – усі домінантні гени і їх ріст 180 см. Визначте ріст людини, яка має генотип $A_1a_1A_2A_2A_3a_3$. Варіанти відповідей: а) 150 см; б) 160 см; в) 165 см; г) 170 см; д) 175 см. Пропонується варіант *г* як правильний. Тут можна відмітити, що фенотипічних класів при кумулятивній полімерії з урахуванням трьох пар генів буде сім, і треба ще домовитися про середній ріст у кожному класі, але чи можна пам'ятати такі цифри, і кому це потрібно? До того ж "визначити ріст" неможливо: на розвиток кількісної ознаки впливають не лише гени, а й умови

середовища. Можна лише передбачати ріст.

Питання. Чоловік отримав від матері хромосому з генами A і B , а від батька – з генами a і b , причому ці гени успадковуються зчеплено. Його жінка – рецесивна гомозигота. Яка ймовірність того, що їхня дитина буде рецесивною за обома генами? Варіанти відповідей: а) 0%; б) 25%; в) 50%; г) 75%; д) 100%. Пропонується варіант **в** як правильний. Але ж у задачі не зазначено, що кросинговер не відбувається, що має місце повне зчеплення.

Питання. У родині, де батько страждав на гемофілію, а мати здорова й походить із благополучної за цією ознакою сім'ї, народилася донька. Вона не мала ознак цього захворювання й, досягнувши повноліття, взяла шлюб зі здоровим юнаком. Яка найбільша ймовірність народження в них онуків із гемофілією, якщо їх доньки або сини не будуть вступати в шлюб із носіями гена гемофілії? Варіанти відповідей: а) 0%; б) 25%; в) 50%; г) 75%; д) 100%. Правильна відповідь – **б**. У тексті цього питання відсутній логічний зв'язок між окремими реченнями. Абсолютно незрозуміло, до чого тут фраза "якщо їх доньки або сини не будуть вступати в шлюб із носіями гена гемофілії", коли є лише одна донька. Крім того, донька не може одружитися з носієм гена гемофілії взагалі, тому що такого не існує в природі: чоловік або здоровий, або гемофілік.

Питання. У молодого подружжя був виявлений високий уміст феніланіну в крові. Вони пройшли відповідне лікування, і показники крові наблизилися до норми. Подружжя звернулося до медико-генетичної консультації із запитанням: яка ймовірність народження в них дитини з фенілкетонурією? Варіанти відповідей: а) 0%; б) 100%; в) 25%; г) 75%; д) 50%. Пропонується правильна відповідь **б**. Автори, мабуть, уважають, що скакали гарне запитання. Але ж фенілкетонурія супроводжується розладом нервової системи й без своєчасного лікування призводить до імбецильності або ідіотії. Яке ж подружжя звернулося до лікарів і "пройшло відповідне лікування", подружжя ідіотів?

Наступні питання (на пенетрантність, кросинговер та інші) не включені нами в основний текст тому, що вони потребують певного часу для відповіді, запису схеми схрещування, проведення арифметичних розрахунків, і тому не зрозуміло, навіщо включати їх у ліцензійний тестовий контроль. Вони більше підходять для письмових контрольних робіт.

Питання. Є гіпотетичний організм, який характеризується набором хромосом $2n=8$ і розмножується статевим шляхом. Яка генетична різноманітність особин очікується в популяції (кросинговер не враховується)? Варіанти відповідей: а) 256 типів; б) 128 типів; в) 32 типи; г) 4 типи; д) 8 типів. Який пропонується правильний варіант – невідомо. На наш погляд, тут взагалі немає правильної відповіді. Проведемо розрахунки. Оскільки кросинговер урахувати не слід, зробимо припущення, що на кожній хромосомі знаходиться умовно один ген. Для одного гена можливі 3 генотипи (AA , Aa , aa), а різних хромосом $n=4$, тоді всього варіантів комбінацій генотипів $3^4=81$. Якщо ж урахувати, що є дві статеві хромосоми, то цей 81 варіант можливий лише для особин гомогаметної (наприклад, жіночої) статі. Особини ж гетерогаметної (чоловічої) статі можуть мати варіанти комбінацій за аутосомними генами в трьох парах аутосом $3^3=27$, а за гемізиготним геном у кожній статевій хромосомі (X та Y) можливі два варіанти, тому отримуємо для чоловічих організмів загальну кількість варіантів: $27 \cdot 2 \cdot 2=108$. Нарешті, разом особин, що

генетично відрізняються (а генотипи самок і самців у нашій схемі різні), буде $81+108=189$. Це й буде правильна відповідь.

Питання. Деякі форми шизофренії успадковуються як домінуючі аутосомні ознаки, причому в гомозигот пенетрантність дорівнює 100%, а в гетерозигот – 20%. Виявити ймовірність захворювання дітей від шлюбу двох гетерозиготних батьків. Варіанти відповідей: а) 0%; б) 15%; в) 25%; г) 35%; д) 50%. Правильною є відповідь **г**.

Питання. Схильність до цукрового діабету обумовлює аутосомний рецесивний ген. Цей ген проявляється лише в 20% гомозигот. Яка ймовірність того, що дитина хворітиме цукровим діабетом, якщо батько хворий на цю форму діабету, а мати – носійка гена схильності до діабету? Варіанти відповідей: а) 10%; б) 50%; в) 25%; г) 100%; д) 75%. Правильною є відповідь **а**.

Питання. Отосклероз (патологічна ознака, що проявляється втратою слуху) визначається аутосомно-домінантним геном. Пенетрантність гена 50%. Яка ймовірність народження хворих дітей у здорових гетерозиготних носіїв цього гена? Варіанти відповідей: а) 37,5%; б) 0%; в) 50%; г) 100%; д) 75%. Правильною є відповідь **а**.

Питання. У людини локус резус-фактора зчеплений із локусом, який визначає форму еритроцитів. Гени розміщені на відстані 3 морганіди. Жінка гетерозиготна за цими ознаками й успадкувала резус-позитивність (R) від батька, а еліптоцитоз (E) – від матері. Її чоловік резус-негативний із нормальними еритроцитами. Визначте ймовірність народження в цього подружжя дітей, фенотипічно схожих на батька. Варіанти відповідей: а) 0%; б) 1,5%; в) 24,5%; г) 48,5%; д) 100%. Правильною є відповідь **б**.

Питання. У чоловіка IV група крові, rh^- , у жінки III, Rh^+ . У батька жінки I група крові, rh^+ . Народилося двоє дітей: з III групою крові, rh^- і з I групою крові, Rh^+ . Судово-медична експертиза встановила, що одна дитина позашилобна. За якою ознакою можна виключити батьківство? Варіанти відповідей: а) групою крові; б) групою крові й резус-фактором; в) резус-фактором; г) білками крові; д) резус-фактором і білками крові. Правильною є відповідь **а**.

Питання. Визначте тривалість мітозу клітин епітелію дванадцятипалої кишки за умови, що генераційний час дорівнює 10,75 години, пресинтетичний період (G_1) – 4,75 години, синтетичний (S) – 4,5, постсинтетичний (G_2) – 1 година. Варіанти відповідей: а) 6,00; б) 0,25; в) 9,25; г) 0,50; д) 10,25. Правильною є відповідь **г**.

Питання. Ядро соматичної клітини людини містить 23 пари хромосом. Якою буде різноманітність гамет однієї особини, гетерозиготної за усіма парами генів, при незалежному успадкуванні? Варіанти відповідей: а) $2 \cdot 10^6$; б) $4 \cdot 10^6$; в) $6 \cdot 10^6$; г) $8 \cdot 10^6$; д) $10 \cdot 10^6$. Правильна відповідь – **г**. Дійсно, різноманітність гамет визначається за формулою 2^n . Тут $2^{23}=8388608$, що все ж таки не $8 \cdot 10^6$, а більше. Ну й у чому значення цієї задачі? Перевірити арифметичні здібності? Чи роботу калькулятора?

Питання. Людина має кілька форм спадкової короткозорості. Помірна форма (від -2,0 до -4,0 діоптрій) і висока (більше -6,0) передаються як аутосомні незчеплені ознаки. Причому в людей, що мають гени обох форм короткозорості, проявляється тільки одна – висока. У сім'ї, у якій мати короткозора, а в батька нормальний зір, народилося двоє дітей: у дочки проявилася помірна форма короткозорості, а в сина – висока. Яка ймовірність народження наступної дитини в сім'ї без аномалії, якщо тільки один із ба-

тьків матері страждав короткозорістю? Варіанти відповідей: а) 12,5%; б) 25%; в) 37%; г) 72%; д) 100%. Правильна відповідь – б.

Питання. Причинами вродженої сліпоти можуть бути вади кришталіка та рогівки ока. Це рецесивні ознаки, які успадковуються незалежно. Мати та батько сліпі, діти здорові. Які генотипи батьків? Варіанти відповідей: а) гомозиготні за різними формами сліпоти; б) гетерозиготні за різними формами сліпоти; в) гомозиготні за однаковими формами сліпоти; г) гетерозиготні за однаковими формами сліпоти; д) гомозиготні за однією формою сліпоти й гетерозиготні за іншою. Пропонується варіант **а** як правильний. По-перше, для розв'язання задачі слід згадати комплементарну взаємодію генів і написати генотипи, на що потрібен певний час (у правильному варіанті **а** – $AAbb \times aaBB$). По-друге, як можна бути **гетерозиготним** за **рецесивною** ознакою (варіанти **б, г, д**)? Чи це спроба заплутати студента? І не зовсім зрозумілим є варіант **б**: якщо маються на увазі генотипи батьків $Aabb \times aaBb$, то в таких батьків можуть народитися здорові діти (25%), і цей варіант відповіді теж правильний! Краще відразу написати у відповідях генотипи батьків.

Питання. Відсутність малих корінних зубів успадковується як аутосомно-домінантна ознака. У сім'ї, де батьки мали нормальну зубну систему, народилася дитина без корінних зубів. Визначте ймовірність (%) народження дітей без патології в цій родині. Варіанти відповідей: а) 0; б) 12,5; в) 25; г) 50; д) 75. Пропонується варіант **д** як правильний, але насправді задача складена з помилками. Якщо батьки нормальні, їхній генотип має бути aa , їхньої хворої дитини – Aa , і тоді виникає питання, звідки взялася така дитина. Або вона отримала гаметичну мутацію (тоді відповідь має бути 0%), або ознака має повну пенетрантність і один з батьків – здорова гетерозигота (тоді потрібні спеціальні розрахунки), або це не їхня дитина. Або ж автори питання не розуміють, про що пишуть. На жаль, останнє дуже поширене й тому найбільш імовірно (*жарт*).

МОЛЕКУЛЯРНА ГЕНЕТИКА

326. Під час біохімічного аналізу клітин людини була отримана ДНК, що відрізняється за складом від хромосомної ДНК. Ця нуклеїнова кислота була отримана з:

- рибосом
- пластинчастого комплексу
- гладкої ендоплазматичної сітки
- + мітохондрій
- лізосом

327. У живильне середовище, де вирощуються клітини тварин, додали розчин радіоактивно міченого лейцину. Через якийсь час методом радіоавтографії виявили високу концентрацію цієї міченої амінокислоти поблизу певних органодів. Цими органодів можуть бути:

- гладка ендоплазматична сітка
- апарат Гольджі
- клітинний центр
- + рибосоми
- лізосоми

328. Під дією мутагену в гені змінився склад кількох триплетів, але клітина продовжує синтезувати той самий білок. З якою властивістю генетичного коду це може бути пов'язано?

- Специфічність
- Універсальність
- Триплетність
- + Виродженість
- Колінеарність

329. Спіралізація хромосом має важливе біологічне значення, тому що¹:

- прискорюються реакції транскрипції
- відбувається активізація ДНК
- + полегшується процес розходження хроматид
- відбувається інактивація ДНК
- сповільнюються реакції транскрипції

330. Унаслідок впливу гамма-випромінювання ділянка ланцюга ДНК повернулася на 180°. Яка з наведених мутацій відбулася

¹ Строго кажучи, це питання має три правильних відповіді: крім 3-ї, ще й 5-ту (тому що спіралізація є одним з механізмів регуляції експресії генів) і 4-ту (тільки Барра утворюється з метою інактивації ДНК, і відбувається це якраз за рахунок спіралізації). Третя відповідь просто є найбільш значущою.

в ланцюгу ДНК?

- Делеція
- Дуплікація
- Транслокація
- Трансверсія¹
- + Інверсія

331. У клітинах людини під дією ультрафіолетового випромінювання відбулося пошкодження молекули ДНК². Однак за допомогою специфічних ферментів пошкоджена ділянка молекули ДНК була відновлена. Як називається це явище?

- Реплікація
- Дуплікація
- + Репарація
- Зворотна транскрипція³
- Термінація

332. Безпосереднє відношення до механізмів реалізації спадкової інформації – експресії генів – має процес трансляції. Початок даного процесу в прокаріотів пов'язаний із приєднанням до пептидного центру рибосоми специфічної амінокислоти. Яка з перелічених нижче амінокислот є першою в молекулі синтезованого білка⁴?

- Метіонін
- Аргінін
- + Формілметіонін
- Лізин
- Пролін

333. У 1970-ті роки було доведено, що молекула незрілої іРНК (про-мРНК) містить більше триплетів, ніж знайдено амінокислот у синтезованому на ній поліпептиді. Це пояснюється тим, що трансляції в нормі передують:

- мутація
- репарація
- + процесинг
- ініціація

¹ У питаннях іспиту 2006 р. тут було слово "реплікація", але ж це не вид мутації!

² Інший варіант у БЦТ – "відбулася мутація на рівні молекули ДНК". Слід зазначити, що зміна структури ДНК ще не є мутацією, доки вона не передається в спадок, у дочірню молекулу ДНК; з другого боку, мутації, як зміни, що вже **відбулися**, не можуть бути виправлені жодним ферментом, можливе лише виникнення зворотних мутацій або супресорних мутацій, щоб повернувся попередній фенотип.

³ Інший варіант відповіді – ініціація.

⁴ У БЦТ – "ініціатором трансляції", але це невдалий вислів.

– реплікація

334. Серпоподібноклітинна анемія обумовлена мутацією гена, який відповідає за синтез білкової частини гемоглобіну. При цьому полярна амінокислота замінюється на неполярну, що призводить до зменшення розчинності гемоглобіну й зміни форми еритроцитів. Зазначте, яка заміна має місце в молекулі гемоглобіну:

- аланін – на фенілаланін
- глутамінова кислота – на аспарагінову кислоту
- валін – на серин
- + глутамінова кислота – на валін
- глутамінова кислота – на лізин

335. Правило Чаргаффа свідчить про рівне співвідношення пуринових та піримідинових азотистих основ, що входять до складу молекул ДНК будь-якого організму. Співвідношення між сумами комплементарних основ $(A+T)/(G+C)$ свідчить про:

- кількість білків, закодованих у ДНК
- філогенетичні зв'язки організму
- розміри молекули ДНК
- + видову належність організму
- ступінь мутування

336. У молекулі ДНК спостерігаються зміни нуклеотидів. До яких наслідків це може призвести¹?

- Аномалії аутосом
- Хромосомні захворювання
- Аномалії статевих хромосом
- Транслокації²
- + Генні захворювання

337. Унаслідок дії випромінювання на послідовність нуклеотидів ДНК загублені 2 нуклеотиди. Яка з перелічених видів мутацій відбулася в ланцюгу ДНК?

- Інверсія
- + Делеція
- Дуплікація
- Реплікація

¹ У БЦТ питання звучить так: "В молекулі ДНК спостерігаються на рівні транскрипції зміни нуклеотидів. До яких захворювань це може призвести?" Тут автори переплутали божий дар з ячнею. Транскрипція – це синтез РНК, і на рівні транскрипції ніяких змін у молекулі ДНК відбуватися не може. Мутації частіше за все виникають у процесі реплікації.

² У БЦТ – "геномні захворювання". Але ж геномних захворювань не буває. Є хромосомні хвороби, причина яких – хромосомні мутації (включаючи їх різновид – геномні мутації). Тому варіант відповіді ми змінили.

– Транслокація

338. У хворого виявлене спадкове захворювання – пігментна ксеродерма. На шкірі утворилися злоякісні пухлини. У чому суть цієї хвороби?

- Порушується діяльність серцево-судинної системи
- + Порушено світлову репарацію тимінових димерів
- З великою частотою утворюються тимінові димери
- Часто відбувається метилювання пуринів
- Порушено обмін меланіну

339. Які структурні й хімічні компоненти беруть участь у трансляції?

- Рибосоми, іРНК, тРНК, АТФ, нуклеотиди, ферменти
- Рибосоми, іРНК, тРНК, АМФ, амінокислоти, ферменти
- Рибосоми, пре-іРНК, тРНК, АТФ, ліпіди, ферменти
- + Рибосоми, іРНК, тРНК, АТФ, амінокислоти, ферменти
- Рибосоми, пре-іРНК, тРНК, АТФ, амінокислоти, ферменти

340. Дезоксирибонуклеїнова кислота (ДНК) є носієм генетичної інформації, її структурними мономерами є:

- + мононуклеотиди
- амінокислоти
- нуклеозиди
- дезоксирибоза
- азотисті основи

341. У дівчини 22 років відкрита форма туберкульозу. До комплексу призначених їй лікарських препаратів входить антибіотик рифампіцин, що зв'язує ДНК-залежну РНК-полімеразу прокаріотів. Гальмуванням якого процесу в збудника туберкульозу обумовлений лікувальний ефект рифампіцину?

- Трансляції
- Зворотної транскрипції
- Реплікації
- Утворення аміноацил-тРНК
- + Транскрипції

342. У процесі транскрипції здійснюється синтез комплементарної молекули РНК на матриці ДНК. Виберіть фермент, який каталізує цей процес:

- хеліказа
- топоізомераза
- ДНК-полімераза
- + ДНК-залежна РНК-полімераза
- праймаза

343. Поліпептид, синтезований на рибосомі, складається з 54 амінокислот. Яку кількість кодонів мала інформаційна РНК, що була матрицею під час його синтезу¹?

- 44
- 162
- 27
- + 54
- 108

344. У молекулі іРНК, що кодує синтез β -ланцюга гемоглобіну А, відбулася трансверсія: пуриновий нуклеотид змінився піримідиновим. Це призвело до порушення структури молекули гемоглобіну: у β -ланцюгу на 6-му місці замість глутамінової кислоти з'явився валін. Клінічно це проявляється як хвороба:

- α -таласемія
- β -таласемія
- + серпоподібноклітинна анемія
- анемія Мінковського–Шоффара
- фавізм

345. У генетичній інженерії застосовують різні механізми введення штучного гена в клітину реципієнта. В якому з нижчезазначених методів із цією метою використовують віруси?

- + Трансдукція
- Гібридизація
- Копуляція
- Трансформація
- Кон'югація

346. Зазначте, який молекулярний механізм мутацій викликаний азотистою кислотою:

- + реакція з аміногрупами пуринів і піримідинів
- утворення розривів у ланцюгах ДНК
- утворення тимінових димерів
- утворення помилок у зв'язках ДНК із білком
- блокування ДНК залежної РНК-полімерази

347. Для вивчення локалізації біосинтезу білка в клітинах в організм миші увели мічені амінокислоти аланін та триптофан. Біля яких органел буде спостерігатися накопичення мічених амінокислот?

- Гладенької ЕПС

¹ У "Збірнику завдань..." (питання №8) правильно пропонується вважати відповідь "54", але насправді треба ще рахувати стоп-кодон (і тоді правильна відповідь – 55), або запитувати про кількість смислових кодонів.

- Клітинного центру
- Апарату Гольджі
- + Рибосом
- Лізосом

348. У живильне середовище для культивування клітин уведена речовина, яка блокує роботу ДНК-полімераз. Який процес руйнується в інтерфазний період клітинного циклу?

- Синтез АТФ
- + Репарація ДНК
- Трансляція
- Активний транспорт
- Транскрипція

349. Під час дослідження деяких органоїдів клітини в них були виявлені власні нуклеїнові кислоти, що містять урацил. Цими органоїдами були:

- + рибосоми
- пластинчастий комплекс
- хромосоми
- мікротрубочки
- клітинний центр

350. Фрагмент дифтерійного токсину є ферментом, що каталізує реакцію рибозилування фактора елонгації TF-2 із його ін-активацією. Який із перелічених процесів у результаті блокується дифтерійним токсином?

- Синтез РНК
- Синтез ДНК
- + Синтез білка
- Дозрівання (процесинг) РНК
- Посттрансляційна модифікація білка

351. На клітину подіяли препаратами, які змінюють структуру рибосом. Які процеси першочергово будуть порушені?

- Транспорт речовин
- Активація амінокислот
- + Трансляція
- Синтез ліпідів
- Транскрипція

352. У культурі експериментальних клітин виявлено, що в послідовності нуклеотидів ланцюга ДНК перемістилася ділянка¹.

¹ У БЦТ – "...виявлено, що ділянка ланцюга ДНК перемістилася у послідовності нуклеотидів". Цю заплутану фразу ми змінили.

Яка з наведених змін відбулася в ланцюгу ДНК?

- Делеція
- Реплікація
- + Транслокація
- Дуплікація
- Інверсія

353. Антибіотик рифампіцин використовується в клінічній практиці як протитуберкульозний засіб. Механізмом дії рифампіцину є пригнічення:

- трансляції (синтезу білка)
- + транскрипції (синтезу РНК)
- реплікації (синтезу ДНК)
- зворотної транскрипції (синтезу ДНК на матриці РНК)
- посттрансляційної модифікації білка

354. Експресія генів є багатоступеневим процесом, у результаті якого інформація, закодowana в ДНК, переводиться в послідовність амінокислот поліпептиду. Визначте, який із названих етапів не входить до цього процесу:

- транскрипція
- процесинг
- сплайсинг
- + реплікація
- трансляція

355. У живильне середовище із клітинами людини внесений урацил (U) з радіоактивною міткою. Мічений урацил під час радіоавтографії знайдуть в:

- ендоплазматичній сітці
- апараті Гольджі
- + рибосомах
- лізосомах
- клітинному центрі

356. Молекула інсуліну складається із двох поліпептидних ланцюгів, з'єднаних між собою дисульфідними містками. Трансляція кожного з них відбувається окремо в цитоплазмі, а в комплексі Гольджі згодом відбувається:

- згортання поліпептидного ланцюга в спіраль
- вирізання кінцевих амінокислот
- зв'язування гормону із глюкозою
- заміна деяких амінокислот
- + формування четвертинної структури

357. Яку довжину має ДНК, яка несе інформацію про синтез

пептиду, що містить 110 амінокислотних залишків?

- 220 нуклеотидів
- 110 нуклеотидів
- 55 нуклеотидів
- 440 нуклеотидів
- + 330 нуклеотидів¹

358. Однією з характеристик генетичного коду є його виродженість. Що це означає?

- + Амінокислоті відповідає більше одного кодону
- Є кодони, що не кодують амінокислоти
- Кожній амінокислоті відповідає один кодон
- Кожному кодону відповідає одна амінокислота
- Різним амінокислотам відповідає один кодон

359. Дослідження показали, що в хімічному складі гемоглобіну хворого в шостому положенні глутамінова кислота замінилася на валін. Для якого захворювання це характерно?²

- Лейкозу
- Бета-таласемії
- Альфа-таласемії
- Гемофілії
- + Серпоподібноклітинної анемії

360. Яке з наведених нижче тверджень щодо синтезу білка правильне?

- Для кожного виду амінокислот є лише один кодон
- Молекули транспортної РНК, специфічні для даних амінокислот, синтезуються на мРНК-матриці в цитоплазмі
- + Матрична (інформаційна РНК), синтезована на ДНК-матриці в ядрі, несе в собі інформацію, що визначає послідовність з'єднання амінокислот у поліпептидний ланцюг
- Розшифрування генетичного коду на рибосомах може починатися з будь-якої точки мРНК
- Молекули транспортної РНК доставляють матричну РНК із ядра до рибосом

361. Укажіть речовини, що входять до складу одного нуклеотиду:

¹ Якщо не враховувати стоп-кодон і регуляторні ділянки.

² У БЦТ питання звучить так: "Аналіз крові хворого показав, що в хімічному складі гемоглобіну зміна в шостому положенні глутамінової кислоти на валінову. До якого захворювання це призведе?" По-перше, не валінова кислота, а валін. По-друге, амінокислотну заміну в структурі білка можна виявити спеціальними біохімічними дослідженнями білка, а ніяк не аналізом крові. Та й стиль питання теж бажає бути кращим, тому ми питання відредагували.

- тріоза, азотиста кислота, урацил
- + пентоза, залишок фосфорної кислоти, азотиста основа
- гексоза, залишок фосфорної кислоти, циклічна азотиста сполука
- амінокислота, фосфатна група, тимін
- тетроза, фосфатна група, аденін

362. В ядрі клітини з молекули незрілої іРНК утворилася молекула зрілої іРНК, яка значно коротша, ніж незріла. Як називається сукупність етапів цього перетворення?

- Реплікація
- + Процесинг
- Рекогніція¹
- Трансляція
- Термінація

363. Відомо, що інформацію про послідовність амінокислот у молекулі білка записано у вигляді послідовності чотирьох видів нуклеотидів у молекулі ДНК, причому різні амінокислоти кодуються різною кількістю триплетів – від одного до шести. Як називається така властивість генетичного коду?

- Триплетність
- Універсальність
- Колінеарність
- + Виродженість
- Специфічність

364. На судово-медичну експертизу надійшла кров дитини та передбачуваного батька для встановлення батьківства. Які хімічні компоненти необхідно ідентифікувати в дослідній крові?

- + ДНК
- тРНК
- рРНК
- мРНК
- мяРНК

365. Структурні аналоги піримідинів (фторурацил, фтордезоксисуридин, фторафур) пригнічують реплікацію ДНК і тому використовуються для лікування злоякісних пухлин. Що з переліченого порушується при їх дії, зумовлюючи блок синтезу ДНК?

- + Синтез дезоксирибонуклеотидів – попередників ДНК
- Ініціація синтезу нуклеотидних ланцюгів ДНК
- Активність ДНК-полімераз
- Розкручування подвійної спіралі ДНК

¹ Розпізнавання. Краще слово "рекогніція" не вживати, бо це калька з англійської.

– Активність ДНК-лігази

366. При всіх формах розмноження (статевому й нестатевому розмноженні) елементарними дискретними одиницями спадковості є:

- один нуклеотид
- один ланцюг молекули ДНК
- одна пара нуклеотидів
- + один ген
- два ланцюги молекули ДНК

367. Зворотні транскриптази (ревертази або РНК-залежні ДНК-полімерази) каталізують:

- синтез ДНК на рРНК
- синтез іРНК на ДНК
- синтез усіх видів РНК на ДНК¹
- + синтез ДНК на РНК
- синтез ДНК на ДНК

368. У загальному вигляді генетичний апарат еукаріотів є таким: акцепторна зона–екзон–інтрон–екзон. Така структурно-функціональна організація зумовлює особливості транскрипції. Зазначте, якою буде мРНК відповідно до згаданої схеми:

- + екзон–екзон
- екзон–екзон–інтрон
- екзон–інтрон–екзон
- акцепторна зона–екзон–інтрон–екзон
- акцепторна зона–екзон–екзон–інтрон

369. Співробітнику НДІ, що працює з радіоактивними речовинами, було призначено радіопротектори, які підвищують резистентність організму до дії мутагенних факторів. Який можливий механізм адаптаційного впливу на клітинному рівні вони здійснюють?

- Стимулюють механізми репарації ДНК
- Усі перелічені механізми
- Активують неспецифічні механізми захисту
- + Інактивують продукти вільнорадикального окислення
- Жоден із перелічених механізмів

370. Під впливом невідомого мутагену був блокований фермент ДНК-лігаза, який бере участь у процесі ексцизійної репарації ДНК. Який етап процесу репарації ДНК буде порушений?

¹ У БЦТ ця відповідь виглядає так: "синтез РНК на ДНК". Враховуючи другу відповідь, ми уточнили, що мова йде саме про всі види РНК.

- Розпізнавання пошкодженої ділянки ДНК та її видалення
- Вирізання пошкодженої ділянки ДНК
- Вирізання пошкодженої ділянки ДНК та заміна її на відповідну ділянку ДНК
- Синтез нової ділянки за принципом комплементарності
- + Зшивання вмонтованих нуклеотидів із непошкодженою ділянкою молекули ДНК

371. У клітині виявлено білок-репресор. Який ген кодує амінокислотну послідовність цього білка¹?

- Ген-промотор
- Ген-термінатор
- + Ген-регулятор
- Ген-модифікатор
- Ген-оператор

372. Хворому були призначені гідрокортизон та преднізолон, які стимулюють транскрипцію, а тому й синтез білка. Які зміни виникають у каріоплазмі ядра під час тривалого приймання ліків?

- Зменшується кількість функціонуючого еухроматину
- Зменшується кількість функціонуючого гетерохроматину
- Зростає кількість функціонуючого гетерохроматину
- Зростає активність функціонуючого гетерохроматину
- + Зростають кількість та активність функціонуючого еухроматину

373. Серед населення деяких районів тропічної Африки поширена серпоподібноклітинна анемія, при якій еритроцити мають форму серпа. Яке генетичне явище² лежить в основі появи цієї хвороби?

- + Генна мутація
- Хромосомна аберація
- Модифікація³
- Геномна мутація
- Трансдукція

374. Санітарний лікар призупинив роботу хімічного комбінату,

¹ У цьому питанні зі "Збірнику завдань..." (№48) неправильно формулюються відповіді: терміни ген-промотор, ген-термінатор і ген-оператор у науці не вживаються, тому що промотор, термінатор і оператор не є окремими генами, а є ділянками одного гена. Ми даємо це завдання без змін, але краще було б взагалі його переробити.

² У "Збірнику завдань..." (питання №91) – "Яка генетична закономірність...", але це неграмотно. На іспиті в 2007 р. запитання було таке: "Чим викликана ця хвороба?", а в умові додано, що глутамін замінений на валін, що є помилкою, бо замінена глутамінова кислота, а не глутамін. Та, мабуть, авторам питання було все одно – що глутамін, що глутамінова кислота.

³ Інший варіант відповіді – кросинговер.

тому що в результаті поломок очисних споруд в атмосферу виділялася велика кількість різних хімічних мутагенів. Який вид мутацій може виникнути при цьому впливі?

- Інсерції
- Хромосомні аберації
- Геномні мутації
- + Точкові мутації
- Міссенс-мутації

375. У клітині людини відбувається транскрипція. Фермент ДНК-залежна РНК-полімераза, що пересувається вздовж молекули ДНК, досягла певної послідовності нуклеотидів, після чого транскрипція припинилася. Як називається така ділянка ДНК?

- Оператор
- Промотор
- Репресор
- + Термінатор
- Регулятор

376. У синтетичний період мітотичного циклу в клітині подвоїлася кількість ДНК. Цей процес відбувся внаслідок:

- дисоціації ДНК
- + реплікації ДНК
- денатурації ДНК
- репарації ДНК
- коагуляції ДНК

377. Відомо, що спеціальна ділянка ДНК – промотор – відповідає за приєднання ферменту ДНК-залежної РНК-полімерази та ініціацію транскрипції. У цій ділянці відбулася делеція двох пар нуклеотидів. До якого наслідку це призведе?

- + Повної відсутності синтезу білка
- Утворення аномального білка
- Синтезу білка в необмеженій кількості
- Утворення нормального білка
- Передчасного припинення синтезу білка

378. Учені встановили амінокислотну послідовність у молекулі ферменту рибонуклеази. Яким чином ця послідовність закодована в клітині?

- Послідовністю екзонних ділянок у молекулі ДНК
- Азотистими основами ДНК
- + Послідовністю нуклеотидів відповідної ділянки змістовного ланцюга ДНК

- Послідовністю інтронів у ДНК
- Чергуванням екзонних та інтронних ділянок

379. За гіпотезою лактозного оперону (Жакоб, Моно, 1961), у *Escherichia coli* індуктором є лактоза, яка потрапляє в клітину з навколишнього середовища. Як саме лактоза індукує синтез ферментів, що її розщеплюють, тобто включає оперон?

- З'єднується з оператором¹
- З'єднується з геном-регулятором
- З'єднується із промотором
- З'єднується зі структурним геном
- + З'єднується з білком-репресором

380. Припустимо, що з ядра виділено про-іРНК і зрілу іРНК. Яка з них є зрілою?

- Повна копія двох ланцюгів ДНК
- + Позбавлена інтронних ділянок
- Повна копія матричного ланцюга ДНК
- Позбавлена екзонних ділянок
- Позбавлена декількох триплетів

381. Гемоглобін дорослої людини (HbA) – це білок-тетрамер, який складається із двох α - та двох β -пептидних ланцюгів. Яку назву має така структура цього білка?

- Первинна
- Третинна
- Вторинна
- + Четвертинна
- Пептидна

382. Антибіотик рифаміцин, який використовується для лікування туберкульозу, впливає на певні біохімічні процеси. Назвіть їх:

- + інгібує РНК-полімеразу на стадії ініціації
- інгібує ДНК-полімеразу на стадії ініціації
- інгібує ДНК-лігазу
- інгібує аміноацил-тРНК-синтетазу
- інгібує дію білкових факторів у синтезі білка

383. Учені Ф. Жакоб і Ж. Моно в 1961 р. запропонували загальну схему будови генетичного апарату прокариотів (модель оперону). Яка роль білка-репресора в цій моделі?

- + З'єднується з оператором

¹ У "Збірнику завдань..." – "з геном-оператором" (питання №28), але термін ген-оператор у сучасній науці не вживається.

- З'єднується із промотором
- Активує структурні гени (цистриони)
- З'єднується з термінатором
- Інактивує білки, синтезовані за програмою структурних генів

384. У клітину уведено хімічну речовину, що блокує роботу ферментів, які беруть участь у деспіралізації ДНК. Які процеси й у який період мітотичного циклу клітини порушуються?

- Реплікація ДНК у метафазі
- Порушуються деспіралізація хромосом і формування ядерної оболонки в телофазі
- Поділ ділянки центромери на окремі хроматиди в анафазі
- + Реплікація ДНК у синтетичному періоді
- Дочірні хромосоми не досягають полюсів клітини в анафазі

385. Один із ланцюгів ДНК складається з нуклеотидів: АТЦ-АЦЦ-ГАЦ-ГТТ... Яка послідовність нуклеотидів на другому ланцюгу цієї молекули ДНК¹?

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

386. Під час кон'югації бактерій двох штамів А і В було встановлено, що на 3-й хвилині кон'югації перейшов ген Str, на 5-й хвилині – ген Vas, а на 9-й хвилині – ген Ins. Це свідчить про:

- виродженість генетичного коду
- мозаїчність нуклеоїду в бактерій
- + лінійне розміщення генів
- наявність процесів репарації
- екзон-інтронну організацію геному

387. Під час трансляції до кожної іРНК приєднується одночасно кілька рибосом, які розміщені вздовж її молекули на певній відстані одна від одної. Як називається трансляційний комплекс, що складається з однієї іРНК та розміщених на ній кількох рибосом?

¹ У БЦТ наведена послідовність АТЦ-АЦЦ-ГАЦ-АЦГ-ЦАЦ, а варіанти відповідей для другого ланцюга ДНК такі: 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. Правильною називається відповідь а. Але важко помітити, що хоча ця послідовність з чотирьох (а не п'яти, як у питанні!) триплетів комплементарна вихідній, починаючи з другого триплету, 8-й та 9-й нуклеотиди все ж написані неправильно. Крім того, невдало підібрані відповіді, якщо вже так хочеться перевірити знання правила комплементарності. Питання нами було перероблене.

- Центросома
- Лізосома
- Фагосома
- Нуклеосома
- + Полісома

388. Вивчається робота оперону бактерії. Відбулося звільнення оператора¹ від білка-репресора. Безпосередньо після цього в клітині почнеться:

- репресія
- трансляція
- реплікація
- процесинг
- + транскрипція

389. Було проведено таке дослідження з бактеріями з різних штамів. U-подібна трубка в нижній частини була розділена бактеріальним фільтром. В одній половині її знаходилися бактерії кишкової палички, що містять фермент, який розщеплює лактозу, та профаг (ген lac^+). В іншій половині знаходився штам, що не має цього ферменту (ген lac^-). Через якийсь час при аналізі клітин другого штаму виявилось, що серед них з'явилися форми lac^+ . Яка речовина викликала явище трансдукції?

- тРНК
- іРНК
- Ліпід²
- Фермент
- + ДНК

390. Установлено, що молекула про-мРНК складається з 9000 нуклеотидів, причому на інтронні ділянки припадає 3000 нуклеотидів. Визначте, яку кількість амінокислот містить у собі поліпептид³:

- приблизно 3000
- + приблизно 2000
- приблизно 6000
- приблизно 1000

¹ У БЦТ – гена-оператора (явна помилка).

² У БЦТ написано "ліпід", але фермент (відповідь α) – це теж білок, тобто одна відповідь перекриває іншу. Тому ми внесли зміну у відповідь.

³ У відповідях у БЦТ даються точні цифри для кількості амінокислот, але це неправильно, тому що зріла мРНК починається не відразу зі стартового кодона, а є певна ділянка для зв'язування рибосоми, а крім того, існує також стоп-кодон, та й ним мРНК не закінчується, а містить ще й додаткові нуклеотиди. Тому ми додали до відповідних цифр слово "приблизно". Взагалі не можна вважати такі питання вдалимими через відсутність додаткової інформації.

– 9000

391. При низці гемоглобінопатій відбуваються амінокислотні заміни в альфа- і бета-ланцюгах гемоглобіну. Яка з них характерна для HbS (при серпоподібноклітинній анемії)?

- Ала → Сер
- + Глу → Вал
- Мет → Гіс
- Глі → Сер
- Глу → Ліз

392. Під час експериментального дослідження процесу реплікації геному *E. coli* були виявлені невеликі фрагменти заново синтезованої ДНК. За допомогою якого ферменту вони утворюють полінуклеотидний тяж?

- ДНК-полімерази
- ДНКази
- ДНК-залежної РНК-полімерази
- Нуклеотидази
- + ДНК-лігази

393. F-плазміді кодують синтез:

- ентеротоксину
- білкових речовин, що викликають загибель бактерій того самого виду
- + статевих ворсинок для перенесення генетичної інформації
- ферментів, що викликають інактивацію лікарських препаратів або зменшують проникність клітинної стінки для антибіотиків
- ферменту, який руйнує мембрани еритроцитів

394. Процес, у якому ДНК, виділена під час лізису однієї бактерії, проникає в іншу бактерію й призводить до зміни її фенотипу, називається:

- сексдукція
- + трансформація
- трансфекція
- кон'югація
- трансдукція

395. Мутації серед бактерій виникають унаслідок дії:

- адаптивних ферментів
- високого окислювально-відновного потенціалу живильного середовища
- рекомбінантних вакцин
- конструктивних ферментів
- + азотистих основ

396. У хворого з тяжкою формою гемолітичної анемії еритроци-

ти мають форму серпа. У чому полягає молекулярна причина виникнення даного захворювання?

- Порушенні синтезу гему
- Порушенні синтезу порфіринів
- + Заміні глутамінової кислоти¹ на валін у бета-ланцюгу гемоглобіну
- Порушенні синтезу бета-ланцюга гемоглобіну
- Порушенні синтезу альфа-ланцюга гемоглобіну

397. *З яким білком-ферментом ВІЛ (вірусу імунодефіциту людини) пов'язаний механізм зворотної транскрипції?*

- Протеазою
- Інтегразою
- Ендонуклеазою
- + Ревертазою
- РНК-полімеразою

398. *У живильне середовище, де культивуються клітини людини, внесений розчин тиміну (Т) з радіоактивною міткою. Мічений тимін під час радіоавтографії знайдуть в:*

- рибосомах
- ендоплазматичній сітці
- апараті Гольджі
- + мітохондріях
- лізосомах

399. *Який основний механізм дії протипухлинних антибіотиків?*

- Алкілування РНК і ДНК
- Пригнічення клітинного поділу в метафазі
- Включення в молекули ДНК і РНК замість природних сполук
- Конкурентне інгібування метаболізму ДНК
- + Утворення стійкого комплексу із ДНК пухлинної клітини

400. *Відповідно до моделі подвійної спіралі ДНК, запропонованої Уотсоном і Кріком, було встановлено, що один із ланцюгів зберігається при реплікації, а другий синтезується комплементарно першому. Як називається цей спосіб реплікації?*

- Консервативний
- Дисперсний
- Аналогічний
- + Напівконсервативний
- Ідентичний

401. *Ураження саркомою Рауса стає можливим тільки в тому*

¹ У БЦТ авторами помилково було написано "глутаміну" замість "глутамінової кислоти". Ну, мабуть, вони не розрізняють ці амінокислоти. А жаль.

випадку, якщо інформація про структуру вірусу, що містить РНК, включається в геном клітини хазяїна. Який фермент обов'язково повинний бути присутнім у складі онкогенного вірусу саркоми Рауса?

- + Зворотна транскриптаза
- ДНК-гіраза
- Аміноацил-тРНК-синтетаза
- ДНК-залежна РНК-полімераза
- РНК-репліказа

402. У людини під впливом ультрафіолетового опромінення підсилюється пігментація шкіри. Це відбувається в результаті зміни:

- кількості хромосом
- структури хромосом
- структури генів
- + активності генів
- активності рибосом

403. РНК, яку містить вірус СНІДу¹, проникла всередину лейкоцита й за допомогою ферменту ревертази змусила клітину синтезувати вірусну ДНК. В основі цього процесу лежить:

- + зворотна транскрипція
- дерепресія оперону
- зворотна трансляція
- репресія оперону
- реплікація²

404. Аналізується хімічний склад молекул ДНК людини – носіїв генетичної інформації. Мономерами цих біополімерів є:

- + нуклеотиди
- азотисті основи
- дезоксирибоза
- гени
- амінокислоти

405. Які з перелічених нижче досліджень послужили першим доказом провідної ролі ДНК у збереженні й передачі спадкової інформації?

- Дослідження Моргана
- Дослідження Уотсона й Кріка

¹ У БЦТ – "РНК, яка містить вірус СНІДу", – дурниця.

² У БЦТ – "конваріантна реплікація", термін, якого в науковій літературі не існує. Дивно також, що цей термін використовується в підручнику "Медична біологія" за ред. В. Пішака і Ю. Бажори (2004).

- + Дослідження Гриффіта й Евері
- Дослідження Менделя
- Дослідження Жакоба й Моно

406. Установлено, що послідовність триплетів нуклеотидів іРНК точно відповідає послідовності амінокислотних залишків у поліпептидному ланцюгу. Як називається така властивість генетичного коду?

- Виродженість
- + Колінеарність¹
- Універсальність
- Триплетність
- Специфічність

407. В організм експериментальної тварини уведено онкогенні РНК-віруси. За допомогою якого ферменту відбувається реплікація їхнього геному?

- ДНК-лігази
- + РНК-залежної ДНК-полімерази
- ДНК-полімерази
- Транслокази
- ДНК-залежної РНК-полімерази²

408. Установлено, що в гені людини (молекула ДНК) на екзонні ділянки припадає 9000 нуклеотидів. Яку кількість амінокислот містить у собі поліпептид, який кодується цим геном³?

- + Приблизно 1500
- Приблизно 3000
- Приблизно 9000
- Приблизно 4500
- Приблизно 12000

409. Антибіотики, які інгібують біосинтез нуклеїнових кислот і білків, використовуються в клінічній практиці як протипухлинні й антибактеріальні засоби. Який механізм дії є найбільш імовірним для антибіотиків із протипухлинною активністю?

- Блокують центр зв'язування аміноацил-тРНК в аміноацильному центрі

¹ Слід зазначити, що колінеарність не є властивістю генетичного коду як такого (невдало сформульоване питання).

² У БЦТ тут така ж відповідь, як і друга, тобто існувало дві однакових відповіді, тому ми змінили цей варіант на "ДНК-залежну РНК-полімеразу" (мабуть, саме так повинно було бути). Але відразу слід зазначити, що, строго кажучи, цей фермент теж бере участь в репродукції вірусу (у так званій другій фазі).

³ У відповідях у БЦТ даються точні цифри для кількості амінокислот, але це неправильно, оскільки зріла мРНК містить регуляторні ділянки, тому ми додали до відповідних цифр слово "приблизно".

рибосоми

- Зв'язуються з великою субодиницею рибосом та інгібують транслокацію рибосоми відносно мРНК
- Зв'язуються з великою субодиницею рибосом та інгібують активність пептидилтрансферази
- Зв'язуються з малою субодиницею рибосом і пригнічують процес елонгації
- + Утворюють стабільні комплекси із ДНК і пригнічують процеси реплікації й транскрипції

410. Одним з етапів синтезу білка є розпізнавання кодону й антикодону. Другий триплет іРНК – УАУ.¹ Який комплементарний триплет знаходиться в тРНК?

- ГУГ
- УАУ
- + АУА
- УГУ
- ЦУЦ

411. Відомо, що генетичний код є триплетним і виродженим. Заміна якого нуклеотиду в кодуючому триплеті може не порушувати його змісту?

- Першого
- Першого й другого
- Другого
- + Третього
- Другого й третього

412. Життєвий цикл клітини поділяється на періоди. В S-періоді інтерфази відбувається реплікація. Чому S-період набагато коротший (6–10 годин), ніж час, необхідний в експерименті для реплікації ДНК довжиною 1 см?

- Унаслідок більш високої активності ферментів реплікації в клітині
- Це результат хромосомної організації генетичного матеріалу
- Унаслідок реплікації ДНК із двох кінців хромосоми
- Унаслідок реплікації ДНК у різні сторони від точки реплікації
- + Унаслідок поділу ДНК хромосом на реплікони

413. В організмі пацієнта були виявлені РНК-віруси кору. За допомогою якого ферменту відбувається збільшення кількості молекул вірусної РНК у даного хворого?

¹ У БЦТ – "Одним з етапів синтезу білка є рекогніція. Перший триплет іРНК починається з триплету УАУ". Ми були вимушені змінити текст питання, тому що слово "рекогніція" – калька з англійської й не існує в українській мові. По-друге, першим триплетом в іРНК є АУГ, інколи ГУГ або УУГ, але ніяк не УАУ.

- Транслокази
- ДНК-лігази
- ДНК-залежної РНК-полімерази
- + РНК-залежної РНК-полімерази
- Зворотної транскриптази

414. Установлена послідовність амінокислотних залишків у молекулі поліпептиду. Ця послідовність буде відповідати певному розміщенню нуклеотидів у такій ділянці ДНК:

- промотор
- псевдоген
- оператор
- термінатор
- + структурний ген

415. У клітині відбулася мутація першого екзону структурного гена. У ньому зменшилась кількість пар нуклеотидів – замість 290 пар стало 250. Який це тип мутації?

- Інверсія
- Дуплікація
- + Делеція
- Транслокація
- Репарація¹

416. Хворому на рак шкіри проводили курс лікування проти-пухлинним антибіотиком актиноміцином D. Який етап експресії гена² гальмується цим препаратом?

- Ініціація трансляції
- Реплікація ДНК
- + Транскрипція
- Термінація трансляції
- Елонгація трансляції

417. іРНК синтезується в ядрі клітини на одному ланцюгу ДНК. Як називається цей процес³?

- + Транскрипція
- Репарація
- Реплікація
- Трансляція
- Активація амінокислот

¹ Інший варіант відповіді – нонсенс-мутація.

² У БЦТ – "етап білкового синтезу". Слід зауважити, що реплікація ДНК і транскрипція не є етапи білкового синтезу. Транскрипція, як і трансляція, є етапом експресії гена, а реплікація взагалі не має відношення до експресії гена.

³ У БЦТ даються відповіді "синтез білка", "синтез ДНК" тощо, але це було б дуже просто, тому варіанти ми змінили.

418. Для визначення молекулярної маси гена використовують середнє значення молекулярної маси одного нуклеотиду, яка складає 345. Що саме потрібно врахувати із цієї метою?

- Кількість амінокислот у відповідній білковій молекулі
- + Кількість нуклеотидів в обох ланцюгах ДНК гена
- Кількість нуклеотидів у відповідній іРНК
- Кількість нуклеотидів у триплеті
- Кількість нуклеотидів в одному ланцюжку ДНК гена

419. Синтез білка здійснюється на рибосомах із матриць іРНК, до яких транспортуються активовані амінокислоти. Яка РНК транспортує амінокислоти до рибосом?

- Інформаційна РНК
- Рибосомальна РНК
- + тРНК
- Зріла іРНК
- Про-мРНК

420. Чотири азотистих основи в комбінації по 3 в триплетах дають $4^3=64$ різних кодони, тому одні й ті самі амінокислоти можуть кодуватися різними триплетами. Чим пояснюється більша кількість транспортних РНК (61), ніж амінокислот, які використовуються для синтезу білка (20)?

- Універсальністю коду
- Специфічністю коду
- Варіабельністю ДНК
- + Виродженістю генетичного коду
- Повторюваними послідовностями нуклеотидів

421. У процесі дозрівання інформаційної РНК спеціальні ферменти вирізають інтрони й зшивають екзони (процесинг). Як називаються інформативні ділянки гена?

- Транскриптони
- + Екзони
- Антикодони
- Інтрони
- Кодони

422. В еукаріотів унаслідок транскрипції утворюються переважно про-мРНК, які містять незмістовні ділянки (інтрони), котрі вирізаються під час її дозрівання. Цей процес називається:

- кепування
- атенуація
- генна конверсія

- рекомбінація
- + сплайсинг

423. Установлено ураження вірусом ВІЛ Т-лімфоцитів. При цьому фермент вірусу зворотна транскриптаза (РНК-залежна ДНК-полімераза) каталізує синтез:

- вірусної іРНК на матриці ДНК
- ДНК на вірусній рРНК
- вірусної ДНК на матриці ДНК
- іРНК на матриці вірусного білка
- + ДНК на матриці вірусної іРНК

424. У хворого виявлено зниження вмісту іонів магнію в крові, які потрібні для прикріплення рибосом до гранулярної ендоплазматичної сітки. Відомо, що це призводить до порушення біосинтезу білка. Який саме етап біосинтезу білка буде порушений?

- Реплікація
- Транскрипція
- Термінація
- Активація амінокислот
- + Трансляція

425. Виродженість генетичного коду – це здатність декількох триплетів кодувати одну амінокислоту. А яка амінокислота кодується одним триплетом?

- Лейцин
- Серин
- Аланін
- + Метіонін
- Лізин

426. Експресія генів¹ складається з низки етапів. Під час одного з них здійснюється синтез іРНК на одному з ланцюгів молекули ДНК. Як називається зазначений процес?

- Елонгація
- Колінеарність²
- Трансляція
- + Транскрипція
- Термінація

427. Генний апарат людини містить близько 30 тисяч генів, а

¹ У БЦТ – "Синтез білка...", але все ж таки під синтезом білка розуміють лише трансляцію, синтез іРНК ніяк сюди не належить, тому питання ми змінили.

² Інший варіант відповіді в БЦТ – реплікація.

кількість варіантів антитіл досягає мільйонів. Який механізм використовується для утворення нових генів, що відповідають за синтез такої кількості антитіл?

- + Рекомбінація генів
- Ампліфікація генів
- Реплікація ДНК
- Репарація ДНК
- Утворення фрагментів Оказакі

428. *У моделі оперону промотор є місцем первинного прикріплення РНК-полімерази, з якого починається процес транскрипції. Чим може бути заблокований цей процес?*

- Взаємодією структурних генів
- + Приєднанням білка-репресора до оператора
- Приєднанням репресора до гена-регулятора
- Взаємодією термінатора з репресором
- Взаємодією термінатора з оператором

429. *Різні клітини, що належать одній людині, здатні одночасно синтезувати різні білки. Це можливо тому, що:*

- клітини одного організму мають різну ДНК
- у різних клітинах одного організму по-різному відбувається біосинтез білка
- + одночасно в різних клітинах транскрибуються різні ділянки ДНК
- у клітинах організму постійно відбуваються різні мутації
- синтезовані білки здобувають у процесі самозбирання різну структуру

430. *У клітину проник вірус грипу. Механізм біосинтезу білка клітини реорганізувався таким чином, що синтез вірусного білка почав здійснюватися:*

- у ядрі
- на каналах гладкої ендоплазматичної сітки¹
- у лізосомах
- + на полірибосомах
- у клітинному центрі

431. *Під впливом різних фізичних і хімічних факторів у клітині може відбутися пошкодження структури молекули ДНК. Як називається здатність клітин до виправлення таких пошкоджень?*

- + Репарація
- Транскрипція
- Реплікація
- Трансдукція

¹ Інший варіант – "у пероксисомах".

– Трансформація

432. Довгий час уважали, що взаємовідносини вірусу й бактеріальної клітини завжди завершуються руйнуванням останньої. Проте згодом було виявлено, що не всі фаги викликають загибель клітини. Вони здатні переносити частку геному однієї бактерії в генوم іншої, внаслідок чого генотип клітини-реципієнта набуває властивостей іншого штаму. Як називається це явище?

– Трансформація

+ Трансдукція

– Трансляція

– Транскрипція

– Транспозиція

433. Діти, гомозиготні за рецесивною аутосомною мутацією "пігментна ксеродерма", при народженні виглядають нормально, але вже в ранньому віці під впливом сонячного світла в них з'являються ураження шкіри. Пігментна ксеродерма виникає в результаті порушення процесу:

– реплікації

+ репарації

– трансляції

– транскрипції

– рекомбінації

434. Фенілкетонурія є спадковою хворобою, що зумовлена точковою мутацією. Це зміна:

– кількості хромосом у диплоїдному наборі

– кількості генів

+ молекулярної структури гена

– кількості хромосомних наборів

– структури окремої хромосоми¹

435. Одна з основних властивостей живого – це здатність до репродукції. На якому рівні організації живих організмів цей процес здійснюється на основі матричного синтезу?

– Популяційно-видовому

– Тканинному

+ Молекулярному

– Організменому

– Клітинному

436. β -Таласемія – захворювання, що характеризується недос-

¹ У БЦТ було тільки чотири відповіді, тому ми додали ще одну.

татньою продукцією β -ланцюгів глобіну. Було з'ясовано, що у хворих у клітинах спостерігаються надлишок про-мРНК та дефіцит мРНК β -глобіну. Який етап експресії генів порушений у цих людей?

- Редуплікація
- Транскрипція
- + Процесинг
- Трансляція
- Репарація

437. Під час аналізу фрагмента ДНК, що був синтезований у процесі полімеразної ланцюгової реакції, було виявлено, що до його складу входить 180 пар нуклеотидів. Яку кількість мономерів білка кодує цей фрагмент?

- 2
- + 60
- 90
- 120
- 180

438. Під час опитування студентів за темою "Молекулярна біологія" викладачем було задане запитання: "Чому генетичний код називається¹ універсальним? "Правильною повинна бути відповідь: "Тому що він...":

- містить інформацію про будову білка
- + єдиний для всіх організмів
- є триплетним
- кодує амінокислоти
- використовується при реплікації, транскрипції й трансляції²

439. Реплікація ДНК здійснюється за допомогою комплексу ферментів. Який процес каталізує фермент праймаза?

- Розплітання ланцюгів молекули ДНК
- Розрив нитки ДНК у точці "ori"
- Зшивання фрагментів Оказакі
- Стабілізацію одониткових ділянок ДНК
- + Синтез затравок – ланцюгів РНК

440. У хворого на яснах виявлене новоутворення з метастазами, яке є наслідком тривалого паління. Який із наведених про-

¹ У БЦТ запитання було таке: "Чому генетичний код є універсальним?" Зрозуміло, що на таке запитання треба відповісти про еволюцію організмів, а не про походження терміну, тому питання ми змінили.

² У БЦТ тут відповідь така: "колінеарний", але колінеарність – це зовсім не властивість коду, тому відповідь ми змінили.

цесів є причиною виникнення новоутворення?

- Репарація
- Транскрипція
- + Мутація
- Реплікація
- Трансляція

441. Група антибіотиків гальмують різні етапи синтезу РНК. Яку форму мінливості спричинюють такі антибіотики?

- Корелятивну
- Комбінативну
- Мутаційну
- Онтогенетичну
- + Модифікаційну

442. У загальному вигляді генетичний апарат еукаріотів є таким: екзон–інтрон–екзон. Така структурно-функціональна організація гена зумовлює особливості транскрипції. Якою буде про-мРНК відповідно до згаданої схеми?

- + Екзон–інтрон–екзон
- Екзон–екзон–інтрон
- Екзон–екзон
- Інтрон–екзон
- Екзон–інтрон

443. Синтез білка складається з кількох послідовних етапів. Йому передуює синтез незрілої іРНК. Як називається цей процес?

- Термінація
- Реплікація
- Елонгація
- Трансляція
- + Транскрипція

444. У тваринній клітині експериментально порушили деспіралізацію молекули ДНК. Які процеси не будуть відбуватися в клітині в першу чергу?

- Анафаза мітозу
- Трансляція
- + Транскрипція
- Анафаза мейозу
- Процесинг

445. Під час синтезу білка рибосома, пройшовши стадію ініціації, переходить до наступного читання кодонів мРНК, направляючись до 3'-кінця. Як називається ця стадія?

- Процесинг
- + Елонгація
- Термінація
- Пролонгація
- Сплайсинг

446. На одному з етапів біосинтезу білка відбувається зчитування генетичної інформації з молекули іРНК. Яка хімічна сполука здійснює цей процес?

- + тРНК¹
- Амінокислота
- рРНК
- РНК-полімераза
- Про-іРНК

447. ДНК людини та всіх еукаріотів містить екзони (інформативні ділянки) та інтрони (неінформативні фрагменти). У процесі дозрівання РНК відбуваються вирізання інтронів і зшивання екзонів. Яку назву має цей процес?

- + Сплайсинг
- Репарація
- Транскрипція
- Термінація
- Реплікація

448. Дослідженнями Ф. Сенгера було з'ясовано, що послідовність амінокислотних залишків, з'єднаних пептидними зв'язками, утворює:

- + первинну структуру білка
- вторинну структуру білка
- третинну структуру білка
- четвертинну структуру білка
- β -структуру білка

449. У бактеріальній клітині тривалість приєднання однієї амінокислоти до поліпептидного ланцюга за оптимальних умов складає приблизно $1/20$ с. Скільки часу потрібно для того, щоб синтезувати поліпептид, який кодується геном, до складу якого входять 1200 пар нуклеотидів²?

- $1/20$ с
- 400 с

¹ Не зовсім правильно казати, що тРНК "здійснює процес зчитування генетичної інформації". У цьому бере участь рибосома, а тРНК відіграє роль "перекладача".

² На жаль, автори не враховують наявність регуляторних ділянок гена. Насправді кількість амінокислот буде менша, ніж якщо кількість нуклеотидів просто поділити на 3.

- 2 с
- + 20 с
- $\frac{1}{2}$ с

450. Молекули тРНК мають два активних центри. До одного з них прикріплюється молекула амінокислоти та утворюється комплекс аміноацил-тРНК. Другий активний центр складається із трьох нуклеотидів і називається:

- аміноацильним
- амінопептидильним
- пептидильним
- + антикодоном
- кодоном

451. У хворих із пігментною ксеродермою шкіра надзвичайно чутлива до сонячного світла, може розвиватися рак шкіри. Причиною є спадкова недостатність ферменту УФ-ендонуклеази. Унаслідок цього дефекту порушується процес:

- реплікації ДНК
- + репарації ДНК
- трансляції
- транскрипції
- зворотної транскрипції

452. Для лікування уrogenітальних інфекцій використовують хінолони – інгібітори ферменту ДНК-гірази. Який процес порушується під дією хінолонів у першу чергу?

- + Реплікація
- Рекомбінація генів
- Ампліфікація генів
- Репарація
- Зворотна транскрипція

453. У процесі експресії гена беруть участь усі види РНК. Визначте РНК і її функцію за такими ознаками: має від 300 до 3000 нуклеотидів, масу від кількох сотень тисяч до двох мільйонів дальтон, існує у вигляді двох фракцій (зрілої і її попередника) та розміщена між двома субодинацями рибосом:

- рРНК – забезпечує транскрипцію
- тРНК – визначає процес ініціації
- рРНК – забезпечує відщеплення білка від рибосоми
- тРНК – бере участь в активації амінокислот
- + мРНК – бере участь у трансляції

454. Частина генних мутацій за типом вставок і втрат нуклеотидних пар у молекулі ДНК відбувається внаслідок нерівного

кросинговеру, частота якого значно зростає під дією мутагенних чинників хімічної та фізичної природи. Як називається мінімальна кількість утраченого або набутого внаслідок нерівного кросинговеру генетичного матеріалу, яка спричиняє виникнення мутації¹?

- Мутон
- + Рекон
- Цистрон
- Транскриптон
- Реплікативна вилка

455. *Під час дослідження первинної структури молекули глобіну виявлено заміну глутамінової кислоти на валін. Для якої спадкової патології це характерно?*

- Фавізму
- Таласемії
- Гемоглобінолізу
- + Серпоподібноклітинної анемії
- Хвороби Мінковського–Шоффара

456. *Існують різні рівні регуляції експресії генів в еукаріотичній клітині. На якому рівні процес контролюють енхансери?*

- Трансляції
- Реплікації
- Процесингу
- + Транскрипції
- Посттрансляційної модифікації

457. *Хворому необхідні у великій кількості білки. Який препарат необхідно застосувати?*

- + Той, що збільшує трансляцію
- Той, що знижує трансляцію
- Той, що зменшує транскрипцію
- Той, що збільшує реплікацію
- Той, що зменшує реплікацію

458. *Після перебування в солярії в жінки виявлене збільшення кількості новоутворень на шкірі. Причиною виникнення новоутворень було порушення послідовності нуклеотидів унаслідок впливу ультрафіолетових променів. Порушення якого з перелічених процесів призвело до виникнення новоутворень?*

- Транскрипції

¹ У сучасній науці терміни "мутон" і "рекон" не використовуються й мають лише історичне значення.

- + Репарації ДНК
- Утворення мутацій у ДНК
- Термінації синтезу ДНК
- Реплікації ДНК

459. У дитини, що одужує після грипу, виявлене збільшення утворення імуноглобулінів унаслідок збільшення синтезу відповідних іРНК. Який процес із перелічених приводить до збільшення кількості захисних білків?

- Мутація ДНК
- + Транскрипція
- Репарація ДНК
- Реплікація ДНК
- Термінація синтезу ДНК¹

460. Деякі триплети іРНК (УАА, УАГ, УГА) не кодують жодної амінокислоти, але є термінаторами в процесі зчитування інформації, тобто здатні припинити трансляцію. Як називаються ці триплети?

- Оператори
- + Стоп-кодони
- Антикодони
- Екзони
- Інтрони

461. Пацієнт із серпоподібноклітинною анемією має серпоподібну форму еритроцитів завдяки заміні глутамінової кислоти² на валін у молекулі гемоглобіну. Що є основним дефектом спадкового матеріалу?

- Структурний хромосомний дефект
- Кросинговер
- Мутація зміни кількості хромосом
- Рекомбінація
- + Генна мутація

462. Для триптофанового оперону сполукою, що блокує цей оперон, є триптофан. Яким чином триптофан блокує оперон?

- Сполучається з оператором³
- Сполучається з геном-регулятором
- + Сполучається з білком-репресором
- Сполучається із промотором

¹ У БЦТ у цьому й наступному питаннях – "термінація ДНК". Але що це таке – незрозуміло, тому відповідь змінено.

² У БЦТ помилково вказано "глутамін".

³ У БЦТ – "з геном-оператором", а цей термін у сучасній науці не використовується.

– Сполучається зі структурним геном

463. Ген, що кодує ланцюг поліпептиду, містить 4 екзони й 3 інтрони. Після закінчення процесингу зріла іРНК складається з нуклеотидів, комплементарних до:

- 3 інтронів
- 2 екзонів і 1 інтрону
- 1 екзону й 1 інтрону
- + 4 екзонів
- 4 екзонів і 3 інтронів

464. Відомо, що при заміні в ДНК одного нуклеотиду може замінитися лише одна амінокислота в пептиді. Яку властивість генетичного коду це доказує?

- + Неперекриваємість коду
- Виродженість коду
- Універсальність коду
- Триплетність коду
- Специфічність коду

465. З нітратів, нітритів і нітрозамінів в організмі утворюється азотиста кислота, яка обумовлює окисне дезамінування азотистих основ нуклеотидів. Це може призвести до точкової мутації – заміни цитозину на:

- аденін
- гуанін
- інозин
- + урацил
- тимін

466. Мутація структурного гена не призвела до заміни амінокислот у білку. У цьому проявилася властивість генетичного коду:

- мутабільність
- + надмірність¹
- колінеарність
- недостатність
- універсальність

467. Чоловік 58 років переніс операцію із приводу раку передміхурової залози. Через 3 місяці йому провели курс променевої та хіміотерапії. До комплексу лікарських препаратів входив 5-фтордезоксипуридин – інгібітор тимідилатсинтази. Синтез якої речовини в першу чергу блокується під дією цього препарату?

¹ У БЦТ – надлишковість.

- рРНК
- Білка
- тРНК
- іРНК
- + ДНК

468. Для утворення транспортної форми амінокислот у ході синтезу білка на рибосомах необхідна:

- мРНК
- ГТФ
- + аміноацил-тРНК-синтетаза
- рибосома
- ревертаза

469. При отруєнні аманітином – отрутою блідої поганки – блокується РНК-полімераза II. При цьому припиняється:

- + синтез мРНК
- синтез тРНК
- зворотна транскрипція
- синтез праймерів
- дозрівання мРНК

470. У здоровій клітині слинної залози людини досліджуються процеси біосинтезу ферментів. Основним напрямком потоку інформації в цій клітині буде:

- іРНК → поліпептид → ДНК
- + ДНК → іРНК → поліпептид
- тРНК → іРНК → ДНК → поліпептид
- ДНК → поліпептид → іРНК
- поліпептид → іРНК → ДНК

471. У живильне середовище із клітинами внесений розчин тиміну (Т) з радіоактивною міткою. В яких структурах клітин під час радіоавтографії буде знайдено мічений тимін?

- + Ядрі
- Лізосомах
- Ендоплазматичному ретикулумі
- Рибосомах
- Апараті Гольджі

472. До рибосоми надійшла зріла іРНК, у молекулі якої виявлено змістовні кодони. Ці кодони в процесі біосинтезу поліпептиду є сигналом:

- + приєднання певної амінокислоти
- з'єднання певних екзонів
- початку транскрипції

- закінчення транскрипції
- приєднання РНК-полімерази

473. Установлено, що генетична інформація може передаватися не тільки від ДНК до РНК, але й у зворотному напрямку – від РНК до ДНК. Якими ферментами здійснюється ця передача?

- Лігазами
- Рестриктазами
- Синтетазами
- + Ревертазами
- Полімеразами

474. Лімфоцит уражений ретровірусом ВІЛ (СНІД). У цьому випадку напрямок потоку інформації в клітині буде:

- іРНК → поліпептид → ДНК
- ДНК → іРНК → поліпептид
- + РНК → ДНК → іРНК → поліпептид
- ДНК → поліпептид → іРНК
- поліпептид → РНК → ДНК → іРНК

475. Яке з наступних тверджень відносно генетичного коду є неправильним?

- Кодон містить три нуклеотиди
- + Існує тільки один кодон для кожної амінокислоти
- Кодони знаходяться в матричній рибонуклеїновій кислоті
- Кожен кодон визначає одну амінокислоту
- Нуклеотид одного кодону не може бути частиною іншого кодону

476. Відомо, що існують 64 кодони. Скільки з них не мають інформації про амінокислоти і є стоп-кодонами?

- 1
- + 3
- 5
- 8
- 10

477. Яка відповідь із наступних є найбільш компетентною? Транскрипція – це:

- транскрипція генетичної інформації з молекули ДНК на матричну рибонуклеїнову кислоту
- копіювання матричної рибонуклеїнової кислоти з молекули ДНК
- синтез білків
- + синтез матричної РНК на молекулі ДНК як послідовності нуклеотидів, комплементарних до молекули ДНК
- синтез поліпептиду

478. Структура згорнутої в подвійну спіраль ДНК була запропо-

нована на основі даних із рентгенівської дифракції, зібраних:

- + Франклін і Уілкінсом
- Гриффітом
- Евері, Мак-Леодом і Мак-Карті
- Уотсоном і Кріком
- Херши й Чейз

479. Що з наступного є правильним про зв'язки в ДНК?

- Остов має 3',2'-фосфодіефірні зв'язки
- Два ланцюги з'єднані ковалентними зв'язками
- Один ланцюг закінчується 2'-фосфатом
- + Ідуть від 5'-фосфату до 3'-вуглецю цукру
- Обидва ланцюги закінчуються 3'-гідроксильними групами

480. Який із даних постулатів відповідає сучасному рівню генетичних знань?

- Один ген – одна ознака
- Один ген – один білок
- Один ген – одна АТФ
- Один ген – одна ДНК
- + Один ген – один поліпептид

481. В експерименті було показано, що опромінені ультрафіолетом клітини шкіри хворих на пігментну ксеродерму через дефект ферменту репарації повільніше відновлюють нативну структуру ДНК, ніж клітини здорових людей. За допомогою якого ферменту відбувається цей процес?

- ДНК-гірази
- + Ендонуклеази
- РНК-лігази
- Праймази
- ДНК-полімерази III

482. Передозування антибіотиків канаміцину й хлорамфеніколу (левоміцетину) є небезпечним, призводить до глухоти. Це пояснюється тим, що вони пригнічують:

- реплікацію
- транскрипцію в ядрі
- трансляцію в цитоплазмі еукаріотичних клітин
- транскрипцію в мітохондріях
- + трансляцію в мітохондріях

483. Установлено, що деякі сполуки, наприклад, токсини грибів та деякі антибіотики, можуть пригнічувати активність РНК-полімерази. Порушення якого процесу відбувається в клітині у випадку пригнічування даного ферменту?

- Трансляції
- + Транскрипції
- Репарації
- Процесингу
- Реплікації

484. Відомо, що структурна частина генів еукаріотів характеризується чергуванням змістовних і незмістовних ділянок. Яку назву мають ділянки, що не містять інформації про послідовність амінокислот у поліпептиді?

- Екзони
- + Інтрони
- Мутони
- Рекони
- Сайти

485. Установлено, що не всі точкові мутації типу заміни пари основ спричинюють зміну амінокислоти в складі поліпептиду. Завдяки якій властивості генетичного коду це можливо?

- + Виродженості
- Колінеарності
- Універсальності
- Неперервності
- Триплетності

486. Які органічні сполуки грають роль посередників між молекулами ДНК, як носіями генетичної інформації, та поліпептидними ланцюгами, як елементарними ознаками?

- Вуглеводи
- Ліпіди
- Білки
- АТФ
- + РНК

487. Через організм людини постійно проходить потік речовин, енергії та інформації. Зчитування та реалізація генетичної інформації¹ на молекулярному рівні пов'язані насамперед з властивостями:

- вуглеводів
- ліпідів
- амінокислот
- + нуклеїнових кислот
- мінеральних речовин

¹ У БЦТ написано: "Зчитування та реалізація генетичної інформації при розвитку зубної системи...". Не думаємо, що треба так уже деталізувати питання.

488. Реплікація (авторепродукція) ДНК у клітинах людини відбувається за напівконсервативним механізмом. При цьому нуклеотиди нової нитки ДНК є комплементарними:

- + материнській нитці
- змістовим кодонам
- ферменту ДНК-полімеразі
- інтронним ділянкам гена
- ферменту РНК-полімеразі

489. Відомо, що деякі хімічні елементи (препарати бром, профлавін та інші) здатні викликати мутації типу делецій. До чого приведуть такі мутації, якщо порушення відбудуться в структурній ділянці гена?

- Заміни нуклеотидів ДНК
- Інверсії ділянки ДНК
- + Порушення рамки зчитування
- Заміни декількох нуклеотидів
- Генетичний код не зміниться

490. Генетичний поліморфізм слугує основою міжпопуляційної й внутрішньопопуляційної мінливості людей, яка проявляється в нерівномірному розподілі по планеті деяких хвороб, важкості їх перебігу, різного ступеню схильності до них, дії ліків. Які наслідки для людей має дія мутаційного процесу, яка приводить до генетичного та фенотипічного поліморфізму?

- Зменшується частота виникнення мутацій у популяції людей
- Відбувається накопичення гомозигот у великих популяціях
- Виключається дія природного добору й дрейфу генів
- + Спадкове різноманіття є перепорою для трансплантації органів
- Зменшується можливість загибелі зигот і ембріонів у кожному наступному поколінні людей

491. Як відомо, послідовність триплетів у ДНК визначає порядок розташування амінокислот у молекулі білка. Яка це властивість генетичного коду?

- Комплементарність
- + Колінеарність
- Специфічність
- Неперекриваємість
- Антипаралельність

492. Синтез білка на рибосомі починається з утворення комплексу ініціації, до складу якого входить:

- тРНК із фенілаланіном
- тРНК з аланіном

- тРНК із тирозином
- тРНК із лейцином
- + тРНК із метіоніном

493. Відомо, що структурна частина генів еукаріотів характеризується чергуванням змістовних і незмістовних ділянок. Яку назву мають ділянки, що містять інформацію про послідовність амінокислот у поліпептиді?

- Інтрони
- Мутони
- + Екзони
- Сайти
- Рекони

494. На рибосомі утворилася прямолінійна структура білка, яка не має метаболічної активності. У процесі "дозрівання" вона може втратити кінцеві амінокислоти, створити третинну й четвертинну структури, з'єднатися з вуглеводними або ліпідними молекулами. Як називаються процеси перетворення початкової структури поліпептиду й формування метаболічно активних білків?

- Індукована трансляція
- Білкова термінація
- Поліпептидна елонгація
- Транслокація
- + Посттрансляційна модифікація

495. Чоловік є носієм вірусу СНІДу, який відноситься до РНК-вмісних вірусів. У клітинах цієї людини відбувається синтез вірусної ДНК. Основою цього процесу є:

- Реплікація
- Транскрипція
- + Зворотна транскрипція
- Репарація
- Трансляція

496. У бактерій установлений процес кон'югації, при якому між бактеріями утворюється цитоплазматичний місток, по якому з клітини-донора до клітини-реципієнта надходять плазміди¹. Яке значення цього процесу?

- Забезпечує обмін речовинами між клітинами
- Сприяє активізації мутаційного процесу
- + Забезпечує обмін та рекомбінацію генетичного матеріалу

¹ У БЦТ – "плазміди – фрагменти ДНК", але так писати неправильно. Плазміди є повноцінними молекулами ДНК певної структури, а ніяк не "фрагментами".

- Підвищує гетерозиготність
- Ліквідує небажані мутації

497. Ультрафіолетові промені порушують цілісність молекул ДНК, приводять до утворення піримідинових димерів, що викликають мутації. Чому опромінені клітини виживають набагато краще при світлі, ніж у темряві?

- Відбувається ексцизійна репарація
- + Відбувається фоторепарація
- Активується мітоз
- Відбувається рекомбінантна репарація
- Активується ДНК-полімераза

498. Відомо, що β -каротин, вітаміни С і Е зменшують спонтанні пошкодження ДНК. До якої групи належать ці речовини?

- + Антимутагени
- Мутагени
- Комутагени
- Тератогени
- Онкогени¹

499. Ген аланінової тРНК був уперше синтезований Х. Кораною у 1970 р. Цей ген складався з 77 пар нуклеотидів, не мав регуляторної частини й тому не функціонував. Ген тирозинової тРНК, який був синтезований Кораною пізніше, функціонував як справжній. Які ділянки гена були додатково синтезовані?

- Енхансери
- Структурні гени
- Ген-регулятор
- + Промотор і термінатор
- Репресор

500. Утворення молекул РНК на матриці ДНК називається:

- процесинг
- трансляція
- + транскрипція
- сплайсинг
- посттрансляційна модифікація

501. Для лікування інфекційних бактеріальних захворювань використовують антибіотики стрептоміцин, еритроміцин, хлорамфенікол. Який етап синтезу білків мікробної клітини вони інгібують?

- Транскрипцію

¹ У БЦТ тут – "дисмутагени", але такого терміну не існує.

- Реплікацію
- Процесинг
- + Трансляцію
- Сплайсинг

502. Синтез ДНК починається з праймера. Праймер – це:

- олігодезоксирибонуклеотид
- + олігорибонуклеотид
- АТФ
- дАТФ (дезоксиаденозинтрифосфат)
- ділянка ДНК, що складається з 40 нуклеотидів

503. Усі типи РНК синтезуються у вигляді РНК-попередників, які потім піддаються дозріванню (процесингу). Одним з етапів процесингу є сплайсинг. Сплайсинг – це:

- + вирізання неінформативних ділянок (інтронів) і зшивання інформативних (екзонів)
- приєднання до 5'-кінця 7-метилгуанозину
- приєднання до 3'-кінця 100–200 залишків аденілової кислоти
- хімічна модифікація азотистих основ
- фрагментація РНК

504. Під дією сонячного опромінення в ДНК шкіри людини найчастіше утворюються:

- делеції
- заміни нуклеотидів
- + тимінові димери
- хромосомні мутації
- одноланцюгові ДНК

505. У хворого на СНІД у клітинах, уражених вірусом ВІЛ, виявлено активність ферменту ревертази. Яка нуклеїнова кислота синтезується за участю цього ферменту?

- мРНК
- + ДНК
- рРНК
- тРНК
- Пре-мРНК

506. Для лікування інфекційного захворювання використали стрептоміцин. Синтез яких речовин буде загальмований при дії цього антибіотику?

- ДНК
- мРНК
- тРНК
- рРНК

+ Білків

507. В експерименті було показано підвищення активності бета-галактозидази після внесення лактози до культурального середовища з *E. coli*. Яка ділянка лактозного оперону стає розблокованою від репресору за цих умов?

- Промотор
- + Оператор
- Структурний ген
- Регуляторний ген
- Праймер

508. Хворому на туберкульоз легень призначено рифаміцин, який пригнічує фермент РНК-полімераза на стадії ініціації процесу:

- трансляції
- реплікації
- термінації
- елонгації
- + транскрипції

509. Трансляція починається з фази ініціації, коли кодон АУГ, що шифрує метіонін, зв'язується з комплементарним антикодоном тРНК. Укажіть даний антикодон.

- УЦГ
- УГЦ
- АЦУ
- + УАЦ
- АУГ

510. У структурі оперону ДНК прокариотів є ділянка¹, до якого прикріплюється РНК-полімераза у фазі ініціації транскрипції. Знайдіть назву цієї ділянки.

- Первинний транскрипт
- + Промотор
- Оператор²
- Ген-регулятор
- Структурний ген

511. Процес біосинтезу білка є енергозалежним. Укажіть, який макроергічний субстрат використовується в цьому процесі на стадії елонгації.

- АТФ

¹ У БЦТ тут і далі – "фрагмент", але в даному контексті це слово не личить.

² У БЦТ – "ген-оператор".

- АДФ
- + ГТФ
- УТФ
- ЦТФ

512. Центральною догмою молекулярної біології було поняття про передачу спадкової інформації в напрямку "ДНК-РНК-білок". Як передається спадкова інформація в ретровірусів?

- РНК–ДНК–білок
- ДНК–білок–РНК
- ДНК–ДНК–РНК–білок
- ДНК–РНК–білок
- + РНК–ДНК–РНК–білок

513. У клітині хвороботворної бактерії відбувається процес транскрипції. Матрицею для синтезу однієї молекули іРНК при цьому служить:

- уся молекула ДНК
- + ділянка одного з ланцюгів ДНК
- цілком один з ланцюгів молекули ДНК
- ланцюг молекули ДНК, позбавлений інтронів
- ланцюг молекули ДНК, позбавлений екзонів

514. У районах Південної Африки серед людей розповсюджена серпоподібноклітинна анемія, при якій еритроцити мають форму серпа внаслідок зміни в молекулі гемоглобіну глутамінової кислоти¹ на валін. Чим викликана ця хвороба?

- Порушенням механізмів реалізації генетичної інформації
- Кросинговером
- Геномною мутацією
- + Генною мутацією
- Трансдукцією

515. У результаті інтоксикації в епітеліальній клітині слизової оболонки порожнини рота не синтезуються ферменти, що забезпечують сплайсинг. Яка причина припинення біосинтезу білка в цьому випадку?

- Не синтезується АТФ
- Не утворюється рРНК
- Не активуються амінокислоти
- Порушений транспорт амінокислот
- + Не утворюється зріла іРНК

516. У генетичній лабораторії під час роботи з молекулами ДНК

¹ У БЦТ – "амінокислоти глутаміну", але це помилка.

білих пацюків лінії Вістар замінили один нуклеотид іншим. При цьому одержали заміну тільки однієї амінокислоти в пептиді. Спостережуваний результат буде наслідком мутації, яка називається:

- делеція
- дуплікація
- + трансверсія
- зсув рамки зчитування
- транслокація

517. Студенти під час вивчення особливостей генетичного коду з'ясували, що є амінокислоти, яким відповідають по 6 кодонів, п'яти амінокислотам – 4 різні кодони. Інші амінокислоти кодуються трьома і двома кодонами й тільки дві амінокислоти – одним кодоном. Укажіть, яку властивість генетичного коду перевірили студенти?

- Універсальність
- + Надмірність¹
- Колінеарність
- Однонаправленість
- Триплетність

518. Робітниця хімічного підприємства внаслідок порушення правил безпечної роботи зазнала токсичної дії азотистої кислоти та нітритів, які викликають дезамінування цитозину в молекулі ДНК. Який фермент ініціює ланцюг репараційних процесів?

- + Урацил-ДНК-глікозилаза²
- ДНК-залежна РНК-полімераза
- Оротидилмонофосфат-декарбоксилаза
- Тимідилатсинтаза
- Цитидинтрифосфатсинтетаза

519. У клітині в гранулярній ЕПС відбувається етап трансляції, при якому спостерігається просування іРНК щодо рибосоми. Амінокислоти з'єднуються пептидними зв'язками в певній послідовності – відбувається біосинтез поліпептиду. Послідовність амінокислот у поліпептиді буде відповідати послідовності:

- антикодонів рРНК

¹ У БЦТ – надлишковість.

² Це питання було на іспиті в 2011 р., де назва ферменту була записана неправильно – уридин-ДНК-глікозидаза. Насправді фермент видаляє з ДНК лише азотисту основу, тобто урацил, а не уридин – сполуку, що складається з урацилу й цукру. Допустимі варіанти правильної назви ферменту – урацил-ДНК-глікозилаза та урацил-ДНК-глікозидаза.

- антикодонів тРНК
- нуклеотидів рРНК
- нуклеотидів тРНК
- + кодонів іРНК

520. Відомо, що оператор відповідає за приєднання ферменту РНК-полімерази та ініціацію транскрипції. У цій ділянці відбулася делеція двох нуклеотидів. Які наслідки це може мати?

- Утворення аномальних білків
- + Відсутність синтезу білка
- Синтез білка в необмеженій кількості
- Утворення нормального білка
- Швидке закінчення синтезу білка

Питання із БЦТ, які не увійшли до основного тексту

Питання. Відомо, що нуклеїнові кислоти складаються з нуклеотидів, код ДНК є триплетним, а відстань між двома сусідніми нуклеотидами складає 0,34 нм. Як обчислити довжину гена, що кодує білкову молекулу з 250 амінокислот? Варіанти відповідей: 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) $250 \times 3 \times 2 \times 0,34$. Пропонується варіант г як правильний. Але, як і в попередніх розглянутих нами питаннях, автори не враховують регуляторних ділянок гена й можливих інтронів. Неточно казати й про "відстань між нуклеотидами", тому що 0,34 нм – це розмір (довжина) ділянки ланцюга ДНК, яку займає один нуклеотид. Строго кажучи, "між нуклеотидами" ніякої особливої відстані немає (є звичайна відстань між атомами), за одним відразу йде інший. Крім того, "код ДНК" – абсолютно невдалий термін. Краще використовувати поняття "генетичний код", "амінокислотний код".

Питання. Кожен "крок" подвійної спіралі ДНК становить 3,4 нм, і в ньому укладається 10 пар азотистих основ (або нуклеотидів). Тобто довжина одного нуклеотиду, або відстань між двома сусідніми вздовж осі ДНК, становить 0,34 нм. Яку довжину має ген, який кодує інсулін, якщо відомо, що до його складу входить 51 кислота? Варіанти відповідей: а) 52 нм; б) 50 нм; в) 35 нм; г) 60 нм; д) 75 нм. Пропонується варіант а як правильний. Тут можна зробити ті самі зауваження, що й до попередньої задачі (відстань між нуклеотидами, наявність регуляторних ділянок). Але якщо навіть зробити розрахунки тільки відносно амінокислот, однаково відповідь дається неправильна. Для 51 амінокислоти довжина ДНК дійсно становить $51 \times 3 \times 0,34 = 52,02$ нм, але треба ще врахувати стоп-кодон, тобто довжина ДНК буде $52 \times 3 \times 0,34 = 53,04$ нм (мінімум, без додаткових ділянок!).

Питання. Установлено, що в білковій молекулі міститься 150 амінокислотних залишків. Скільки було мономерів у вихідній молекулі ДНК, якщо інтрони в про-мРНК склали в сукупності 500 нуклеотидів? Варіанти відповідей: а) 600; б) 2600; в) 1900; г) 3800; д) 950. Пропонується варіант в як правильний. Дійсно, одна амінокислота кодується трьома нуклеотидами, $150 \times 3 = 450$, інтрони не транскрибуються, $450 + 500 = 950$, молекула ДНК дволанцюгова, тому $950 \times 2 = 1900$. Але ця схема відповіді має важливу помилку. Що означає "вихідна молекула ДНК?" Ген? Тоді треба до 1900 нуклеотидів додати регуляторні ділянки. Крім того, відчувається, як автори далекі від прак-

тичної роботи з молекулами ДНК. У молекулярній генетиці, генній інженерії ніхто не користується розрахунками загальної кількості нуклеотидів. Рахунок йде на пари нуклеотидів (скорочено – п.н.), або, що те ж саме, пари основ (п.о.; англійське скорочення – br від *base pairs*), і давати відповіді треба було б саме в цих одиницях.

Питання. Структурний ген містить у собі 10000 нуклеотидів. На екзонні ділянки припадає 6000 нуклеотидів. Яка кількість нуклеотидів припадає на інтронні ділянки? Варіанти відповідей: а) 2000; б) 3000; в) 4000; г) 6000; д) 8000. Пропонується правильна відповідь **в**, однак у такого роду питаннях не враховується наявність промотора, термінатора й ділянок мРНК, які не трансклюються й не є інтронами, тому за відсутності необхідної інформації дану відповідь не можна вважати правильною.

Питання. Відомо, що послідовність нуклеотидів в іРНК визначає послідовність амінокислот у поліпептидному ланцюгу. Чому дорівнює число нуклеотидів в іРНК, у якій закодована інформація про молекулу інсуліну, що складається з 21 амінокислотного залишку? Варіанти відповідей: а) 21; б) 42; в) 63; г) 78; д) 105. Пропонується варіант **в** як правильний. Однак це величезна помилка, яка досить характерна для людей, котрі щось читали про молекулярну генетику, але мало обізнані й не працювали в цій сфері. По-перше, РНК має стоп-кодон, який треба додати, по-друге, ділянки, що не трансклюються, які теж треба приплюсувати, а для цього – знати їхню довжину. По-третє, не говориться, що це за РНК – до сплайсингу чи після, тобто чи треба додавати можливі інтрони (якщо вони присутні, а якщо їх немає – має бути вказівка на це). Подібні помилки зустрічаються дуже часто.

Питання. На кіностудії ім. Довженка вирішили зняти науково-популярний фільм про біосинтез білка, але сценаристи посперечалися, яка саме зі структур ядер містить інформацію про синтез білка. Вирішіть їх суперечку. Варіанти відповідей: а) хромосома; б) молекула ДНК; в) ген; г) триплет нуклеотидів; д) нуклеотид. Пропонується варіант **в** як правильний. Очевидно, ця ситуація вигадана. Якщо сценаристи знають термін "триплет нуклеотидів", то повинні знати й що таке ген. Якщо не знають, як тоді вони можуть писати сценарій? До того ж, ген – це не структура ядра! Скоріше правильною тут буде відповідь **а** – хромосома, тим більше що сказано про синтез білка взагалі, а не про синтез якогось конкретного білка.

Питання. Порушений процес деспіралізації ДНК. Які процеси в ядрі змінюються? Варіанти відповідей: а) транскрипція; б) трансляція; в) редуплікація ДНК; г) біосинтез білка; д) мітоз. Пропонується варіант **а** як правильний. Але в цьому випадку процес редуплікації ДНК теж повинен порушуватися.

Питання. Чому хворі на дефект Блюма, при якому страждає фермент ДНК-лігаза, часто хворіють також на злоякісні пухлини? Варіанти відповідей: а) унаслідок порушення процесу репарації ДНК; б) унаслідок порушення синтезу ДНК; в) унаслідок порушення процесу реплікації ДНК; г) унаслідок порушення процесу рекомбінації ДНК; д) унаслідок порушення процесу мітозу. Пропонується варіант **а** як правильний. Насправді при синдромі Блюма внаслідок мутації гена, що кодує ДНК-хеліказу (а не лігазу!), порушується процес реплікації!

Питання. З молекули ДНК виділено екзонні ділянки. Що це за ділянки? Варіанти відповідей: а) незмістовні ділянки; б) змістовні ділянки, що кодують

первинну структуру білкових молекул; в) ланцюг іРНК як продукт транскрипції; г) ланцюг тРНК як продукт транскрипції; д) ланцюг рРНК як продукт транскрипції. Відповідь **б** – правильна. **Питання.** *З молекули ДНК виділено інтронні ділянки. Що це за ділянки?* Варіанти відповідей: а) незмістовні ділянки, що не кодують структуру білкових молекул; б) ланцюг іРНК як продукт транскрипції; в) гени-термінатори; г) змістові ділянки, що кодують первинну структуру білкових молекул; д) незамінні амінокислоти. Відповідь **а** – правильна. Слід зазначити, що ці два питання мають суттєві помилки. Якщо говориться, що ділянки виділялися з молекули ДНК, то про які ланцюги РНК може йти мова у відповідях? До речі, треба писати не "гени-термінатори", а просто "термінатори". Ну а незамінні амінокислоти взагалі не мають стосунку до ДНК.

Питання. *Лас-оперон – це складна система, здатна до саморегуляції, для якої лактоза є:* а) корепресором; б) голорепресором; в) репресором; г) індуктором; д) апорепресором. Правильна відповідь – **г**. Зауваження тут можна зробити таке: терміни "голорепресор" і "aporепресор" відсутні у відомих російських та іноземних підручниках та монографіях (лише в "Англо-російському біологічному словнику" є термін апорепресор), і не зрозуміло, навіщо їх використовувати, навіть якщо вони й існують у дуже спеціалізованій літературі. Для студентів-медиків це зайва інформація з усіх поглядів.

Питання. *Гіс-оперон – це складна система, здатна до саморегуляції, для якої гістидин є:* а) голорепресором; б) репресором; в) апорепресором; г) корепресором; д) індуктором. Правильна відповідь у БЦТ не вказана. Мабуть, автори хотіли розглянути випадок, протилежний попередньому, але якщо так, то вони помилилися. Це в триптофановому опероні триптофан є корепресором до білка-репресора, а гістидиновий оперон, на відміну від триптофанового, регулюється зовсім за іншим принципом – через складний механізм атенуації, у якому бере участь не репресор або індуктор, а гіс-тРНК! Деталі можна прочитати в книзі: *Льюін Б. Гени.* – М.: Мир, 1987 (на с.189–197).

Питання. *При дослідженні скам'янілих залишків тварини вдалося виділити ланцюжок ДНК. Дослідження її показало, що співвідношення (А+Т/Ц+Г) за правилом Чаргаффа дорівнює 1,7. Про що це свідчить?* Варіанти відповідей: а) про розмір ДНК; б) про ступінь мутабельності даної групи генів; в) про належність виду до вищих організмів; г) про кількість протоонкогенів; д) про належність виду до нижчих організмів. Пропонується варіант **в** як правильний. Але ця відповідь неправильна. Переконайтеся самі: для людини коефіцієнт (А+Т)/(Г+Ц) (до речі, саме так його слід писати, оскільки сума аденінів і тимінів ділиться на суму гуанінів і цитозинів, а не так, як пропонується в запитанні – поділити кількість Т на кількість Ц, а потім додати А і Г) дорівнює 1,52, стафілока – 1,50, дріжджів – 1,79, кишкової палички – 0,93, морського їжака – 1,85, вівці – 1,36 (дивись: *Ленінджер А. Основи біохімії: В 3-х т.* – М.: Мир, 1985. – Т.3 (розрахунки можна зробити, користуючись таблицею на с.860)). Невже стафілокок такий же "вищий організм", як людина, а дріжджі ще розумніші? Крім того, у питанні неправильним є посилання на правило Чаргаффа, яке не має ніякого стосунку до коефіцієнта (А+Т)/(Г+Ц).

Питання. *Учені Р. Холлі, М. Ніренберг та Х. Корана розшифрували генетичний код і встановили його функцію в синтезі білка. Що таке код за їх визначенням?* Варіанти відповідей: а) система розміщення нуклеотидів у молекулі ДНК, що кодує послідовність амінокислот у молекулі білка; б) чергу-

вання інтронних та екзонних ділянок у ДНК; в) програма успадкування ознак; г) послідовність амінокислот у білковій молекулі; д) кодони іРНК. Пропонується варіант **а** як правильний. Дійсно, він близький до правильної відповіді, але все ж таки дуже неточний. Генетичний код – це певна відповідність між триплетами нуклеотидів у мРНК і амінокислотами в молекулі білка, або ж можна сказати й так: система, що **пов'язує** послідовність нуклеотидів в нуклеїнових кислотах і послідовність амінокислот у поліпептидах (дивись: *Стент Г., Кэлиндар Р. Молекулярная генетика. – М.: Мир, 1981 на с.189*). Як бачимо, це не зовсім те, а точніше, зовсім не те, що нам пропонують автори питання. "**Система розміщення нуклеотидів** у молекулі ДНК, що кодує послідовність амінокислот у молекулі білка" – це скоріше групування нуклеотидів ДНК в окремі функціональні ділянки – промотор, структурну частину гена, термінатор, інтрони, екзони. Крім того, учених, що вивчали код, було не троє, а набагато більше!

Питання. *У різноманітних комбінаціях нуклеїнових ниток ДНК закодована програма синтезу багатьох білків. Скільки білків може кодувати одна й та сама ділянка ДНК?* Варіанти відповідей: а) 1; б) 4; в) 16; г) 32; д) 64. Пропонується варіант **а** як правильний. Зауваження до питання такі: по-перше, програма синтезу білків закодована не в комбінаціях (?) ниток ДНК, а в комбінаціях нуклеотидів у складі гена, по-друге, у вірусів одна ділянка ДНК може кодувати навіть два поліпептиди! Тобто одна й та сама послідовність ДНК зчитується у двох різних рамках – два гени перекриваються. А потім на двох різних мРНК синтезуються два різних поліпептиди.

Питання. *У результаті впливу тератогенного фактора на організм зародка в його клітинах припинився синтез ферментів, що забезпечують рестрикцію й сплайсинг. До яких результатів це призведе, якщо процес трансляції не порушений?* Варіанти відповідей: а) клітини зародка негайно загинуть; б) у клітині відбудеться репарація ДНК; в) у клітині буде синтезуватися новий білок із меншою кількістю амінокислот; г) у клітині буде синтезуватися необхідний білок; д) у клітині буде синтезуватися новий білок із великою кількістю амінокислот. Правильна відповідь не вказана. Скоріш за все, правильною є відповідь **а**, тому що при порушенні сплайсингу з аномальних РНК більшого, ніж потрібно, розміру, синтезуються аномальні білки як більшого, так і меншого розміру (коли в послідовності інтрону несподівано виникає стоп-кодон), і це припинить нормальний перебіг біохімічних реакцій. Ферментів рестрикції (рестриктаз) в еукаріотів немає, вони є лише в бактеріях (у питанні – типова помилка людей, що слабо розбираються в молекулярній генетиці; цю помилку можна зустріти, наприклад, в українському підручнику з медичної біології за редакцією В. Пішака й Ю. Бажори, де автори – З. Д. Воробець з Львівського медуніверситету та Г. Ф. Жегунов з Харківської зооветеринарної академії – помилково вважають, що сплайсинг здійснюється рестриктазами, – абсолютна дурниця!).

Питання. *Хворому призначений протипухлинний препарат 5-фторурацил, який використовують замість природного нуклеотиду при синтезі тРНК. На якій стадії здійснюється інгібування біосинтезу білка?* Варіанти відповідей: а) транскрипції; б) процесингу і тРНК; в) трансляції; г) активації й рекогніції; д) реплікації. Пропонується варіант **д** як правильний. Зазначимо, що тут взагалі помилково сформульоване питання, оскільки фторурацил інгібує синтез dTMP з dUMP і тим самим синтез ДНК (аж ніяк не тРНК!), а реп-

лікація (синтез ДНК) ніякого відношення до транскрипції й біосинтезу білка не має. Крім того, у відповіді **б** є стилістична помилка (можливо, мався на увазі процесинг тРНК?). Замість терміна "рекогніція" краще вживати термін "розпізнавання".

Питання. *Гени еукаріотичних клітин переривчасті, тому що мають у своєму складі неінформативні нуклеотидні послідовності (інтрони) і екзони – послідовності нуклеотидів, які кодують білок. Загальна кількість кодонів, що входять в екзони, – 64. Скільки кодонів відповідає за кодування 20 амінокислот? Варіанти відповідей: а) 61; б) 64; в) 32; г) 46; д) 60. Правильна відповідь – а.* Тут текст питання закручений таким чином, що взагалі втрачений логічний зв'язок між окремими реченнями (якщо він взагалі був). Насправді немає ніякого зв'язку між екзонами та кількістю кодонів, що кодують амінокислоти (до чого тут екзони? не всі еукаріотичні гени мають екзони, та й для прокариот була б та сама правильна відповідь). Крім того, не можна так казати: "загальна кількість кодонів, що входять в екзони, – 64", бо в екзони входять сотні кодонів, а ось **різних** кодонів, дійсно, тільки 64, причому в прокариотів теж використовуються 64 кодони, ті ж самі! Проблема в цьому питанні виникла тому, що авторам дуже хотілося запитати про особливості генетичного коду, а ось прив'язати питання до клінічної ситуації, на жаль, не вийшло.

Питання. *Після транскрипції в процесі біосинтезу білка матрична РНК утворює комплекс із рибосомами. Починається трансляція. Дайте визначення трансляції: а) процес перенесення інформації з молекули іРНК та її реалізація у вигляді синтезу білкових молекул; б) синтез вуглеводів; в) синтез амінокислот; г) синтез нуклеотидів; д) синтез рРНК. Правильна відповідь – а.* Тут невдало сформульовані відповіді, тому що правильна відповідь сама довга, до того ж у ній згадується іРНК, про яку йде мова в питанні, що є підказкою.

Питання. *У клітині існують 3 види РНК: транспортна, що транспортує амінокислоти до полісом; інформаційна, що виконує роль матриці; рибосомальна, що входить до складу рибосом. Якої з них у клітині найбільше? Варіанти відповідей: а) інформаційної; б) рибосомальної; в) транспортної; г) матричної; д) про-іРНК. Правильна відповідь – б.* **Питання.** *Полінуклеотидні молекули бувають гігантські та короткі. Яка з видів РНК є найкоротшою? Варіанти відповідей: а) інформаційна; б) рибосомальна; в) транспортна; г) матрична; д) про-іРНК. Правильна відповідь – в.* Але ж матрична та інформаційна РНК – це одне й те саме, тобто ці два тести складені невдало.

Питання. *Цитобіохімічними методами з ядра виділено пре-іРНК і зрілу іРНК. Біосинтез білкової молекули буде відбуватися на тій, яка: а) позбавлена інтронних ділянок; б) повна копія кодуючого ланцюга ДНК; в) повна копія двох ланцюгів ДНК; г) позбавлена екзонних ділянок; д) позбавлена акцепторних триплетів. Правильна відповідь – а.* Питання авторами сформульоване неграмотно. Оскільки РНК "було виділено", а синтез "буде відбуватися", то, зрозуміло, мова йде про біосинтез *in vitro*, а в цій системі рибосома буде здійснювати трансляцію на будь-якій іРНК, позбавлена вона інтронних ділянок чи ні (просто на незрілій РНК синтез зупиниться раніше на першому ж стоп-кодоні). Також хотілося б дізнатися в авторів, що таке "акцепторні триплети"?

Питання. У клітинах жінки внаслідок трансляції відбувся синтез гормону вазопресину. При цьому був використаний генетичний код, який є: а) триплетним; б) дуплетним; в) унікальним; г) комплементарним; д) тетраплетним. Правильна відповідь – **а**. Це питання, яке просто таки висмоктане з пальця. Надто прості відповіді, та й до чого тут вазопресин, – аби було "клінічне питання"? І як неграмотно сформульовано: "внаслідок трансляції відбувся синтез"! Трансляція – то ж і є синтез. Краще вже сказати "в ході трансляції був синтезований".

Питання. Експериментально була встановлена кількість та послідовність амінокислот у молекулі гормону інсуліну. Ця послідовність кодується: а) певним чергуванням екзонних та інтронних ділянок; б) послідовністю структурних генів; в) кількістю та послідовністю азотистих основ ДНК; г) кількістю та послідовністю нуклеотидів у екзонних частинах гена; д) кількістю та послідовністю нуклеотидів у інтронних ділянках гена. Правильна відповідь – **г**. Відповідь **в** треба було б уточнити – про яку саме ділянку ДНК іде мова, бо у відповідях **г** і **д** указуються конкретні ділянки гена, а ген є частиною ДНК. Зауважимо також, що молекулярні генетики часто говорять про послідовність азотистих основ, маючи на увазі нуклеотиди (наприклад, розмір гена вказують у парах основ, хоча точніше було б у парах нуклеотидів).

Питання. У процесі еволюції часто відбувалися дуплікації ділянок геному. Одна з копій могла еволюціонувати в результаті мутацій, а інша – зберігати свою початкову функцію. Прикладом можуть бути гени білків м'язів, імунoglobulinів тощо. Як називають набір функціонально споріднених генів, що мають спільного предка і можуть бути розміщені в різних ділянках геному? Варіанти відповідей: а) кластери; б) реплікатори; в) інтрони; г) екзони; д) транспозони. Відповідь **а** пропонується як правильна, але це помилка. Гени, що утворюються шляхом дуплікацій та мутацій, утворюють **родину генів**. Вони можуть бути як розкидані по геному, так і бути розміщеними поруч – утворювати **кластери** (дивись: *Льюін Б. Гени.* – М.: Мир, 1987 (на с.268 і 279)). Таким чином, автори, не знаючи, що ж таке кластери генів, не дають взагалі правильної відповіді. Цікаво, що таке ж неправильне визначення терміну "кластери" є й у підручнику: *Слюсарев А.О., Жукова С.В. Біологія.* – К.: Вища школа, 1992 (с. 87 і 406).

Питання. Інформаційна РНК існує у вигляді зрілої фракції й у вигляді попередника (про-іРНК). Зрілі молекули іРНК прикріплюються до рибосом, де починається зчитування інформації. Проте іноді в клітинах може накопичуватися зріла іРНК, яка зв'язана з білком і може функціонувати тільки після звільнення від білка. Як називаються ці нуклеопротеїдні комплекси, що знаходяться в цитоплазмі й можуть бути прикріплені до рибосом? Варіанти відповідей: а) інформосоми; б) термінатори; в) транскриптони; г) спейсери; д) екзони. Правильна відповідь – **а**. Слід зазначити, що термін "інформосома" в сучасній зарубіжній та вітчизняній науковій літературі не використовується й має, скоріш за все, лише історичне значення.

Питання. У пацієнта з ознаками ураження шкіри під дією ультрафіолетового проміння діагностовано пігментну ксеродерму. Який механізм виникнення даної патології? Варіанти відповідей: а) дефіцит тирозинази; б) порушення репарації ДНК; в) плейотропна дія гена; г) дефіцит фенілаланінгідроксилази; д) домінантна мутація. Правильна відповідь – **б**. Зрозуміло, що варіант **д** взагалі не має відношення до цього питання (про механізм).

Питання. Які нуклеїнові кислоти беруть участь у трансляції? Варіанти відповідей: а) рибосомальні РНК; б) транспортні РНК; в) матрична РНК; г) ДНК; д) АТФ? Як правильна пропонується відповідь **а**. Але це неправильно, оскільки тРНК і мРНК теж беруть участь у трансляції. Це питання в англomовному варіанті було надіслано Центром тестування в 2006 р.

Питання. Що є основною мішенню в клітині після дії на неї іонізуючої радіації? Варіанти відповідей: а) ДНК; б) мітохондрії; в) рибосоми; г) цитоплазматична мембрана; д) саркоплазматичний ретикулум. Пропонується відповідь **а** як правильна. Слід зауважити, що краще було б запитати, що є мішенню **під час** дії радіації, а не **після** дії. Крім того, і в мітохондріях є ДНК, яка теж потерпає від дії радіації.

Питання. Що може бути наслідком пошкодження генетичного апарату статевих клітин? Варіанти відповідей: а) спадкові хвороби; б) злоякісні пухлини; в) аутоімунні процеси; г) старіння; д) гальмування апоптозу. Як правильна пропонується відповідь **а**, але ж і рак може бути викликаний мутаціями, і прогерія (хвороба передчасного старіння) теж має генетичну природу.

Питання. В молекулярній біології використовують метод визначення порядку розташування нуклеотидів усередині гена за амінокислотним складом поліпептиду. На якій властивості генетичного коду базується цей метод? Варіанти відповідей: а) універсальність; б) виродженість; в) колінеарність; г) специфічність; д) безперервність. Пропонується відповідь **в** як правильна. Зробимо наступні зауваження. По-перше, за **амінокислотним складом** (скільки і яких амінокислот містить білок) визначити **порядок розташування** нуклеотидів неможливо взагалі. За **послідовністю амінокислот** у білку визначити нуклеотиди в гені також неможливо, тому що генетичний код вироджений, можна лише пропонувати різні варіанти. А що дійсно роблять молекулярні генетики й біологи – це визначають послідовність амінокислот по відомій послідовності нуклеотидів у гені, але тут використовуються різні властивості коду – і колінеарність, і безперервність (неперекриваємість), і специфічність. Мабуть, автори питання ніколи не працювали в цій галузі.

Питання. Серед органічних речовин клітини знайдено полімер, який складається з десятків, сотень і тисяч мономерів. Молекула здатна самовідтворюватися та бути носієм інформації. За допомогою рентгеноструктурного аналізу виявлено, що молекула складається з двох спірально закручених ниток. Укажіть цю органічну сполуку. Варіанти відповідей: а) РНК; б) целюлоза; в) вуглевод; г) гормон; д) ДНК. Пропонується відповідь **д** як правильна, але насправді в деяких вірусів носієм спадкової інформації є дволанцюгова РНК (реовіруси, ротавіруси, орбівіруси, орторевіруси).

Питання. У пацієнта розвилася серпоподібноклітинна анемія внаслідок заміни глутамінової кислоти валіном у молекулі гемоглобіну. Результатом якої мутації є дана хвороба? Варіанти відповідей: а) генної; б) хромосомної; в) геномної; г) делеції; д) дуплікації. Правильна відповідь **а**, але ж делеція і дуплікація є різновидами як хромосомної, так і генної мутацій, тобто варіанти відповідей підібрані невдало.

Питання. У біотехнологічних методах генної інженерії для отримання нових речовин використовують плазміди. В яких біохімічних процесах їх використовують? Варіанти відповідей: а) біосинтезу білка; б) біосинтезу ензимів; в) перенесення генетичної інформації; г) біосинтезу гормонів; д) біо-

синтезу ліпідів. Пропонується відповідь **в** як правильна, але правильними є також відповіді **а**, **б** і **г**, тому що плазміди містять відповідні гени, що кодуєть ферменти, білки тощо, і власне для цього їх і використовують у біотехнології. Звісно, плазміди при цьому містять генетичну інформацію, яку можуть переносити в інші клітини (відповідь **в**). Крім того, невдало викладений початок питання, краще було б написати так: "Для біотехнології методами генної інженерії створюють плазміди, за допомогою яких можна отримувати нові речовини".

Питання. *В ушкоджених клітинних ядрах відбувається включення цілої низки аварійних генетичних програм. Що до них не належить?* Варіанти відповідей: а) гени білків теплового шоку; б) анти-онкогени; в) гени-регулятори програмованої клітинної загибелі; г) ген G-білка; д) ген маркера старіючих і ушкоджених клітин (АСК). Пропонується відповідь **г** як правильна, однак очевидно, що це занадто вузькоспеціальне питання, причому, скоріше, з області патофізіології.

Питання. *У процесі синтезу поліпептидного ланцюга тРНК транспорту певну амінокислоту на іРНК. Яким повинен бути антикодон тРНК, відповідний до кодону 5'-ГУА-3' в іРНК?* Варіанти відповідей: а) 5'-ЦАУ-3'; б) 5'-УТЦ-3'; в) 5'-УАЦ-3'; г) 5'-АУГ-3'; д) 3'-ЦАУ-5'. Варіант відповіді **а** пропонується в якості правильного, однак це зовсім не так. Справа в тому, що кодон і антикодон паруються за тим самим правилом, що й два ланцюги ДНК – вони антипаралельні, тобто правильною має бути відповідь **д**. У той же час зовсім не має значення, у якому порядку записувати послідовність нуклеотидів – ліворуч 5'-кінець, чи праворуч, тому що в клітині немає ні верху, ні низу, ні лівої сторони, ні правої. Тому очевидно, що варіант відповіді **в** – той самий, що й **д**, тобто теж правильний. Шкода, що автори питання цього не знають.

Питання. *У процесі синтезу білка інформація із ДНК передається в послідовність нуклеотидів іРНК. По ділянці Ц-Т-Г-А молекули ДНК синтезована ділянка молекули іРНК із послідовністю: 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.* Пропонується варіант **а** в якості правильного. Однак в умові не сказано, про яку ділянку ДНК йде мова, і якщо про кодуєчу (нематричну), то правильною має бути відповідь Ц-У-Г-А (а її серед варіантів відповідей немає!), а якщо ж про некодуєчу (матричну) ділянку, то в умові слід указати кінці фрагмента (3'-Ц-Т-Г-А-5'), оскільки за домовленістю послідовність ДНК записується таким чином, щоб ліворуч був 5'-кінець, але у матричній ділянці орієнтація кінців повинна бути протилежною орієнтації іРНК.

Питання. *При цитологічних дослідженнях було виявлено велику кількість різних молекул тРНК, які доставляють амінокислоти до рибосоми. Чому буде дорівнювати кількість різних типів тРНК у клітині?* Варіанти відповідей: а) кількості нуклеотидів; б) кількості амінокислот; в) кількості білків, синтезованих у клітині; г) кількості різних типів іРНК; д) кількості триплетів, що кодуєть амінокислоти. Пропонується вважати правильною відповідь **д**, але це не так. Насправді завдяки неоднозначній відповідності кодону й антикодону (wobble-гіпотеза Ф. Кріка, запропонована в 1966 р.) достатньо, щоб у клітині були присутні від 30 до 50 різних тРНК, які здатні з'єднуватися з 61 смисловим кодоном. До речі,

виявити різні молекули тРНК ніяк не можна під час цитологічних досліджень, для цього потрібні біохімічні дослідження.

МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА

521. У родині зростає дочка 14 років, у якої спостерігаються деякі відхилення від норми: зріст її нижчий, ніж в однолітків, відсутні ознаки статевого дозрівання, шия дуже коротка, плечі широкі. Під час дослідження каріотипу з'ясувалося, що в неї відсутня одна із двох X-хромосом. Інтелект у нормі. Яке захворювання в дівчинки?

- Синдром Патау
- Синдром Дауна
- Синдром Едвардса
- Синдром Клайнфельтера
- + Синдром Шерешевського–Тернера

522. У здорової жінки, яка під час вагітності перенесла вірусну краснуху, народилася глуха дитина, у якої нормальний каріотип і генотип. Глухота дитини є проявом:

- генних мутацій
- генокопії
- хромосомної аберації
- + фенокопії
- комбінативної мінливості

523. Дівчинка 14 років відстає у фізичному та розумовому розвитку, має низький зріст, широку щитоподібну грудну клітку; вторинні статеві ознаки відсутні. Тілець Барра немає. Який механізм цієї хвороби?

- Генетичний дефект синтезу гонадотропіну
- Генетичний дефект синтезу статевих гормонів
- Гіпотиреоз
- + Порушення розходження статевих хромосом у мейозі
- Набута недостатність соматотропіну (гормону росту)

524. Під час обстеження букального епітелію чоловіка було виявлено статевий хроматин. Для якого хромосомного захворювання це характерно?

- + Синдрому Клайнфельтера
- Хвороби Дауна
- Трисомії за X-хромосою
- Гіпофосфатемічного рахіту
- Синдрому Шерешевського–Тернера

525. У хворого відмічено тривалий ріст кінцівок, подовжені "павукоподібні" пальці, дефекти кришталика ока, аномалії серцево-судинної системи. Інтелект у нормі. Які ознаки можуть бути

ще в цього хворого?

- Розщеплення м'якого та твердого піднебіння
- + Порушення розвитку сполучної тканини
- Недорозвинення гонад
- Плоске обличчя та широке перенісся
- Недорозвинення нижньої щелепи

526. Під час обстеження юнака з розумовою відсталістю, євнухоїдною будовою тіла та недорозвиненістю статевих органів у клітинах виявлено статевий хроматин. Який метод було використано?

- Дерматогліфічний
- + Цитологічний
- Клініко-генеалогічний
- Популяційно-статистичний
- Біохімічний

527. 15-літній хлопчик високого зросту, із затримкою розумового розвитку й відстроченою статевою зрілістю має каріотип XXУ. Скільки тілець Барра знаходиться в клітинах?

- 0
- + 1
- 2
- 3
- 4

528. У медичній консультації складають родовід хворого на алкаптонурію. Йому 12 років. Яким символом потрібно позначити пробанда?

- Символ (квадрат) заштрихувати або зафарбувати
- Зверху квадрата нарисувати горизонтальну риску
- Біля квадрата поставити знак оклику або зірочку
- + Біля квадрата нарисувати стрілку
- У середині квадрата поставити крапку

529. В якій родині є високий ризик розвитку в новонародженого гемолітичної жовтяниці при других пологах?

- Дружина резус-позитивна, чоловік резус-негативний, перша дитина – резус-негативна
- Дружина резус-позитивна, чоловік резус-негативний, перша дитина – резус-позитивна
- Дружина резус-негативна, чоловік резус-позитивний, перша дитина – резус-негативна
- Дружина резус-позитивна, чоловік резус-позитивний, перша дитина – резус-позитивна

+ Дружина резус-негативна, чоловік резус-позитивний, перша дитина – резус-позитивна

530. У 6-річної дитини виявлений синдром Дауна. Але хромосомний аналіз показав, що не всі клітини мають аномальний каріотип. Як називається це явище?

- Епістаз
- Неповна пенетрантність
- Неповне домінування
- + Мозаїцизм
- Варіабельна експресивність

531. Жінка 25 років вагітна втретє, потрапила в клініку із загрозою переривання вагітності. Яка комбінація Rh-фактора в неї та в плода може бути причиною цього?

- rh^- у матері, rh^- у плода
- Rh^+ у матері, rh^- у плода
- Rh^+ у матері, Rh^+ у плода
- + rh^- у матері, Rh^+ у плода
- Визначити неможливо

532. У каріотипі матері 45 хромосом. Установлено, що це пов'язано із транслокацією 21-ї хромосоми на 15-ту. Яке захворювання ймовірніше за все буде в дитини (каріотип батька в нормі)?

- Синдром Клайнфельтера
- + Синдром Дауна
- Синдром Патау
- Синдром Морріса
- Синдром Едвардса

533. У дитини після народження проявився синдром "котячого крику" – "нявкаючий" тембр голосу. Після дослідження каріотипу цієї дитини було виявлено:

- додаткову Y-хромосому
- нестачу X-хромосоми
- додаткову 21-шу хромосому
- + делецію короткого плеча 5-ї хромосоми
- додаткову X-хромосому

534. Вузькі плечі й широкий таз, недорозвинення сід'яників, високий голос, гінекомастія й безплідність характерні для:

- синдрому Дауна
- синдрому Едвардса
- + синдрому Клайнфельтера
- синдрому Патау

– синдрому Шерешевського–Тернера

535. У 5-літньої дитини порушений тирозиновий обмін. Це призводить до ураження нервової системи й слабоумства, але легко лікується спеціальною дієтою, призначеною в ранньому віці. Яке це захворювання?

- Гемофілія
- Цистинурія
- + Фенілкетонурія
- Брахідактилія
- Таласемія

536. При якому захворюванні гетерозиготи стійкі до малярії?

- Брахідактилії
- Цистинурії
- Фенілкетонурії
- Гемофілії
- + Серпоподібноклітинній анемії

537. Жінці 43 років не рекомендоване народження дитини із приводу високої ймовірності захворювання дитини хромосомним синдромом. Чому таке обмеження не стосується чоловіків?

- + Стадія профазі I поділу мейозу в жінок дуже довга
- Це пов'язано з тим, що яйцеклітина нерухома
- Це пов'язано з обмеженою кількістю ооцитів I порядку
- При оогенезі утворюється лише одна яйцеклітина, а не чотири
- Під час оогенезу відсутня стадія формування

538. Укорочені кінцівки, маленький череп, плоске широке перенісся, вузькі очні щілини, складка верхнього віка, яка нависає, мавпяча складка, розумова відсталість характерні для:

- синдрому Шерешевського–Тернера
- синдрому Едвардса
- синдрому Клайнфельтера
- + синдрому Дауна
- трисомії-X

539. Позитивна реакція проби Феллінга, затхлий специфічний запах сечі й поту, уповільнений моторний і психічний розвиток з 3–6-місячного віку, просвітлення волосся характерні для:

- синдрому Шерешевського–Тернера
- галактоземії
- фруктозурії
- + фенілкетонурії
- синдрому Патау

540. Розщеплення піднебіння, недорозвинення чи відсутність очей, неправильно сформовані вуха, деформація кистей і стоп, порушення розвитку серця й нирок характерні для:

- + синдрому Патау
- синдрому Дауна
- синдрому Клайнфельтера
- синдрому Шерешевського–Тернера
- синдрому Едвардса

541. У дитини 6 місяців уповільнений моторний та психічний розвиток, збліднення шкірних покривів, волосся й райдужної оболонки очей, позитивна проба з 5% розчином трихлороцтового заліза. Яке з указаних спадкових захворювань виявлено в дитини?

- Галактоземія
- Алкаптонурія
- Хвороба Дауна
- Альбінізм
- + Фенілкетонурія

542. Вузьке чоло й широка потилиця, дуже низько розміщені деформовані вуха, недорозвинення нижньої щелепи, широкі короткі пальці характерні для:

- синдрому Шерешевського–Тернера
- + синдрому Едвардса
- синдрому Дауна
- синдрому Патау
- синдрому Клайнфельтера

543. Які методи дослідження дозволяють вчасно встановити діагноз фенілкетонурії?

- Визначення тілець Барра або барабанних паличок
- Розрахунок імовірності народження хворого (за генетичними законами)
- + Біохімічне дослідження крові й сечі
- Визначення каріотипу
- Вивчення дерматогліфіки

544. Мати й батько здорові. У медико-генетичній консультації методом амніоцентезу визначені статевий хроматин і каріотип плода: $n=45, X0$. Який діагноз можна поставити майбутній дитині?

- Синдром трисомія-Х
- Філадельфійська хромосома
- Гепатолентикулярна дегенерація (хвороба Вільсона–Коновалова)
- + Синдром Шерешевського–Тернера

– Фенілкетонурія

545. У родині батько страждає одночасно гемофілією й дальтонізмом. Ви – лікар медико-генетичної консультації. Проаналізуйте можливі варіанти успадковування аномалій:

- + обидва гени одержать дівчинки
- ген гемофілії одержать хлопчики
- обидва гени одержать хлопчики
- ген дальтонізму одержать дівчинки
- обидва гени одержать діти незалежно від статі

546. Жінка передчасно народила мертвого хлопчика. Яка причина спонтанного аборту є найбільш частою?

- Генна мутація
- Травма
- + Хромосомна аберація
- Несумісність за резус-фактором
- Інфекція матері

547. Яким методом можна діагностувати гетерозиготне носійство патологічного гена за умови, що для зазначеного алеля спостерігається дозовий ефект, а виразність у фенотипі ознаки в домінантній гомозиготі й гетерозиготі різна?

- Генеалогічним методом
- Цитогенетичним методом
- + Біохімічним методом
- Близнюковим методом
- Популяційно-статистичним методом

548. У хворого спостерігається порушення синтезу тирозину, адреналіну, норадреналіну, меланіну. Виражено слабоумство. Який найбільш імовірний діагноз?

- Іхтіоз
- Гепатоцеребральна дистрофія (хвороба Вільсона–Коновалова)
- Подагра
- + Фенілкетонурія
- Сімейна амавротична ідіотія (хвороба Тея–Сакса)

549. До медико-генетичної консультації звернулася жінка з мінусомією за X-хромосомою. У неї виявлений дальтонізм. Назвіть її каріотип і генотип:

- 45, X^dX^d
- 46, X^DO
- 45, X^DO
- 46, X^dO
- + 45, X^dO

550. Мати й батько здорові. Методом амніоцентезу визначено каріотип плода: 47, XX, 21+. Поставте діагноз:

- синдром котячого крику
- + синдром Дауна
- синдром "супержінка"
- синдром Шерешевського–Тернера
- синдром Едвардса

551. Дитина, хвора на фенілкетонурію, страждає на розумову відсталість. Який механізм буде головним у розвитку пошкодження центральної нервової системи?

- Підвищення синтезу тирозину
- + Накопичення в крові фенілаланіну й фенілкетонів (фенілпірувату)
- Зниження синтезу меланіну
- Збільшення екскреції із сечею фенілкетонових тіл
- Зниження синтезу тиреоїдних гормонів

552. До медико-генетичної консультації звернулося здорове подружжя, у якого син хворіє на фенілкетонурію. Подружжя стурбовано щодо здоров'я наступної дитини. Фенілкетонурія успадковується за аутосомно-рецесивним типом. Яка ймовірність народження другої дитини з фенілкетонурією?

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

553. Який метод генетичного обстеження дасть можливість найбільш імовірно встановити діагноз синдрому Шерешевського–Тернера у хворої людини?

- Генеалогічний
- Демографо-статистичний
- Дерматогліфіка
- + Виявлення статевого хроматину
- Близнюковий

554. У медико-генетичній консультації шляхом каріотипування обстежили новонародженого з аномаліями черепа й кінцівок. Установили наявність трьох аутосом 18-ї пари. Яке захворювання найбільш імовірно в дитини?

- + Синдром Едвардса
- Синдром XXX
- Синдром Дауна
- Синдром Патау

– Синдром Клайнфельтера

555. У людини гемофілія кодується рецесивним геном, зчепленим із Х-хромосоною. У медико-генетичну консультацію звернулося майбутнє подружжя: здоровий юнак одружується з дівчиною, батько якої страждав на гемофілію, а мати та її родичі були здорові. Яка ймовірність вияву названої ознаки в синів від цього шлюбу?

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

556. До медико-генетичної консультації звернулася вагітна жінка, яка працювала на шкідливому виробництві й мала підстави для хвилювання із приводу народження ненормальної дитини. Після проведення амніоцентезу стало питання про переривання вагітності. Лікарі пояснили жінці, що її майбутня дитина не буде життєздатною й матиме вади в будові серця, нирок, травної системи, розщеплення м'якого й твердого піднебіння, недорозвиток або відсутність очей. Про яке порушення в каріотипі йшла мова в цьому випадку?

- Полісомія Х
- Моносомія Х
- Трисомія Y
- + Трисомія 13
- Трисомія 21

557. Чоловік 70 років страждає на подагричний артрит. У його родоводі також були хворі на подагру. Який фактор є безпосередньою причиною розвитку патології в даному випадку?

- Генетичний дефект обміну сечовини
- + Генетичний дефект обміну сечової кислоти
- Похилий вік
- Надмірне споживання м'яса
- Чоловіча стать

558. У молодого чоловіка 20 років високого зросту та астеничної будови тіла з ознаками гіпогонадізму, гінекомастією та зменшеною продукцією сперми (азооспермія) виявлено каріотип 47, XXУ. Який спадковий синдром супроводжується такою хромосомною аномалією?

- Дауна
- Віскотта–Олдрича

- + Клайнфельтера
- Шерешевського–Тернера
- Луї–Барр

559. Одна з форм рахіту успадковується за аутосомно-домінантним типом. Це захворювання є наслідком:

- анеуплоїдії
- геномної мутації¹
- хромосомної мутації
- поліплоїдії
- + генної мутації

560. Відомо, що фенілкетонурія виникає внаслідок мутації гена, що відповідає за перетворення фенілаланіну, і розпаду фенілаланіну до кінцевих продуктів обміну. Назвіть, який шлях обміну фенілаланіну призведе до розвитку фенілкетонурії:

- фенілаланін → тирозин → тироксин
- фенілаланін → тироксин → норадреналін
- фенілаланін → тироксин → алкаптон
- + фенілаланін → фенілпіруват → кетокислоти
- фенілаланін → тирозин → меланін

561. Під час медичного огляду у військкоматі був виявлений хлопчик 15 років, високого зросту, з евнухoidними пропорціями тіла, гінекомастією, з ростом волосся на лобку за жіночим типом. Відмічаються відкладання жиру на стегнах, відсутність росту волосся на обличчі, високий голос; коефіцієнт інтелекту знижений. Виберіть каріотип, що відповідає даному захворюванню:

- 45, X0
- + 47, XXУ
- 46, XX
- 46, XY
- 47, XXX

562. Під час аналізу сечі тримісячної дитини виявлено підвищену кількість гомогентизинової кислоти, сеча при стоянні на повітрі набуває темного забарвлення. Для якого з нижчеперелічених захворювань характерні описані зміни?

- + Алкаптонурії
- Альбінізму

¹ Невдало підібраний варіант відповіді, оскільки поліплоїдія та анеуплоїдія є варіантами геномної мутації, а строго кажучи, вони є ще й варіантами хромосомної мутації (хромосомні мутації включають у себе як зміни в структурі хромосом, так і зміни в кількості хромосом).

- Аміноацидурії
- Цистинурії
- Фенілкетонурії

563. У жінки внаслідок порушення мейозу утворилися такі типи яйцеклітин: $22+XX$, $22+0$. Які хвороби можливі в її дочок, якщо в чоловіка сперматозоїди мають нормальний набір хромосом?

- Трисомія X і хвороба Дауна
- Синдром Шерешевського–Тернера й синдром Клайнфельтера
- Синдром Клайнфельтера й трисомія X
- Синдром Клайнфельтера й хвороба Дауна
- + Синдром Шерешевського–Тернера й трисомія X

564. У молодих здорових батьків народилася дівчинка, білява, із блакитними очима. У перші ж місяці життя в дитини розвинулися дратівливість, неспокій, порушення сну й харчування, а обстеження невропатолога показало відставання в розвитку дитини. Який метод генетичного обстеження дитини слід застосувати для точного встановлення діагнозу?

- Популяційно-статистичний
- + Біохімічний
- Близнюковий
- Цитогенетичний
- Генеалогічний

565. У жінки під час дослідження клітин слизової оболонки щокни не виявлено статевий хроматин. Яке з наведених захворювань можна припустити?

- Синдром Дауна
- Синдром Клайнфельтера
- Синдром Патау
- Синдром Едвардса
- + Синдром Шерешевського–Тернера

566. До медико-генетичного центру звернулися батьки з підозрою на хромосомну хворобу дитини. При каріотипуванні в неї виявлено транслокацію додаткової 21-ї хромосоми на 15-ту. Лікар установив діагноз: транслокаційна форма синдрому Дауна. Пошкодження якої структури хромосоми спричинило виникнення цієї хвороби?

- Короткого плеча
- Довгого плеча
- Вторинної перетяжки
- Центромери

+ Теломерної ділянки

567. Під час клінічного обстеження вагітної жінки виявлено збільшення вмісту фенілаланіну в крові. Як це може вплинути на дитину?

- Можливий розвиток галактоземії
- + Можливий розвиток олігофренії
- Можливий розвиток хвороби Вільсона
- Ніякого впливу немає
- Можливе народження дитини із синдромом Дауна

568. До лікаря-генетика звернувся юнак 18 років астеничної статури. У нього вузькі плечі, широкий таз, високий зріст, оволосіння за жіночим типом, високий тембр голосу. Має місце розумова відсталість. На підставі цього встановлено попередній діагноз: синдром Клайнфельтера. Який метод медичної генетики дасть можливість підтвердити цей діагноз?

- Близнюковий
- + Цитогенетичний
- Біохімічний¹
- Генеалогічний аналіз
- Популяційно-статистичний

569. До лікаря звернулася дівчина 18 років зі скаргами на відсутність менструацій. Під час обстеження виявлено такі ознаки: зріст 140 см, коротка шия з характерними складками шкіри ("шия сфінкса"), широкі плечі, вузький таз, відсутність вторинних статевих ознак, недорозвинення яєчників. Який попередній діагноз можна встановити?

- Синдром Патау
- Синдром Морріса
- + Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром Дауна
- Синдром Клайнфельтера

570. Жінка з першою групою й нормальним зсіданням крові одружилася із чоловіком, хворим на гемофілію, із другою групою крові. При яких генотипах батьків у цій сім'ї може народитися дитина, хвора на гемофілію й із першою групою крові?

- $ii X^H X^H \times I^A i X^h Y$
- $ii X^H X^h \times I^A I^A X^h Y$
- $ii X^H X^H \times I^A I^A X^H Y$
- + $ii X^H X^h \times I^A i X^h Y$

¹ Інший варіант відповіді – дерматогліфічний.

– ii $X^H X^H \times I^A X^h Y$

571. Чоловік 26 років скаржиться на безплідність. Об'єктивно: зріст 186 см, довгі кінцівки, гінекомастія, гіпоплазія яєчок, у зіскрібку слизової оболонки щоки знайдені тільця Барра. Діагностовано синдром Клайнфельтера. Який механізм хромосомної аномалії має місце при даному захворюванні?

- Делеція хромосоми
- Транслокація
- + Нерозходження гетерохромосом у мейозі¹
- Інверсія хромосоми
- Нерозходження хроматид у мітозі

572. У дитини виявлена фенілкетонурія. Які з перелічених методів лікування треба використати?

- Гормонотерапію
- Хірургічне лікування
- Виведення з організму токсичних речовин
- + Дієтотерапію
- Лікарську терапію

573. З порушенням структури яких органел клітини виникають хвороби накопичення?

- + Лізосом
- Комплексу Гольджі
- Центросом
- Мітохондрій
- Пластид

574. Відомі трисомна, транслокаційна та мозаїчна форми синдрому Дауна. За допомогою якого методу генетики людини можна диференціювати названі форми синдрому Дауна?

- Біохімічного
- Генеалогічного
- + Цитогенетичного
- Популяційно-статистичного
- Близнюкового

575. Відомо, що при застосуванні методу визначення статевого хроматину підрахунок кількості тілець Барра на забарвленому мазку букального епітелію (слизової оболонки щоки) дозволяє точно встановити каріотип людини. Яким він буде в жінки за наявності двох тілець Барра?

- 48, XXXY

¹ На іспиті 2006 р. тут була помилка – "нерозходження гетосом у мейозі".

- 47, XXУ
- 46, XX
- 48, XXXX
- + 47, XXX

576. Вивчення відбитків виступів епідермісу пальців рук (дактилоскопія) використовується в криміналістиці для ідентифікації особи, а також для діагностики генетичних аномалій, зокрема хвороби Дауна. Який шар шкіри визначає індивідуальність відбитків?

- + Сосочковий
- Роговий
- Сітчастий
- Блискучий
- Базальний

577. У 40-річної вагітної проведено амніоцентез. Під час дослідження каріотипу плода одержано результат: 47, XY, 21+. Яку спадкову патологію плода виявлено?

- Синдром Клайнфельтера
- Хворобу Патау
- + Синдром Дауна
- Фенілкетонурию
- Хворобу Шерешевського–Тернера

578. Після народження в дитини виявлено позитивну реакцію сечі з 10% розчином хлориду заліза. Для якої спадкової патології це характерно?

- Алкаптонурії
- Тирозинозу
- Цукрового діабету (спадкової форми)
- + Фенілкетонурії
- Галактоземії

579. Назвіть, яке з нижчеперелічених захворювань має своєю основою руйнування нормального процесу репарації ДНК після ультрафіолетового опромінення:

- гіпертрихоз
- + пігментна ксеродерма
- простий іхтіоз
- меланізм
- альбінізм

580. До медико-генетичної консультації звернулося подружжя, яке після трирічного сумісного життя не мало дітей. Під час обстеження чоловіка виявлено недорозвинення сім'яників і від-

сутність сперматогенезу. У нього вузькі плечі, широкий таз, мало розвинена мускулатура. Який із перелічених каріотипів був у цього чоловіка?

- 46, t13.13
- 46, 5p⁻
- 45, X0
- 47, 21+
- + 47, XXУ

581. У дитини 1,5 років спостерігається відставання в розумовому й фізичному розвитку, посвітління шкіри й волосся, зниження вмісту в крові катехоламінів. При додаванні до свіжої сечі декількох крапель 5% розчину трихлороцтового заліза з'являється оливково-зелене забарвлення. Для якої патології обміну амінокислот характерні такі зміни?

- Алкаптонурия
- Альбінізм
- Тирозиноз
- + Фенілкетонурия
- Ксантинурия

582. До медико-генетичної консультації звернулася жінка із приводу відхилень фізичного та статевого розвитку. Під час мікроскопії клітин слизової оболонки ротової порожнини статевого хроматину не виявлено. Для якої хромосомної патології це характерно?

- + Синдрому Шерешевського–Тернера
- Синдрому Клайнфельтера
- Хвороби Дауна
- Хвороби Реклінгхаузена
- Трисомії за X-хромосомою

583. У судово-медичній практиці періодично виникає необхідність виконати ідентифікацію особи. Для цієї мети використовують метод дактилоскопії. Поясніть, будовою якої структури визначається індивідуальний малюнок шкіри пальців людини:

- особливостями будови сітчастого шару дерми
- будовою епідермісу й дерми
- + особливостями будови сосочкового шару дерми
- особливостями будови епідермісу
- будовою епідермісу, дерми й гіподерми

584. Мати й батько майбутньої дитини здорові. Методом амніоцентезу визначено каріотип плода: 45, X0. Який синдром можна передбачити в дитини після народження?

- Синдром Патау
- + Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром "супержінка"
- Синдром котячого крику
- Синдром Едвардса

585. Дитина 10-місячного віку, батьки якої брюнети, має світле волосся, дуже світлу шкіру й блакитні очі. Зовнішньо при народженні виглядала нормально, але протягом останніх трьох місяців спостерігалися порушення мозкового кровообігу, відставання в розумовому розвитку. Причиною такого стану є:

- + фенілкетонурія
- глікогеноз
- гістидинемія
- галактоземія
- гостра порфірія

586. Юнак високого зросту, у якого збільшена нижня щелепа й виступають надбрівні дуги, був обстежений у медико-генетичній консультації у зв'язку із проблемами в навчанні та антисоціальною поведінкою. Виявлений каріотип 47, ХУУ. Яка це хвороба?

- Синдром Едвардса
- Синдром Патау
- + Синдром "суперчоловік"
- Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром Клайнфельтера

587. Батько й син у сім'ї хворі на гемофілію А. Мати здорова. Назвіть генотипи батьків:

- $X^H X^H \times X^h Y$
- $Aa \times aa$
- $X^h X^h \times X^H Y$
- $aa \times Aa$
- + $X^H X^h \times X^h Y$

588. Жінці похилого віку був установлений діагноз – хвороба Коновалова–Вільсона, яка пов'язана з порушенням обміну речовин. Порушення обміну яких речовин викликає ця хвороба?

- + Мінерального
- Амінокислотного
- Вуглеводного
- Ліпідного
- Білкового

589. В ядрах більшості клітин епітелію слизової оболонки щоби

чоловіка виявлено одне тільце¹ статевого X-хроматину. Для якого з наведених синдромів це характерно?

- Трисомії за X-хромосоною
- + Клайнфельтера
- Шерешевського–Тернера
- Дауна
- Едвардса

590. Гемофілія А – спадкове захворювання, зумовлене наявністю патологічного гена в:

- 21-й хромосомі
- 19-й хромосомі
- Y-хромосомі
- 7-й хромосомі
- + X-хромосомі

591. У місячної дитини відмічаються диспепсія, збудженість, підвищення м'язового тону й сухожильних рефлексів. Проба на визначення фенілпіровиноградної кислоти в сечі позитивна. Назвіть діагноз захворювання:

- мукополісахаридоз
- дальтонізм
- міопатія Дюшенна
- + фенілкетонурія
- гемофілія А

592. Для вивчення спадковості в людини використовують різні методи антропогенетики й серед них – генеалогічний та близнюковий. Що саме можна визначити за близнюковим методом?

- Експресивність
- + Коефіцієнт спадковості
- Пенетрантність
- Тип успадкування
- Зиготність пробанда

593. Під час обстеження юнака з розумовою відсталістю виявлено євнухоїдну будову тіла, недорозвиненість статевих органів. У клітинах порожнини рота – статевий хроматин. Який метод генетичного дослідження слід застосувати для уточнення діагнозу?

- Клініко-генеалогічний
- Дерматогліфіку
- + Цитологічний

¹ Інший варіант – "глибку".

- Біохімічний
- Популяційно-статистичний

594. До медико-генетичної консультації звернулися батьки новонародженого, у якого підозрюють синдром Дауна. Який метод дослідження слід призначити для підтвердження діагнозу хромосомної патології й виключення фенкопії?¹

- + Цитогенетичний²
- Дерматогліфічний
- Біохімічний
- Визначення статевого хроматину
- Імунологічний

595. У дитини 6 місяців спостерігаються різке відставання в психомоторному розвитку, напади судом, бліда шкіра з екзематозними змінами, біляве волосся, блакитні очі. У цієї дитини найбільш імовірно дозволить установити діагноз визначення концентрації в крові та сечі:

- лейцину
- гістидину
- триптофану
- + фенілпірувату
- валіну

596. Резус-негативна жінка виходить заміж за гетерозиготного резус-позитивного чоловіка. Яка ймовірність резус-конфлікту між організмами матері та плода за другої вагітності?

- 0%
- 12,5%
- 25%
- + 50%
- 75%

597. У чоловіків унаслідок зловживання алкоголем може відбуватись нерозходження статевих хромосом у мейозі. Які спадкові хвороби в нащадків може спричинити ця ситуація?

- Синдром Клайнфельтера
- Трисомію за X-хромосоною

¹ У БЦТ є таке саме питання, де пропонуються відповіді: а) цитогенетичний, клініко-генеалогічний; б) дерматогліфічний, біохімічний; в) біохімічний, клініко-генеалогічний; г) визначення статевого хроматину, біохімічний; д) цитогенетичний, імуногенетичний. На наш погляд, в цьому разі взагалі немає правильної відповіді. Оскільки потрібен тільки цитогенетичний метод, незрозуміло, навіщо додані клініко-генеалогічний та імуногенетичний методи і який же варіант відповіді в цьому разі вибрати: а чи д? Існує аналогічне питання (з тією ж помилкою) і про синдром Патау.

² Інший можливий варіант відповіді – каріотипування.

- Синдром Шерешевського–Тернера
- Жодних спадкових хвороб
- + Синдром Клайнфельтера та синдром Шерешевського–Тернера

598. *Одна з форм цистинурії зумовлена аутосомним рецесивним геном. Однак у гетерозигот спостерігається підвищений уміст цистеїну в сечі, тоді як у рецесивних гомозигот у нирках утворюються камені. Яка форма цистинурії можлива в дітей у родині, де батько страждає цією хворобою, а в матері підвищений уміст цистеїну в сечі?*

- + Обидві (утворення каменів і підвищений уміст цистеїну в сечі)
- Жодної форми
- Утворення каменів
- Підвищений уміст цистеїну
- Підвищений уміст цистеїну й відсутність обох форм цистинурії

599. *Новонародженій дитині з багатьма вадами розвитку в пологовому будинку встановлено попередній діагноз: синдром Патау. За допомогою якого методу генетики можна підтвердити цей діагноз?*

- Генеалогічного
- Близнюкового
- Біохімічного
- + Цитогенетичного
- Популяційно-статистичного

600. *У фенотипічно жіночому організмі проведено визначення проценту статевого хроматину в букальному епітелії. В яких випадках можна підозрювати патологію?*

- + 0%
- 20%
- 40%
- 50%
- 80%

601. *При якому захворюванні можна визначити гетерозиготне носійство методом навантажувальних тестів?*

- + Галактоземії
- Синдромі Дауна
- Гемофілії
- Синдромі Патау
- Цистинурії

602. *До медико-генетичної консультації звернувся чоловік із приводу безплідності. Під час лабораторного дослідження в ядрах більшості клітин епітелію слизової оболонки щоки було*

виявлено по одному тільцю Барра, а в ядрах нейтрофілів – по одній "барабанній паличці". Який синдром може спричинити подібні прояви?

- Патау
- Шерешевського–Тернера
- Трисомія за Х-хромосомою
- + Клайнфельтера
- Дауна

603. Виникнення нижчеперелічених захворювань пов'язане з генетичними факторами. Назвіть патологію зі спадковою схильністю:

- серпоподібноклітинна анемія
- дальтонізм
- синдром Дауна
- хорея Гантингтона
- + цукровий діабет

604. Під час обстеження дівчини 18 років виявлено недорозвиток яєчників, широкі плечі, вузький таз, укорочення нижніх кінцівок, "шию сфінкса". Розумовий розвиток не порушений. Хворій встановлено діагноз: синдром Шерешевського–Тернера. З якими змінами кількості хромосом пов'язана ця хвороба?

- Трисомією за Х-хромосомою
- + Моносомією за Х-хромосомою
- Трисомією за 13-ю хромосомою
- Трисомією за 18-ю хромосомою
- Трисомією за 21-ю хромосомою

605. До медико-генетичної консультації звернулася вагітна жінка. Її перша дитина народилася з багатьма вадами розвитку: незарощення верхньої губи й верхнього піднебіння, мікрофтальм, синдактилія, вади серця й нирок. Дитина померла у віці одного місяця; під час каріотипування в неї виявлено 46 хромосом, 13-та хромосома транслокована на іншу хромосому¹. З яким хромосомним захворюванням народилася ця дитина?

- Синдром Шерешевського–Тернера
- + Синдром Патау
- Синдром Едвардса

¹ У БЦТ "45 хромосом, 13-та хромосома транслокована на гомологічну пару". Зазначимо, що звичайна транслокація, при якій замість 46 буде 45 хромосом, не призводить до хромосомного захворювання. Для розвитку синдрому потрібна додаткова третя хромосома, яка може бути вільна (каріотип 47), а може приєднатися до іншої хромосоми, але тоді загальна кількість хромосом буде 46, тобто нормальною! Що означає "транслокація на гомологічну пару", незрозуміло. Можливо, на гомологічну хромосому?

- Синдром Дауна
- Синдром Клайнфельтера

606. У жінки з резус-негативною кров'ю III групи народилася дитина з II групою крові, у якої була гемолітична хвороба внаслідок резус-конфлікту. Яка група крові за системою ABO та резус-належність можливі в батька дитини?

- II (A), rh⁻
- I (O), rh⁻
- III (B), Rh⁺
- I (O), Rh⁺
- + II (A), Rh⁺

607. У пологовому будинку народилася дитина із численними аномаліями розвитку внутрішніх органів: серця, нирок, травної системи. Лікар запідозрив у дитини синдром Едвардса. Яким основним методом генетики можна достовірно підтвердити цей діагноз?

- Дерматогліфіки
- Близнюковим
- Генеалогічним
- Біохімічним
- + Цитогенетичним

608. У генетиці людини використовується ряд методів. Який із перелічених методів дає можливість оцінити ступінь впливу спадковості й середовища на розвиток ознаки?

- Цитогенетичний
- + Близнюковий
- Біохімічний
- Дерматогліфічний
- Генеалогічний

609. У 50-х роках минулого століття в Західній Європі від матерів, які приймали талідомід (снодійний засіб), народилося кілька тисяч дітей із відсутніми або недорозвиненими кінцівками, порушенням будови скелета. Яка природа такої патології?

- Генокопія
- Генна мутація
- + Фенокопія
- Хромосомна мутація
- Геномна мутація

610. Яка з названих хвороб людини є спадковою й моногенною?

- Гіпертонія

- Виразкова хвороба шлунку
- Поліомієліт
- + Гемофілія А¹
- Цукровий діабет

611. У дівчини 18 років виявлено диспропорції тіла: широкі плечі, вузький таз, укорочені нижні кінцівки, крилоподібні складки шкіри на шиї, недорозвиненість яєчників. Під час лабораторного дослідження в ядрах нейтрофілів не виявлено "барабанних паличок", а в ядрах букального епітелію відсутні тільця Барра. Який найбільш імовірний діагноз?

- Синдром Патау
- Синдром Клайнфельтера
- + Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром Дауна
- Синдром Едвардса

612. До медико-генетичної консультації звернулася хвора дівчина з попереднім діагнозом: синдром Шерешевського–Тернера. За допомогою якого генетичного методу можна уточнити діагноз?

- Генеалогічного аналізу
- Гібридизації соматичних клітин
- + Вивчення статевого хроматину
- Біохімічного
- Близнюкового

613. До гінеколога звернулася 28-річна жінка з приводу безпліддя. Під час обстеження виявлено: недорозвинені яєчники та матка, нерегулярний менструальний цикл. Під час дослідження статевого хроматину в більшості соматичних клітин виявлено два тільця Барра. Яка хромосомна хвороба найбільш імовірна в жінки?

- Синдром Патау
- Синдром Клайнфельтера
- Синдром Шерешевського–Тернера
- + Синдром трипло-Х
- Синдром Едвардса

614. Чотирирічна дівчинка має вивих кришталиків, довгі й тонкі пальці, спадкову ваду серця та високий рівень оксипроліну (амінокислота) в сечі. Усі ці дефекти викликані аномалією спо-

¹ У БЦТ – відповідь "гемофілія", але ж існують різні її спадкові форми, тобто насправді це полігенне захворювання.

лучної тканини. Для якої хвороби характерні ці клінічні симптоми?¹

- + Синдрому Марфана
- Фенілкетонурії
- Гіпофосфатемії
- Фруктозурії
- Галактоземії

615. У новонародженій дитини виявлено таку патологію: аномалія розвитку нижньої щелепи та гортані, що супроводжується характерними змінами голосу, які нагадують котячий крик, а також мікроцефалія, вада серця, чотирипалість. Імовірною причиною таких аномалій є делеція:

- короткого плеча 11-ї хромосоми
- короткого плеча 7-ї хромосоми
- короткого плеча 9-ї хромосоми
- + короткого плеча 5-ї хромосоми
- короткого плеча 21-ї хромосоми

616. Синдром Дауна – найбільш поширений з усіх синдромів, пов'язаних із хромосомними аномаліями. Характерними ознаками синдрому Дауна є: укорочення кінцівок, маленький череп, аномалії будови обличчя, вузькі очні щілини, епікантус, розумова відсталість, часті порушення будови внутрішніх органів. При синдромі Дауна, обумовленому трисомією за 21-ю хромосомою, основним діагностичним методом є:

- генеалогічний
- + цитогенетичний
- біохімічний
- популяційно-статистичний
- моделювання

617. У дитини, що народилася в пізньому шлюбі, малий зріст, відставання в розумовому розвитку, товстий "географічний" язик, вузькі очні щілини, плоске обличчя із широкими вилицями. Якого роду порушення обумовили розвиток описаного синдрому?

- Родова травма
- + Хромосомна патологія
- Внутрішньоутробний імунний конфлікт

¹ Інший варіант питання в БЦТ при тих самих відповідях: У новонародженій дитини вих кришталіка, довгі й тонкі кінцівки з дуже довгими й тонкими пальцями, аневризма аорти, виділення із сечею окремих амінокислот. Для якого захворювання характерні дані ознаки?

- Внутрішньоутробна інтоксикація
- Внутрішньоутробна інфекція

618. У генетичній консультації встановили, що гетерозиготна мати-носієчка передала мутантний ген половині синів, які хворі, і половині дочок, які, залишаючись фенотипічно здоровими, теж є носійками й можуть передати рецесивний ген разом з Х-хромосомою наступному поколінню. Ген якого з перелічених захворювань може бути переданий дочкою?

- Полідактилії
- Таласемії
- Фенілкетонуриї
- + Гемофілії
- Гіпертрихозу

619. У хворого хлопчика в крові виявлено відсутність В-лімфоцитів та різке зниження кількості імуноглобулінів основних класів. Поставлений діагноз уродженої агаммаглобулінемії. Внаслідок чого виникло це спадкове захворювання, якщо батьки хворого здорові, а випадків захворювання в родоводі не спостерігається?

- Соматична мутація у хворого
- Мутація в соматичних клітинах батьків
- Неповна пенетрантність гена в батьків
- + Мутація в статевих клітинах батьків
- Генеративна мутація у хворого

620. У новонародженої дівчинки виявлено лімфатичний набряк кінцівок, надлишок шкіри на шиї. У нейтрофілах відсутні "баранні палички". Ваш діагноз?

- Синдром Клайнфельтера
- Синдром Дауна
- Синдром Патау
- Синдром Едвардса
- + Синдром Шерешевського–Тернера

621. Повторна вагітність. У матері кров нульової групи, резус-негативна, у обох плодів кров II групи, резус-позитивна. За яким варіантом може бути конфлікт¹?

- Несумісність за А-антигеном
- Rh-несумісність
- + Несумісність за Rh-системою й системою АВ0
- Несумісність за іншими системами

¹ У БЦТ не була названа правильна відповідь.

– Несумісність за В-антигеном

622. У родині, де батько страждав гіпертонічною хворобою, виросли троє синів. Один із них працював авіадиспетчером – керівником польотів у великому міжнародному аеропорту з високою інтенсивністю руху. Два інших сини проживали в сільській місцевості й мали професії бджоляра й рослинника. Диспетчер у зрілому віці занедужав тяжкою формою гіпертонічної хвороби. В інших синів цього захворювання не було, лише зрідка відзначалися невеликі підйоми кров'яного тиску. До якої групи генетичних захворювань варто віднести гіпертонічну хворобу в цій родині?

- Моногенне захворювання
- Хромосомне захворювання
- + Мультифакторіальне захворювання
- Геномне захворювання
- Захворювання неспадкового характеру

623. Під час визначення групи крові за системою АВО виявлено антигени А і В. Цю кров можна переливати особам, що мають таку групу:

- I
- II
- + IV
- III
- усім переліченим

624. У дитини в пологовому будинку поставлений попередній діагноз – фенілкетонурія. Які результати біохімічного дослідження підтвердять діагноз?

- Відкладання сечокислих солей у суглобах
- + Порушений синтез тирозину, адреналіну, норадреналіну, меланіну
- Накопичення ліпідів у нервових клітинах, сітківці ока й печінці
- Порушений вуглеводний обмін
- Порушений обмін міді

625. У медико-генетичній консультації проводився аналіз груп зчеплення й локалізації генів у хромосомах. При цьому використовувався метод:

- + гібридизації соматичних клітин
- популяційно-статистичний
- близнюковий
- генеалогічний
- дерматогліфічний

626. У жінки, яка під час вагітності перенесла вірусну краснуху,

народилася дитина з незарощенням верхньої губи й піднебіння. Дитина має нормальний каріотип і генотип. Названі аномалії можуть бути результатом:

- + впливу тератогенного фактора
- генної мутації
- хромосомної мутації
- геномної мутації
- комбінативної мінливості

627. *На консультації вагітна жінка. Лікар для прогнозу здоров'я очікуваної дитини може використовувати генетичний метод:*

- гібридологічний
- + амніоцентез
- близнюковий
- біохімічний
- дерматогліфічний

628. *Під час обстеження юнака 18 років, що звернувся до медико-генетичної консультації, було виявлено відхилення фізичного та психічного розвитку: євнухійдний тип будови тіла, відкладання жиру та оволосіння за жіночим типом, слабкорозвинені м'язи, розумову відсталість. За допомогою цитогенетичного методу встановлено каріотип хворого. Який це каріотип?*

- 47, XY, 21+
- 45, X0
- + 47, XXY
- 47, XY, 18+
- 47, XYY

629. *У лейкоцитах хворого виявлена транслокація ділянки 22-ї хромосоми на іншу хромосому¹. Така мутація приводить до розвитку:*

- синдрому Шерешевського–Тернера
- синдрому Дауна
- + хронічного білокрів'я
- синдрому "крик кішки"
- фенілкетонурії

630. *У хворого встановлене гетерозиготне носійство напівлетального алеля, який має дозовий ефект, і його виразність у*

¹ У БЦТ – "виявлена укорочена 21-ша хромосома". Раніше дійсно вважали, що при хронічному мієлоїдному лейкозі трапляється делеція частини довгого плеча 21-ї хромосоми, і маленька хромосома, що залишається і добре помітна, була названа філадельфійською. Але пізніше з'ясувалося, що насправді філадельфійська хромосома – результат транслокації ділянки довгого плеча 22-ї хромосоми на дев'яту або інші хромосоми.

гомозигот і гетерозигот різна. Цей факт дозволив установити метод:

- цитогенетичний
- популяційно-статистичний
- картування хромосом
- близнюковий
- + біохімічний

631. Резус-негативна жінка з I (0) групою крові вагітна резус-позитивним плодом, який має групу крові А. Щоб запобігти сенсифікації резус-негативної матері резус-позитивними еритроцитами плода, їй протягом 72 годин після пологів необхідно внутрішньовенно ввести:

- В-глобулін
- фібриноген
- + анти-D-глобулін
- резус-аглютиніни
- протромбін

632. У людини виявлено галактоземію – хворобу накопичення. За допомогою якого методу генетики діагностується ця хвороба?

- Цитогенетичного
- + Біохімічного
- Популяційно-статистичного
- Близнюкового
- Генеалогічного аналізу

633. 22-га хромосома людини має різні мутантні варіанти – моно- і трисомії, делеції довгого плеча, транслокації. Кожна мутація має свій клінічний варіант прояву. За допомогою якого методу можна визначити варіант хромосомної мутації?

- Секвенування
- Біохімічного
- + Цитогенетичного
- Близнюкового
- Дерматогліфічного

634. У хворого має місце мутація гена, що відповідає за синтез гемоглобіну. Це призвело до розвитку захворювання – серпоподібноклітинної анемії. Як називається патологічний гемоглобін, що виявляється при цьому захворюванні?

- HbA
- HbF
- + HbS

- HbA1
- Bart-Hb

635. Під час обстеження дівчини 18 років виявлено недорозви-
нення яєчників, широкі плечі, вузький таз, укорочення нижніх
кінцівок, "шию сфінкса". Розумовий розвиток не порушений.
Лікар установив попередній діагноз: синдром Шерешевського–
Тернера. За допомогою якого методу генетики можна підтвер-
дити цей діагноз?

- + Цитогенетичного
- Популяційно-статистичного
- Близнюкового
- Генеалогічного
- Біохімічного

636. Дитина в ранньому дитинстві мала особливий "нявкаючий"
тембр голосу. Спостерігаються відсталість психомоторного ро-
звитку й слабоумство. Діагностовано синдром "котячого кри-
ку". На якому рівні організації відбулося порушення, що ви-
кликало даний синдром?

- + Молекулярному
- Субклітинному
- Клітинному
- Тканинному
- Організменому

637. Під час огляду дитини педіатр відзначив відставання у фі-
зичному та розумовому розвитку. У сечі різко підвищений уміст
кетокислоти, що дає якісну кольорову реакцію із хлорним залі-
зом. Яке порушення обміну речовин було виявлено?

- Цистинурія
- Тирозинемія
- + Фенілкетонурія
- Алкаптонурія
- Альбінізм

638. Хвора 18 років. Фенотипічно: низенька, коротка шия, епі-
кантус, антимонголоїдний розріз очей. Каріотип 45, X0. Стате-
вий хроматин: X-хроматин 0%. Найбільш можливий діагноз:

- синдром Сендберга
- + синдром Шерешевського–Тернера
- синдром Дауна
- синдром Клайнфельтера
- справжній гермафродитизм

639. У новонародженої дитини були множинні пороки розвитку:

розщеплення твердого піднебіння, кіста спинного мозку, не-правильне розміщення серця. Мати дитини, працюючи в радіаційній лабораторії й не дотримуючись правил техніки безпеки, зазнала корпускулярного іонізуючого опромінення (мутагенного впливу). З яким видом пренатального порушення розвитку пов'язані зміни, що виникли в народженій жінкою дитини?

- + Ембріопатіями – порушеннями ембріогенезу на 2–8-му тижнях розвитку
- Бластопатіями – порушеннями на стадії бластули
- Гаметопатіями – порушеннями на стадії зиготи
- Фетопатіями – порушеннями після 10 тижнів розвитку
- Переносуванням вагітності

640. У пацієнта з нормальним каріотипом виявлено аномалії пальців (арахнодактилію), скелета, серцево-судинної системи, порушення розвитку сполучної тканини, дефект кришталика ока. Який попередній діагноз можна встановити хворому?

- Синдром Дауна
- + Синдром Марфана
- Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром Патау
- Синдром Едвардса

641. Першим етапом діагностики хвороб, зумовлених порушенням обміну речовин, є застосування експрес-методів, які ґрунтуються на простих якісних реакціях виявлення продуктів обміну в сечі та крові. На другому етапі уточнюється діагноз, для цього використовують точні хроматографічні методи визначення ферментів, амінокислот. Як називається цей метод генетики?

- Близнюковий
- Цитогенетичний
- Популяційно-статистичний
- + Біохімічний
- Гібридизації соматичних клітин

642. Відомо, що 0–5% інтерфазних ядер чоловічих соматичних клітин і 60–70% ядер жіночих клітин у нормі містять глибки статевого хроматину¹. З якою метою в генетичних консультаціях визначають кількість глибок статевого хроматину?

¹ У БЦТ: "Відомо, що в інтерфазних ядрах чоловічих соматичних клітин у нормі містяться не більше 0–5% глибок статевого хроматину, а в жіночих – 60–70% цих глибок." Фраза неграмотна, тому що не в ядрах жіночих клітин міститься 60% глибок, а 60% клітин містять у своїх ядрах глибки!

- Для вивчення структури статевої хромосоми X
- Для експрес-діагностики статі людини
- Для вивчення структури статевої хромосоми Y
- Для вивчення структури аутосом
- + Для визначення каріотипу

643. У новонародженого хлопчика спостерігаються деформація мозкового та лицьового відділів черепа, мікрофтальмія, деформація вушної раковини, вовча паща. Каріотип дитини – 47,XY,13+. Про яку хворобу йде мова?

- Синдром Дауна
- + Синдром Патау
- Синдром Клайнфельтера
- Синдром Едвардса
- Синдром Шерешевського–Тернера

644. У хворого мають місце розумова відсталість, низький зріст, монголоїдний розріз очей. Дослідження каріотипу свідчить про наявність трисомії за 21-ю хромосомою. Як називається хвороба при цій хромосомній аномалії?

- + Синдром Дауна
- Синдром Клайнфельтера
- Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром Едвардса
- Синдром Патау

645. Які захворювання можуть розвинути, якщо в лізосомах відмічається недостача ферментів, що відіграють роль у перетравленні речовин?

- + Хвороби нагромадження
- Хромосомні захворювання
- Хвороби, пов'язані з мінеральним обміном¹
- Аномалії аутосом
- Аномалії статевих хромосом

646. Під час патологоанатомічного дослідження трупа новонародженого хлопчика виявлено полідактилію, мікроцефалію, незарощення верхньої губи та піднебіння, а також гіпертрофію паренхіматозних органів. Ці вади відповідають синдрому Патау. Яка причина цієї хвороби?

- Трисомія за 21-ю хромосомою
- Трисомія за 18-ю хромосомою
- + Трисомія за 13-ю хромосомою

¹ У БЦТ тут "генні хвороби". Але спадкові хвороби нагромадження і є генними, тобто дві відповіді перекриваються.

- Трисомія за Х-хромосомою
- Моносомія за Х-хромосомою

647. У пологовому будинку народилася дитина з аномаліями розвитку зовнішніх і внутрішніх органів. Під час обстеження виявлено вузькі очні щілини з косим розрізом, наявність епікантусу, укорочені кінцівки, маленький череп, вади розвитку серцево-судинної системи. На підставі цього встановлено попередній діагноз: синдром Дауна. Який метод генетики може підтвердити цю патологію?

- Генеалогічний
- Популяційно-статистичний
- Близнюковий
- + Цитогенетичний
- Біохімічний

648. При хворобі Вільсона–Коновалова в тканинах мозку й печінки нагромаджується й викликає їхню дегенерацію:

- фосфор
- тирозин
- фенілаланін
- ліпіди
- + мідь

649. При амавротичній ідіотії Тея–Сакса розвиваються незворотні тяжкі порушення центральної нервової системи, що призводять до смерті в ранньому дитячому віці. При цьому захворюванні спостерігається розлад обміну:

- вуглеводів
- амінокислот
- мінеральних речовин
- + ліпідів
- нуклеїнових кислот

650. Унаслідок порушення розходження хромосом при мейозі утворився ооцит II порядку¹, що містить лише 22 аутосоми, і полярне тільце з 24 хромосомами. Яка хвороба можлива в майбутньої дитини після запліднення такого ооцита II порядку нормальним сперматозоїдом (22+X)?

- Трисомія за Х-хромосомою
- Синдром Клайнфельтера
- Синдром Дауна
- + Синдром Шерешевського–Тернера

¹ Інший варіант – "утворилася яйцеклітина". З огляду на особливості розмноження людини правильно – "ооцит II порядку".

– Синдром Едвардса

651. Під час дослідження клітин епітелію слизової оболонки щоки в пацієнта чоловічої статі в ядрах більшості з них виявлено по 2 тільця Барра, а в ядрах сегментоядерних нейтрофільних гранулоцитів – по дві "барабанні палички". Якому з наведених синдромів відповідають результати проведених аналізів?

- Патау
- Шерешевського–Тернера
- Едвардса
- + Клайнфельтера
- Дауна

652. У людини діагностовано галактоземію – хворобу нагромадження. Унаслідок порушення якої клітинної структури виникла ця хвороба?

- Лізосом
- Центросоми
- Клітинного центру
- Мітохондрій
- + Комплексу Гольджі

653. Альбіноси погано засмагають – отримують опіки. Порушення метаболізму якої амінокислоти лежить в основі цього явища?

- Глутамінової кислоти
- Гістидину
- + Фенілаланіну¹
- Метіоніну
- Триптофану

654. Мукополісахаридоз відносять до хвороб нагромадження. Через відсутність ферментів порушується розщеплення полісахаридів. У хворих спостерігається підвищення виділення їх із сечею й нагромадження в одному з органів клітин. В яких органах нагромаджуються мукополісахариди?

- У комплексі Гольджі
- + У лізосомах

¹ Дійсно, при фенілкетонурії не синтезується меланін, і людина буде альбіносом ("Збірник завдань...", питання №167 з розділу "Біологічна хімія"; питання також пропонувалося на іспиті в 2006 р.). Але все ж таки альбінізм у нормальних за розвитком людей (тобто у більшості випадків) виникає внаслідок нестачі тирозину (дефект тирозинази), з якого повинен синтезуватися меланін, тому правильною повинна бути відповідь "тирозину". Жаль, що автори питання цього не знають.

- В ендоплазматичному ретикулумі
- У мітохондріях
- У клітинному центрі

655. До дерматолога звернулася мати дитини зі скаргами на наявність темних плям у ділянці вух, носа, щік. Сеча при стоянні на повітрі ставала чорною. Який найбільш імовірний діагноз?

- Кропив'янка
- Альбінізм
- + Алкаптонурия
- Дальтонізм
- Синдром Дауна

656. Під час обстеження новонародженого хлопчика педіатр звернув увагу, що його плач схожий на котяче нявкання, крім того, у дитини мікроцефалія й вада розвитку серця. За допомогою цитогенетичного методу було встановлено каріотип хлопчика: 46, XY, 5p⁻. На якій стадії мітозу досліджували каріотип хворого?

- Прометафази¹
- + Метафази
- Профази
- Анафази
- Телофази

657. До медико-генетичної консультації звернулася жінка на 16-му тижні вагітності. Під час складання родоводу з'ясувалося, що в її чоловіка від першого шлюбу є дитина, хвора на фенілкетонурію. Який метод дозволить визначити в плода наявність фенілкетонурії?

- Цитогенетичний
- Генеалогічний
- + Амніоцентез
- Дерматогліфіки
- Близнюковий

658. Зазначте причину виникнення спадкових хвороб, що одержали назву хвороб нагромадження:

- + відсутність у лізосомах певних ферментів
- відсутність у мітохондріях певних ферментів
- відсутність у ЕПС певних ферментів
- відсутність в апараті Гольджі певних ферментів

¹ Краще було б вибрати варіант відповіді "інтерфази", тому що більшість учених не виділяють прометафазу (пізню профазу) як окрему фазу.

– відсутність у ядрі певних ферментів

659. *Аналіз клітин амніотичної рідини плода на наявність статевого хроматину показав, що більшість їх ядер містять по 2 тільця Барра. Яка спадкова хвороба може бути в плода?*

- + Трисомія за Х-хромосомою
- Синдром Дауна
- Синдром Едвардса
- Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром Патау

660. *Жінка працювала якийсь час на виробництві, пов'язаному зі шкідливими умовами праці. У неї народилася дитина із щільною губи й піднебіння. Який фактор послужив причиною розвитку пороку?*

- Механічний вплив на плід
- Аліментарний фактор
- Підвищення температури тіла вагітної
- Інфекційне захворювання
- + Радіаційне випромінювання

661. *Під час цитогенетичного дослідження в пацієнта було виявлено два типи клітин у приблизно однакових частинах із хромосомними наборами 46, XY і 47, XXУ. Який діагноз установив лікар?*

- Синдром Морріса
- Синдром Патау
- Синдром Шерешевського–Тернера
- + Синдром Клайнфельтера
- Синдром Дауна

662. *Спостерігаючи за дитиною протягом 1,5 року, мати стала помічати відставання в розумовому розвитку. Після ретельного обстеження в дитини було встановлено фенілкетонурію. Причиною цього захворювання може бути:*

- + порушення будови структурних генів транскрипту
- моносомія за Х-хромосомою
- недостатня кількість мітохондрій у клітинах
- зайва хромосома з 21-ї пари аутосом
- інша причина

663. *Генеалогічний метод антропогенетики передбачає збирання інформації, складання та аналіз родоводів. Як називається особа, родовід якої необхідно скласти?*

- Респондент
- Суб'єкт дослідження

- + Пробанд
- Сибс
- Хворий

664. Існує пряма залежність закономірностей успадкування антигенної специфічності та генетичної зумовленості прояву імунних реакцій організму людини. Яка наука вивчає ці процеси?

- Генетика
- + Імуногенетика
- Імунологія
- Імунопатологія
- Екологічна генетика

665. Для низки спадкових хвороб, які вважалися невиліковними, з розвитком медичної генетики встановлена можливість пригнічення їх фенотипічного прояву. У даний час це найбільше стосується:

- + фенілкетонурії
- анемії
- муковісцидозу
- цистинурії
- ахондроплазії

666. Відомо, що в кожному В-лімфоциті синтезуються молекули тільки одного типу антитіл, котрі кодуються лише однією із двох гомологічних хромосом, що містять такі гени. Яку назву має це явище?

- Генне виключення
- Геномне виключення
- Генетичне виключення
- Хромосомне виключення
- + Апельне виключення

667. Каріотип чоловіка 47 хромосом, у ядрі соматичної клітини виявлене тільки Барра. Спостерігається ендокринна недостатність: недорозвиток сім'яників, відсутність сперматогенезу. Про яке захворювання свідчить даний фенотип?

- Синдром Патау
- Синдром Едвардса
- Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром Дауна
- + Синдром Клайнфельтера

668. Фенілкетонурія – аутомно-рецесивне захворювання, що супроводжується порушенням синтезу меланіну та β -адренергічних агоністів, розладами рухових функцій, розумовою від-

сталістю. Який метод вивчення спадковості людини слід використати з метою уточнення діагнозу?

- Генеалогічний
- + Біохімічний
- Дерматогліфіки
- Цитогенетичний
- Популяційно-статистичний

669. Близнюковий метод діагностики використовують для:

- діагностики хромосомних захворювань
- діагностики захворювань обміну речовин
- визначення характеру успадкування ознаки
- + оцінки ступеня впливу генотипу й зовнішнього середовища на розвиток ознаки
- діагностики захворювань, які успадковуються зчеплено зі статтю

670. Під час обстеження дівчинки 10 років було виявлено вкорочення кінцівок, маленький череп, аномалії будови обличчя, вузькі очні щілини, епікантус, розумову відсталість, порушення будови серця та судин. У медико-генетичній консультації проведено каріотипування дитини. Який каріотип було встановлено?

- 45, X0
- 47, XX, 13+
- 47, XX, 18+
- + 47, XX, 21+
- 47, XXX

671. У дитини виявлені ознаки рахіту, при цьому в крові знижений рівень фосфатів. Лікування ергокальциферолом не дало позитивних результатів. За яким типом успадковується дана хвороба?

- + Домінантним, зчепленим з X-хромосомою
- Аутосомно-домінантним
- Рецесивним, зчепленим з X-хромосомою
- Аутосомно-рецесивним
- Зчепленим з Y-хромосомою

672. За допомогою цитогенетичного методу в новонародженій дитини з багатьма дефектами черепа, кінцівок і внутрішніх органів установлено каріотип 47, XX, 13+. Яке захворювання в дитини?

- Синдром Едвардса
- + Синдром Патау
- Синдром Клайнфельтера

- Синдром Дауна
- Синдром Шерешевського–Тернера

673. Під час цитогенетичного дослідження в клітинах абортивного плода виявлено 44 хромосоми за рахунок відсутності обох хромосом 3-ї пари. Яка мутація відбулася в ембріона?

- + Нулісомія
- Хромосомна аберація
- Генна мутація
- Полісомія
- Моносомія

674. Для уточнення діагнозу спадкової патології застосовують дерматогліфічний метод. У пацієнта з порушенням психічної діяльності й розумовою відсталістю на долоні виявлена поперечна борозна, а долонний кут (*atd*) дорівнює 80°. Для якої спадкової патології характерні ці ознаки?

- Синдрому Клайнфельтера
- + Синдрому Дауна
- Синдрому Шерешевського–Тернера
- Синдрому Марфана
- Синдрому Едвардса

675. У хворого під час обстеження в сечі й крові виявлено фенілпіровиноградну кислоту, із приводу чого діагностовано фенілкетонурію. Який метод генетики було використано для цього?

- Імунологічний
- Близнюковий
- Генеалогічний
- + Біохімічний
- Популяційно-статистичний

676. У жінки в ядрах більшості клітин епітелію слизової оболонки щоки було виявлено по два тільця Барра. Який попередній діагноз можна встановити на підставі цього?

- Трисомія за 13-ю хромосомою
- Трисомія за 21-ю хромосомою
- + Трисомія за X-хромосомою¹
- Трисомія за 18-ю хромосомою²
- Моносомія за X-хромосомою

677. Мати резус-негативна. У неї народилася резус-позитивна

¹ У БЦТ – "трисомія статевих хромосом", але ж існують дві різних статевих хромосом!

² Інший варіант відповіді – "трисомія за Y-хромосомою".

дитина з ознаками гемолітичної хвороби. Які клітини хворої дитини руйнуються при цьому?

- Макрофаги
- Тромбоцити
- + Еритроцити
- В-лімфоцити
- Т-лімфоцити

678. *У хворої дитини встановлене порушення ліпідного обміну, що супроводжується збільшенням концентрації ліпідів у сироватці крові й відкладенням цих речовин у нервових клітинах. Спостерігаються порушення функцій вищої нервової системи. Про яке спадкове захворювання слід думати в цьому випадку?*

- + Хворобу Тея–Сакса
- Синдром Едвардса
- Фенілкетонурию
- Синдром Марфана
- Гемофілію

679. *Під час обстеження новонародженої дитини встановлено синдром Дауна. Яка можлива причина цієї патології?*

- Трисомія за 13-ю хромосомою
- + Трисомія за 21-ю хромосомою
- Трисомія за X-хромосомою
- Моносомія за 1-ю хромосомою
- Нерозходження статевих хромосом

680. *У грудної дитини спостерігається забарвлення склер і слизових оболонок. Виділяється сеча, яка темніє на повітрі. У крові та сечі виявлено гомогентизинову кислоту. Що може бути причиною даного стану?*

- + Алкаптонурия
- Галактоземія
- Гістидинемія
- Альбінізм
- Цистинурия

681. *Виберіть найбільш точне визначення вроджених захворювань:*

- це всі спадкові захворювання
- спадкові хвороби з домінантним типом успадкування
- захворювання, зумовлені патологією пологів
- + захворювання, з якими людина народжується
- трансплацентарні інфекційні захворювання

682. *Каріотип чоловіка – 47, ХХУ. У нього спостерігається ендो-*

кринна недостатність: недорозвинення сім'яників, відсутність сперматогенезу. Про яке захворювання свідчать ці дані?

- Синдром Едвардса
- Синдром Патау
- + Синдром Клайнфельтера
- Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром Дауна

683. *У хворого має місце патологічний процес, зумовлений генною мутацією, зчепленою зі статевою Х-хромосомою. Дане захворювання супроводжується дефіцитом VIII фактора та подовженням часу згортання крові до 25 хв. Як називається це захворювання?*

- Галактоземія
- + Гемофілія
- Дальтонізм
- Глаукома
- Гемералопія

684. *У медико-генетичній консультації 14-річній дівчинці встановлено діагноз: синдром Шерешевського–Тернера. Який каріотип має дитина?*

- 47, ХУ, 13+
- 46, ХХ
- 47, ХХУ
- 46, ХУ
- + 45, Х0

685. *До лікарні звернулося подружжя з 9-місячною дитиною з гіпотрофією, але психічно нормально розвиненою. Дитина хворіє майже з періоду новонародженості: страждає коклюшеподібним спазматичним кашлем. З п'яти місяців, після введення прикорму, з'явилися часті дефекації з великою кількістю світлих калових мас із неприємним запахом. Відмічається збільшення печінки. За лабораторними даними – підвищення концентрації натрію та хлору в поті. Про яке захворювання можна думати?*

- Дитячу амавротичну ідіотію
- + Муковісцидоз
- Агаммаглобулінемію
- Міопатію Дюшенна
- Гемофілію¹

¹ У БЦТ тут "мітохондріальна хвороба", але не вказано, яка саме.

686. Синдром котячого крику характеризується недорозвитком м'язів гортані, "нявкаючим" тембром голосу, відставанням психомоторного розвитку дитини. Дане захворювання є результатом:

- дуплікації ділянки 5-ї хромосоми
- транслокації 21-ї хромосоми на 15-ту
- + делеції короткого плеча 5-ї хромосоми
- делеції короткого плеча 21-ї хромосоми
- інверсії ділянки 21-ї хромосоми

687. У популяції населення України частота гетерозигот за геном фенілкетонурії висока й становить 3%. Який метод генетичного дослідження використовується для раннього виявлення фенілкетонурії в новонароджених?

- Цитогенетичний
- Популяційно-статистичний
- Генеалогічний
- + Біохімічний
- Дерматогліфіки

688. Дитина 3 років госпіталізована в дитячу клініку в тяжкому стані з гемоглобінопатією (серпоподібноклітинною анемією). Заміна глутамінової кислоти на яку амінокислоту в β -ланцюгу глобіну лежить в основі утворення патологічного гемоглобіну в цьому випадку?

- Аргінін
- Серин
- Тирозин
- Фенілаланін
- + Валін

689. У здорових батьків народилася дитина із синдромом Дауна з каріотипом 46 хромосом. Однак одна із хромосом групи D мала подовжене коротке плече. У чому причина захворювання дитини?

- Моносомія за 21-ю парою хромосом
- + Незбалансована транслокація зайвої 21-ї хромосоми
- Трисомія за 21-ю парою хромосом
- Збалансована транслокація
- Трисомія за 15-ю парою хромосом

690. У дитини з розумової відсталістю виявлено зелене забарвлення сечі після додавання 5% розчину $FeCl_3$. Про порушення обміну якої амінокислоти свідчить позитивний результат цієї діагностичної проби?

- Аргініну
- Триптофану
- + Фенілаланіну
- Глутаміну
- Тирозину

691. У жінки 45 років народився хлопчик із розщепленням верхньої щелепи ("заяча губа" та "вовча паща"). Під час додаткового обстеження виявлено значні порушення з боку нервової, серцево-судинної систем та зору. Під час дослідження каріотипу діагностована трисомія за 13-ю хромосомою. Який синдром має місце в хлопчика?

- Клайнфельтера
- Шерешевського–Тернера
- Едвардса
- Дауна
- + Патау

692. До лікаря звернувся хворий зі скаргами на непереносимість сонячної радіації. Мають місце опіки шкіри та порушення зору. Попередній діагноз: альбінізм. Порушення обміну якої амінокислоти відзначається в цього пацієнта?

- Проліну
- Триптофану
- Аланіну
- + Тирозину
- Лізину

693. У чоловіка 32 років високий зріст, гінекомастія, жіночий тип оволосіння, високий голос, розумова відсталість, безплідність. Установлено попередній діагноз: синдром Клайнфельтера. Для його уточнення необхідно дослідити:

- групу крові
- + каріотип
- сперматогенез
- лейкоцитарну формулу
- родовід

694. Широко відомо про резус-конфліктну ситуацію у випадку, якщо мати rh^- , а дитина Rh^+ . Чому не буває навпаки?

- Плід виробляє дуже мало антитіл
- Організм матері не чутливий до антитіл плода
- Плід не чутливий до резус-фактора матері
- + Плід ще не виробляє антитіл
- Усі названі фактори мають значення

695. У немовляти, яке є другою дитиною в родині, виникла гемолітична хвороба новонародженого, обумовлена резус-конфліктом. З анамнезу відомо, що перша дитина є резус-негативною. Якими є генотипи батьків?

- Дружина гетерозиготна, чоловік гомозиготний за геном резус-негативності
- Дружина гомозиготна за геном резус-негативності, чоловік гомозиготний за геном резус-позитивності
- + Дружина гомозиготна за геном резус-негативності, чоловік гетерозиготний
- Дружина й чоловік гомозиготні за геном резус-негативності
- Дружина й чоловік гомозиготні за геном резус-позитивності

696. При обстеженні хлопців-підлітків у військкоматі був виявлений юнак із певними відхиленнями психосоматичного розвитку, а саме: астеничною будовою тіла, збільшенням молочних залоз, зниженням інтелекту. Для уточнення діагнозу його направили в медико-генетичну консультацію. Який каріотип буде виявлений?

- 46, ХУ, немає тілець Барра
- + 47, ХХУ, одне тільки Барра
- 47, ХХУ, два тільки Барра
- 45, Х0, немає тілець Барра
- 47, ХХХ, два тільки Барра

697. Для діагностики хвороб обміну речовин, причинами яких є зміни активності окремих ферментів, вивчають амінокислотний склад білків та їх первинну структуру. Який метод при цьому використовують?

- + Хроматографії
- Цитогенетичний
- Дерматогліфіки
- Електронної мікроскопії
- Генеалогічний

698. В одного з однойцевих близнюків, які проживали в різних екологічних умовах, діагностовано екогенетичну (мультифакторіальну) хворобу. Що зумовило її маніфестацію?

- Взаємодія генів
- + Специфічний фактор середовища
- Нестача ферментів
- Мутантний домінуючий ген
- Зміна генофонду популяції

699. 15-літній хлопчик високого зросту, з розумовою відсталі-

стю й затримкою статевого розвитку має одне тільце Барра в епітеліальних клітинах. Яку хромосому хворобу має цей пацієнт?

- Синдром "супержінка"
- + Синдром Клайнфельтера
- Синдром "котячого крику"
- Синдром Едвардса
- Синдром Шерешевського–Тернера

700. У хворого з ознаками синдрому Дауна виявлено 46 хромосом. Отже, патологія в нього виникла внаслідок однієї із хромосомних аномалій, а саме:

- інверсії
- делеції
- поліплоїдії
- + транслокації
- дуплікації

701. У дитини, яка знаходилася на грудному вигодовуванні, спостерігаються диспептичні явища, схуднення, з'явилися пожовтіння шкіри, збільшення печінки. Проба із хлористим залізом негативна. Лікар призначив замість грудного молока спеціальну дієту, це покращило стан дитини. Яке захворювання можливе в цієї дитини?

- + Галактоземія
- Муковісцидоз
- Фенілкетонурія
- Фруктоземія
- Гомоцистинурія

702. Каріотип жінки 47 хромосом, у ядрі соматичної клітини виявлені 2 тільця Барра. Спостерігається ендокринна патологія: недостатня функція яєчників із відсутністю фолікулів, що зумовлює неплідність, первинну, частіше вторинну аменорею. Про яке захворювання свідчить даний фенотип?

- Синдром Патау
- Синдром Едвардса
- Синдром Клайнфельтера
- Синдром Шерешевського–Тернера
- + Трисомія за X-хромосомою

703. У здорових батьків, спадковість яких не обтяжена, народилася дитина із численними вадами розвитку. Цитогенетичний аналіз виявив у соматичних клітинах дитини трисомію за 13-ю хромосомою (синдром Патау). З яким явищем пов'язане

народження такої дитини?

- Соматичною мутацією
- + Порушенням гаметогенезу
- Рецесивною мутацією
- Домінантною мутацією
- Хромосомною мутацією¹

704. У культурі клітин, отриманих від хворого з лізосомною патологією, виявлено накопичення значної кількості ліпідів у лізосомах. При якому з перелічених захворювань має місце це порушення?

- Фенілкетонурія
- Хвороба Вільсона–Коновалова
- Галактоземія
- + Хвороба Тея–Сакса
- Фавізм²

705. Жінка, що хворіла на краснуху під час вагітності, народила глуху дитину із заячою губою та вовчою пащею. Цей уроджений дефект є прикладом:

- + фенкопії
- синдрому Едвардса
- синдрому Патау
- генокопії
- синдрому Дауна

706. У дитини порушено травлення, виділення жовчі, спостерігається підвищене виділення хлоридів із сечею. Діагностовано муковісцидоз. Порушення компонентів якої клітинної структури має місце при цьому захворюванні?

- + Клітинної мембрани
- Ядерної мембрани
- Мітохондрій
- Рибосом
- Ендоплазматичного ретикулама

707. Людина з каріотипом 46, XY має жіночий фенотип із розвиненими зовнішніми вторинними статевими ознаками. За цією інформацією лікар установив попередній діагноз:

- + синдром Морріса
- синдром Дауна

¹ Насправді цю відповідь теж можна вважати правильною, тому що результатом порушення гаметогенезу в гаметах одного з батьків є хромосомна мутація в дитини (а саме її різновид – геномна мутація, трисомія). Це питання було на іспиті в 2011 р.

² Інший варіант відповіді – подагра.

- синдром "суперчоловік"
- синдром Клайнфельтера
- синдром Шерешевського–Тернера

708. Що таке гемофілія?

- Прискорення згортання крові
- Руйнація еритроцитів
- Уповільнення згортання крові
- Збільшення часу кровотечі
- + Відсутність згортання крові

709. Уживання талідоміду вагітними жінками в п'ятдесятих роках призвело до народження тисяч дітей із дефектами скелета (відсутністю кінцівок). Цей уроджений дефект є результатом:

- моносомії
- генної мутації
- триплоїдії
- + модифікацій
- трисомії

710. У хворі жінки спостерігається недорозвиненість яєчників, при цьому виявлена трисомія за X-хромосомою (каріотип XXX). Скільки тілець Барра буде виявлятися в соматичних клітинах?

- 0
- 1
- + 2
- 3
- 4

711. При генетичному обстеженні хворих на хронічний мієлолейкоз виявлена специфічна аномалія однієї із хромосом. Така хромосома отримала назву "філадельфійської" і є генетичним маркером хвороби. Який вид хромосомної аберації має місце при цьому?

- Делеція короткого плеча однієї із хромосом 22-ї пари
- Транслокація короткого плеча однієї із хромосом 21-ї пари
- Дуплікація довгого плеча однієї із хромосом 22-ї пари
- + Делеція частини довгого плеча однієї із хромосом 22-ї пари із транслокацією на 9-ту хромосому¹
- Інверсія короткого плеча однієї із хромосом 21-ї пари

712. У хлопчика 15 років, хворого на алкаптонурію, сеча набуває чорного кольору після відстоювання. Спадкове порушення обміну якої речовини має місце?

¹ Невдалий вислів. Насправді відбувається реципрокна транслокація.

- Цистеїну
- Сечовини
- Аланіну
- + Тирозину
- Сечової кислоти

713. До генетичної консультації звернувся юнак 16 років із приводу порушення розпізнавання кольору: не відрізняє зелений колір від червоного. Він сказав, що його батько також не відрізняє ці кольори, а в матері розпізнавання кольору не порушено. Що можна сказати у зв'язку з цим про генотип матері?

- Полігенна за геном дальтонізму
- Гомозиготна за геном дальтонізму
- Гомозиготна за геном нормального розпізнавання кольору
- Гомозиготна за геном гемералопії
- + Гетерозиготна за геном дальтонізму

714. Людина із хромосомним порушенням має збалансовану транслокацію довгого плеча 21-ї хромосоми на 13-ту. Найвищий ризик якої хвороби є в її дітей?

- Синдрому Шерешевського–Тернера
- Синдрому Едвардса
- Синдрому Патау
- + Синдрому Дауна
- Синдрому Клайнфельтера

715. Тривале вживання деяких лікарських засобів, що передують вагітності, збільшує ризик народження дитини з генетичними вадами. Як називається ця дія?¹

- Фетотоксичний ефект
- + Мутагенний ефект
- Тератогенний ефект
- Бластогенний ефект
- Ембріотоксичний ефект

716. Під час обстеження 12-річного хлопчика, який відстає в рості, виявлена ахондроплазія – непропорційна будова тіла з помітним укороченням рук і ніг унаслідок порушення росту епіфізарних хрящів довгих трубчастих кісток. Дане захворювання є:

- спадковим, зчепленим зі статтю

¹ Інший варіант питання з такими самими відповідями: У другій половині вагітності жінка приймала транквілізатори групи бензодіазепінів. Пологи наступили в строк, протікали нормально, але народилась дитина з численними аномаліями розвитку (заяча губа, полідактилія). Як називається описана дія лікарського засобу?

- уродженим
- аутосомно-рецесивним¹
- + аутосомно-домінантним
- набутим

717. У новонародженої дитини на пелюшках виявлені темні плями, що свідчать про утворення гомогентизинової кислоти. З порушенням обміну якої речовини це пов'язане?

- Галактози
- + Тирозину
- Триптофану
- Холестерину
- Метіоніну

718. У жінки під час гаметогенезу (у мейозі) статеві хромосоми не розійшлися до протилежних полюсів клітини. Яйцеклітина була запліднена нормальним сперматозоїдом. Яке хромосомне захворювання може бути в дитини?

- Синдром Едвардса
- + Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром Дауна
- Синдром котячого крику
- Синдром Патау

719. У медико-генетичній консультації під час обстеження хворого хлопчика в крові були виявлені нейтрофільні лейкоцити з однією "барабанною паличкою". Наявність якого синдрому можна запідозрити у хлопчика?

- Синдром Шерешевського–Тернера
- + Синдром Клайнфельтера
- Синдром трисомії-Х
- Синдром Едвардса
- Синдром Дауна

720. У подружжя була дитина із синдромом Дауна. Матері 42 роки. Цю хворобу скоріше за все викликало наступне порушення пренатального розвитку:

- бластопатія
- + гаметопатія
- ембріопатія
- неспецифічна фетопатія
- специфічна фетопатія

¹ В одному з варіантів БЦТ ця та наступна відповіді записані так: "спадковим за рецесивним типом" і "спадковим за домінантним типом".

721. Цитологічне обстеження пацієнта з репродуктивною дисфункцією виявило в деяких клітинах нормальний каріотип 46,XY, але більшість клітин має каріотип синдрому Клайнфельтера – 47,XXY. Така гетерогенність клітин називається:

- + мозаїцизм
- дуплікація
- інверсія
- мономорфізм
- транспозиція

722. До лікарні доставлено дитину 2-х років з уповільненим розумовим і фізичним розвитком, що страждає на часті блювання після прийому їжі. У сечі визначена фенілпіровиноградна кислота. Наслідком якого порушення є дана патологія?

- + Обмін амінокислот
- Вуглеводний обмін
- Водно-сольовий обмін
- Ліпідний обмін
- Фосфорно-кальцієвий обмін

723. Чоловік, хворий на дальтонізм, вступив до шлюбу зі здоровою жінкою, батько якої хворів на дальтонізм, а мати здорова й серед її родичів хворих на дальтонізм немає. Визначте ймовірність народження в цій родині дітей, хворих на дальтонізм.

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

724. Хлопець 14 років має високий зріст із євнухоїдними пропорціями тіла, вузькі плечі, широкий таз, підшкірна основа розвинута надмірно, оволосіння в ділянці лобка по жіночому типу, статевий член нормальних розмірів, інтелект значно знижений. Яку патологію слід підозрювати?

- Трисомія по X хромосомі
- + Синдром Клайнфельтера
- Хвороба Дауна
- Хвороба Шерешевського–Тернера
- Синдром Едвардса

725. Жінка 35 років потрапила в автомобільну аварію й отримала струс мозку. Невдовзі після виписки з лікарні з'явилися перші розлади в психіці, що поглиблювалися, і через рік їй був

поставлений діагноз – шизофренія. Дослідження родоводу показало, що серед двоюрідних і троюрідних сибсів також є шизофреніки. У даному випадку шизофренія є:

- уродженою хворобою
- спадковою хворобою
- набутою хворобою
- + хворобою зі спадковою схильністю
- віддаленим наслідком травми

726. Під час обстеження пацієнта, який скаржиться на загальну слабкість та біль у кістках, встановлено діагноз "хронічний мієлолейкоз". Назвіть хромосомну аномалію, типову для більшості випадків цього захворювання.

- Дуплікація 21-ї хромосоми
- + Транслокація 9-ї на 22-гу хромосому¹
- Транслокація 21-ї на 15-ту хромосому
- Часткова делеція 12-ї хромосоми
- Повна делеція X хромосоми

727. Фруктоземія – це спадкове захворювання, обумовлене різким зниженням активності ферменту фруктозодинфосфатальдолази. Це захворювання трапляється із частотою 1:20000 населення. За яким типом успадковується фруктоземія?

- Х-зчеплене домінантне успадковування
- Х-зчеплене рецесивне успадковування
- Голандричне успадковування
- Аутомно-домінантне успадковування
- + Аутомно-рецесивне успадковування

728. У новонародженої дитини є такі симптоми: судоми, блювота, жовтяниця, специфічний запах сечі. Лікар-генетик висловив підозру про спадкову хворобу обміну речовин. Який метод дослідження необхідно використати для постановки точного діагнозу за відсутності ДНК-діагностики?

- Дерматогліфічний
- + Біохімічний
- Популяційно-статистичний
- Цитогенетичний
- Близнюковий

729. У юнака, який має високий зріст (187 см), виявлено високе піднебіння, неправильний ріст великих зубів з дефектами

¹ Невдалий вислів. Насправді відбувається реципрокна транслокація між 9-ою й 22-ою хромосомами.

зубної емалі. При дослідженні букального зіскрібка за допомогою люмінесцентної мікроскопії виявлені дві Y-хромосоми. Дана аномалія є результатом:

- моносомії
- алоплоїдії
- нулісомії
- аутополіплоїдії
- + трисомії

730. До лікаря медико-генетичної консультації вперше звернулась вагітна жінка з приводу можливої спадкової патології в майбутньої дитини. З застосування якого методу почнеться її обстеження?

- Цитогенетичного
- Близнюкового
- Каріотипування
- + Генеалогічного
- Біохімічного

731. Синдром Мора успадковується домінантно та супроводжується численними аномаліями розвитку скелета (брахідактилія), порушенням формування зубів, гіподонтією та ін. Яким методом антропогенетики скористається лікар для диференціювання цієї патології від можливої генокопії та прогнозу можливої патології в нащадків?

- + Генеалогічним
- Цитогенетичним
- Дерматогліфічним
- Близнюковим
- Популяційно-статистичним

732. У людей із синдромом Дауна мають місце аномалії лицьової частини черепа, включаючи гіоплазію верхньої щелепи, високе піднебіння, неправильний ріст зубів. Який із каріотипів притаманний чоловікові із синдромом Дауна?

- 47, XY +18
- 47, XXU
- + 47, XY +21
- 48, XXXU
- 47, XXX

733. У хворой встановлено діагноз – синдром Шерешевського–Тернера. Каріотип 45, XO. Яка кількість статевих хромосом буде в цьому наборі?

- + Одна

- Нуль
- Дві
- Сорок чотири
- Сорок п'ять

734. Надмірне оволосіння вušних раковин (гіпертрихоз) визначається геном, локалізованим у Y-хромосомі¹. Цю ознаку має батько. Яка ймовірність того, що його син буде мати цю ознаку²?

- 0%
- + 100%
- 75%
- 25%
- 35%

735. У шести жінок, які перенесли вірусне захворювання (краснуху) в першій третині вагітності, народилися діти з природженими вадами серця, глухотою та катарактою. Наслідок якого впливу вірусу спостерігається в цьому випадку?

- Канцерогенного
- Рекомбінації генів³
- Малігнізації
- Генокопії
- + Тератогенного

736. У родоводі сім'ї спостерігається іхтіоз. Ця ознака трапляється в усіх поколіннях тільки в чоловіків. Який тип успадкування цієї ознаки?

- Рецесивний, зчеплений з X-хромосомою
- Аутосомно-домінантний
- Аутосомно-рецесивний
- + Зчеплений з Y-хромосомою
- Домінантний, зчеплений з X-хромосомою

737. Під час диспансерного обстеження хлопчика 7 років встановлено діагноз: дальтонізм. Батьки здорові, колірний зір у них у нормі. Але в дідуся по материнській лінії така сама аномалія. Який тип успадкування цієї патології?

¹ Застарілі відомості. Насправді ознака аутосомна.

² Це питання є в "Збірнику завдань..." (№85) і пропонувалося на іспиті в 2006 р., але в обох випадках була присутня помилка: запитання звучало так: "Яка ймовірність народження в нього сина з такою ознакою?" При такій постановці запитання – "ймовірність народження сина з такою ознакою", тобто серед усіх дітей, – правильною має бути відповідь 50%, але ця відповідь відсутня. Тобто автори запитання, надрукованого в збірнику, не дуже розбираються в нюансах теорії ймовірностей.

³ У БЦТ – комбінаторики генів.

- Аутосомно-рецесивний
- Аутосомно-домінантний
- + Рецесивний, зчеплений зі статтю
- Домінантний, зчеплений зі статтю
- Голандричний¹

738. У шлюбі здорової жінки й хворого на вітамін D-незалежний рахіт чоловіка всі сини здорові, а всі дочки страждають цим захворюванням. Установіть тип успадковування зазначеної патології:

- аутосомно-рецесивний
- аутосомно-домінантний
- рецесивний, зчеплений з X-хромосоною
- + домінантний, зчеплений з X-хромосоною
- зчеплений з Y-хромосоною

739. У здорових батьків народилася дитина з гемофілією – тяжким рецесивним захворюванням, зчепленим зі статтю. Що характерно для X-зчепленого рецесивного типу успадковування?

- У хворого батька завжди всі дочки хворі, а сини здорові
- + Ознака виявляється в половини синів гетерозиготної матері-носіїки, а у хворої дочки батько завжди хворий
- У хворого чоловіка батько й брати завжди хворі
- Ознака виявляється у всіх синів гетерозиготної матері-носіїки, а жінки такою хворобою не хворіють
- У хворого батька завжди всі сини хворі, а дочки здорові

740. У пробанда, трьох його синів, брата й батька спостерігається синдактилія². У його сестер і двох дочок цієї ознаки немає. Якою є ця ознака?

- Аутосомно-рецесивною
- Аутосомно-домінантною
- + Голандричною
- Домінантною, зчепленою з X-хромосоною
- Рецесивною, зчепленою з X-хромосоною

741. Відомо, що, крім аутосомного, є зчеплене зі статтю успадковування. Що саме є характерним для успадковування зчеплених із X-хромосоною рецесивних ознак?

- Зовсім не виявляються в чоловіків

¹ У "Збірнику завдань..." (задача №17 розділу "Патологічна фізіологія") і збірнику питань за 2009 р. пропонується варіант відповіді "неповне домінування". Але це є тип взаємодії алельних генів, а зовсім не тип успадковування, про що йде мова в задачі. Тому ми замінили цю відповідь на "голандричний".

² Інший варіант – іхтіоз.

- Частіше виявляються у фенотипі жінок
- Виявляються з однаковою частотою в чоловіків і жінок
- + Частіше виявляються у фенотипі чоловіків
- Зовсім не виявляються в жінок

742. Після аналізу родоvodu лікар-генетик установив: ознака проявляється в кожному поколінні, жінки та чоловіки успадковують ознаку з однаковою частотою, батьки в однаковій мірі передають ознаку своїм дітям. Який тип успадкування має досліджувана ознака?

- Зчеплений з Y-хромосоною
- + Аутосомно-домінантний
- Рецесивний, зчеплений з X-хромосоною
- Аутосомно-рецесивний
- Домінантний, зчеплений з X-хромосоною

743. Молода здорова пара має двох дітей із хворобою Тея–Сакса (хвороба накопичення ліпідів). Було з'ясовано, що батьки є родичами. Який найбільш імовірний тип успадкування хвороби?

- + Аутосомно-рецесивний
- Рецесивний, зчеплений з X-хромосоною
- Зчеплений з Y-хромосоною
- Аутосомно-домінантний
- Домінантний, зчеплений з X-хромосоною

744. У новонародженого хлопчика суха шкіра, що вкрита товстим шаром рогових лусочок (іхтіоз) і нагадує шкіру рептилій. Після дослідження родоvodu його сім'ї було встановлено, що ця ознака трапляється в усіх поколіннях лише в чоловіків. Яка з наведених біологічних закономірностей проявляється в цьому випадку?

- Закон незалежного успадкування
- Закон одноманітності гібридів I покоління
- Закон розщеплення
- + Явище успадкування, зчепленого зі статтю
- Явище зчепленого успадкування генів

745. Родовід сім'ї із брахідактилією характеризується таким: співвідношення між ураженими чоловіками й жінками 1:1, майже половина дітей уражених батьків є хворими. Який тип успадкування цієї ознаки?

- Аутосомно-рецесивний
- + Аутосомно-домінантний
- Зчеплений з Y-хромосоною

- Рецесивний, зчеплений з Х-хромосоною
- Домінантний, зчеплений з Х-хромосоною

746. Для якого типу успадкування характерний прояв ознаки в обох статей, наявність хворих у всіх поколіннях, а при відносно великій кількості сибсів ще й по горизонталі?

- + Аутосомно-домінантного
- Аутосомно-рецесивного
- Зчепленого з Х-хромосоною рецесивного¹
- Зчепленого з Х-хромосоною доміантного²
- Зчепленого з Y-хромосоною

747. Під час медико-генетичного консультування родини зі спадковою патологією виявлено, що аномалія проявляється через покоління в чоловіків. Який тип успадковування притаманний цій спадковій аномалії?

- Аутосомно-рецесивний
- Аутосомно-домінантний
- + Рецесивний, зчеплений з Х-хромосоною
- Домінантний, зчеплений з Х-хромосоною
- Зчеплений з Y-хромосоною

748. У пробанда зрослися пальці на ногах. У трьох його синів також зрослися пальці, а у двох дочок пальці нормальні. У сестер пробанда пальці нормальні. У брата й батька пальці також зрослися. Як називається передана ознака?

- Рецесивна
- Апельна
- Домінантна
- Експресивна
- + Голандрична

749. У подружжя народився син, хворий на гемофілію. Батьки здорові, а дідусь по материнській лінії теж хворий на гемофілію. Який тип успадкування цієї ознаки³?

- Зчеплений з Y-хромосоною
- Аутосомно-рецесивний
- Домінантний, зчеплений з Х-хромосоною
- + Рецесивний, зчеплений з Х-хромосоною
- Аутосомно-домінантний

¹ У БЦТ – аутосомного.

² У БЦТ – зчепленого з Х-хромосоною.

³ Зауважимо, що відомості про те, що батьки хворого сина здорові, а батько матері – хворий, зовсім не свідчать однозначно про те, що хвороба зчеплена зі статтю! Для такого висновку потрібен статистичний аналіз багатьох сімей. Ця задача є в "Збірнику завдань..." за №117.

750. *Генеалогічний метод антропогенетики дозволяє встановити тип успадковування ознаки. Що саме не є типовим для аутосомно-рецесивного успадковування?*

- Імовірність народження хворої дитини становить 25%
- + Наявність хворих в усіх поколіннях
- Наявність хворих “по горизонталі”
- Відносно невелика кількість хворих у родоводі
- Фенотипічно здорові батьки хворої дитини гетерозиготні

751. *Мати й батько фенотипічно здорові. У них народилася хвора дитина, у сечі й крові якої виявлено фенілпіровиноградну кислоту. На підставі цього діагностовано фенілкетонурію. Який тип успадковування цієї хвороби?*

- + Аутосомно-рецесивний
- Рецесивний, зчеплений з X-хромосоною
- Аутосомно-домінантний
- Зчеплений з Y-хромосоною
- Домінантний, зчеплений з X-хромосоною

752. *Гіпертрихоз успадковується як ознака, зчеплена з Y-хромосоною¹. Яка ймовірність народження дитини із цією аномалією в родині, де батько має гіпертрихоз?*

- 0,125
- 0,0625
- + 0,5
- 0,25
- 1

753. *Під час генеалогічного аналізу родини зі спадковою патологією – порушенням формування емалі зубів – встановлено, що захворювання проявляється в кожному поколінні. У жінок ця аномалія спостерігається частіше, ніж у чоловіків. Від хворих чоловіків ця ознака передається тільки їх дочкам. Який тип успадковування має місце в цьому випадку?*

- + Домінантний, зчеплений з X-хромосоною
- Аутосомно-домінантний
- Аутосомно-рецесивний
- Зчеплений з Y-хромосоною
- Рецесивний, зчеплений з X-хромосоною

754. *Унаслідок проведення генеалогічного аналізу встановлено, що захворювання, яке має місце в пробанда, трапляється в кожному поколінні при відносно великій кількості хворих серед*

¹ Застарілі відомості. Насправді ознака аутосомна.

сібсів. Хворіють жінки й чоловіки. Про який тип успадкування це свідчить?

- + Аутосомно-домінантний
- Аутосомно-рецесивний
- Домінантний, зчеплений з Х-хромосомою
- Рецесивний, зчеплений з Х-хромосомою
- Зчеплений з Y-хромосомою

755. Чоловік, що страждає на спадкову хворобу, одружився зі здоровою жінкою. У них було 5 дітей: три дівчинки й два хлопчики. Усі дівчатка успадкували хворобу батька. Який тип успадкування цього захворювання?

- + Домінантний, зчеплений з Х-хромосомою¹
- Зчеплений з Y-хромосомою
- Аутосомно-домінантний
- Аутосомно-рецесивний
- Рецесивний, зчеплений з Х-хромосомою

756. У родоводі сім ї спостерігається гіпертрихоз (надмірне волосіння вушних раковин). Ця ознака виявляється в усіх поколіннях лише в чоловіків. Який тип успадкування цієї ознаки?

- Аутосомно-рецесивний
- Аутосомно-домінантний
- + Зчеплений з Y-хромосомою²
- Рецесивний, зчеплений з Х-хромосомою
- Домінантний, зчеплений з Х-хромосомою

757. При прийманні на роботу на хіміко-фармацевтичне підприємство було виявлено декілька чоловіків, які не відчували запах синильної кислоти. За яким типом успадковується ця аномалія?

- Зчепленим з Y-хромосомою
- Зчепленим з Х-хромосомою, доміантним
- + Зчепленим з Х-хромосомою, рецесивним
- Аутосомно-рецесивним
- Аутосомно-домінантним

758. У популяціях людей частота серцево-судинних захворювань постійно зростає, тому що ці хвороби є:

¹ Насправді з достатньо високою ймовірністю три хворих доньки й два здорових сина можуть бути й тоді, коли ознака аутосомно-домінантна (при цьому батько гетерозиготний) або аутосомно-рецесивна (при цьому мати гетерозиготна). Робити висновки про характер успадкування на основі малої кількості дітей в одній родині неправильно, але припускати можна.

² Застарілі відомості. Насправді ознака аутосомна.

- + поліфакторіальними
- аутосомно-домінантними
- зчепленими з Х-хромосомою
- аутосомно-рецесивними
- хромосомними

759. Під час аналізу родоводу лікар-генетик установив, що хвороба трапляється в осіб чоловічої й жіночої статі не в усіх поколіннях, і що хворі діти можуть народжуватися в здорових батьків. Який тип успадкування хвороби?

- + Аутосомно-рецесивний
- Х-зчеплений рецесивний
- Аутосомно-домінантний
- Х-зчеплений доміантний
- Y-зчеплений

760. До медико-генетичної консультації звернулося подружжя з питанням про ймовірність народження в них дітей з Х-зчепленою формою рахіту. Батько здоровий, мати й бабуся по материнській лінії страждають на це захворювання. На стійкий до вітаміну D рахіт можуть захворіти:¹

- тільки дочки
- + половина дочок і синів
- тільки сини
- усі діти
- правильна відповідь відсутня (усі діти здорові)

761. Під час диспансерного обстеження хлопчику 7-ми років встановлено діагноз – синдром Леша–Найхана (хворіють тільки хлопчики). Батьки здорові, але в дідуса за материнською лінією таке саме захворювання. Який тип успадкування захворювання?

- Аутосомно-рецесивний
- Домінантний, зчеплений зі статтю
- + Рецесивний, зчеплений зі статтю
- Аутосомно-домінантний
- Голандричний²

762. Здорова жінка має трьох уражених синів із дальтонізмом у

¹ В одному з варіантів БЦТ – "На вітаміностійкий рахіт можуть захворіти", і як правильна пропонується відповідь "тільки сини". Але це можливо тільки за умови рецесивного захворювання, а гіпофосфатемічний рахіт насправді є Х-зчепленим доміантним захворюванням, а не рецесивним.

² У БЦТ – "неповне домінування", але це не є типом успадкування. Крім того, даних невеликого родоводу недостатньо для висновку про тип успадкування, скоріше, студентам слід пам'ятати, що цей синдром є рецесивним, зчепленим зі статтю.

двох її шлюбах. Обидва її чоловіки здорові. Який найбільш можливий тип успадкування цієї хвороби?

- Аутосомно-рецесивний
- Аутосомно-домінантний
- Зчеплений з Y-хромосоною
- + Рецесивний, зчеплений з X-хромосоною
- Домінантний, зчеплений з X-хромосоною

763. *До лікаря-генетика звернулася здорова молода жінка, батько якої страждає синдромом Тейбі (множинні аномалії обличчя й скелета, аномальний ріст зубів). Хвороба успадковується X-зчеплено рецесивно. Спрогнозуйте народження хворої дитини в жінки за умови, що її чоловік здоровий.*

- 37,5%
- + 25%
- 56,25%
- 50%
- 75%

764. *Під час оогенезу¹ утворилася клітина з незбалансованою кількістю хромосом – 22 хромосоми, відсутня X-хромосома. Яка ймовірність появи дитини із синдромом Клайнфельтера, якщо відбудеться запліднення цієї клітини сперматозоїдом з нормальною кількістю хромосом?*

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

765. *Дівчинка 16-ти років звернулася до стоматолога з приводу темної емалі зубів. Під час вивчення родоходу встановлено, що дана патологія передається від батька всім дівчаткам, а від гетерозиготної матері – 50% хлопчиків. Який тип успадкування захворювання?*

- Домінантний, зчеплений з Y-хромосоною
- Рецесивний, зчеплений з X-хромосоною
- Аутосомно-домінантний
- + Домінантний, зчеплений з X-хромосоною
- Аутосомно-рецесивний

766. *До медико-генетичної консультації звернулася жінка. При огляді в неї виявили такі симптоми: крилоподібні шийні склад-*

¹ У БЦТ – "під час оогамії", але ж оогамія – це один з варіантів запліднення.

ки (шия "сфінкса"); широка грудна клітка, слабко розвинені молочні залози. Під час дослідження клітин букального епітелію в ядрах не було виявлено жодної грудочки Х-хроматину. Це вказує на те, що в пацієнтки:

- синдром Клайнфельтера
- синдром Патау
- синдром Дауна
- + синдром Шерешевського–Тернера
- синдром Едвардса

767. У чоловіка і його сина інтенсивно росте волосся по краю вушних раковин. Це явище спостерігалось також у батька чоловіка. Який тип успадкування є характерним для цієї ознаки?

- + Зчеплений з Y-хромосомою¹
- Аутосомно-рецесивний
- Домінантний, зчеплений з X-хромосомою
- Аутосомно-домінантний
- Рецесивний, зчеплений з X-хромосомою

768. Зміни в каріотипі людини викликають хромосомні хвороби. Укажіть, які з цих порушень є летальними.

- Моносомія за X-хромосомою
- + Моносомії аутосом
- Трисомія за X-хромосомою
- Полісомія за Y-хромосомою
- Трисомії за аутосомами²

769. Відомо, що в споріднених шлюбах у здорових людей частіше народжуються діти зі спадково обумовленими патологіями. При якому типі успадкування це найчастіше проявляється?

- Аутосомно-домінантному
- X-зчепленому домінантному
- + Аутосомно-рецесивному
- X-зчепленому рецесивному
- Цитоплазматичному

770. Методом каріотипування в чоловіка виявлено зайву X-хромосому. Укажіть ймовірність народження в нього сина від шлюбу зі здоровою жінкою.

- + 0%

¹ Застарілі відомості. Насправді ознака аутосомна. Крім того, даних про ознаку лише в трьох особин однієї родини недостатньо, щоб робити висновки про тип успадкування ознаки, бо потрібен аналіз багатьох родин.

² Трисомії за деякими аутосомами також є летальними.

- 50%
- 75%
- 25%
- 100%

771. У здорових батьків народилась дитина із синдромом Патау. За допомогою якого методу антропогенетики можна диференціювати дану патологію від фенкопії?

- Шляхом визначення статевого хроматину
- + Цитогенетичного
- Біохімічного
- Близнюкового
- Дерматогліфічного

772. У рідині, отриманій при амніоцентезі, виявлено клітини з Y-хромосомою. Чи є це показником для переривання вагітності?

- Так, це свідчить про патологію
- Ні, це плейотропія¹
- + Ні, це свідчить про чоловічу стать плоду
- Ні, це зчеплене зі статтю успадкування
- Ні, народяться близнюки

773. Укажіть, до якого типу мутацій можна віднести організм із трисомією по 13-тій хромосомі – синдром Патау, 18-тій хромосомі – синдром Едвардса, 21-й хромосомі – синдром Дауна.

- Анеуплоїдії по гетеросомах
- Структурні хромосомні аберації²
- Фенкопії
- Соматичні мутації
- + Анеуплоїдії по аутосомах

774. Дієтотерапія може запобігти клінічному прояву низки спадкових хвороб або полегшити їх перебіг. Яку форму мінливості спричинює дієтотерапія?

- Мутаційну
- Комбінативну
- Корелятивну
- + Модифікаційну
- Тератогенну

¹ У БЦТ – "плейотропна взаємодія". Очевидно, мається на увазі "плейотропна взаємодія генів", якої не існує в природі, але про яку написано в підручнику "Медична біологія" Пішак і Бажори. Автори просто слабо розбираються в генетиці, тому пишуть дурниці.

² У БЦТ – "хромосомні аберації", але ж зміни в кількості хромосом належать до категорії числових хромосомних аберацій, тобто така відповідь теж мала б бути правильною.

775. Генетична детермінація розладу ліпідного обміну може бути пов'язана з дефіцитом лізосомальних ферментів, супроводжуватися збільшенням концентрації ліпідів у сироватці крові, і відіграє важливу роль у розвитку атеросклерозу. При цьому відбувається сумарна дія багатьох генів, яка впливає на розвиток патології. Виникнення якої групи хвороб спричинює вищезазначена дія генів?

- Моногенних хвороб
- Хромосомних хвороб
- Мітохондріальних хвороб
- Геномних хвороб
- + Мультифакторіальних хвороб

776. У жінок старшого віку (35–45 років) частіше народжується діти з уродженими вадами розвитку. Що є основним фактором, який впливає на появу тяжких аномалій, часто не сумісних з життям?

- Недостатня кількість ооцитів
- Зниження загального обміну речовин
- Недостатня гормональна активність
- + Генетичні дефекти в ооцитах протягом життя
- Порушення продукції яйцеклітин у жінки

777. Новонародженій дитині з багатьма вадами розвитку поставлено діагноз: синдром Патау. Який прогноз життя при цьому синдромі?

- Середня тривалість життя 3 тижні
- + Середня тривалість життя 3 місяці
- Середня тривалість життя 3 роки
- Середня тривалість життя 10 років
- Прогноз життя сприятливий

778. У здорових батьків народилася дитина із синдромом Дауна з каріотипом 46 хромосом. Однак одна з хромосом групи D мала подовжене коротке плече. Яким методом була виявлена незбалансована транслокація зайвої 21 хромосоми?

- + Цитогенетичним
- Біохімічним
- Популяційно-статистичним
- Генеалогічним
- Близнюковим

779. У чоловіка з євнухійним та трохи фемінізованим типом будови тіла в клітинах виявлено статевий хроматин. Який діагноз можна поставити?

- + Синдром Клайнфельтера
- Синдром Дауна
- Синдром Патау
- Трисомія Х
- Фенілкетонурія

780. У 14-річної дівчинки виявлено моносомію Х. Який діагноз буде поставлено?

- Синдром Дауна
- + Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром Патау
- Муковісцидоз
- Хвороба Вільсона–Коновалова

781. У новонародженій дитини почалася блювота. Лабораторний аналіз сечі показав підвищений уміст амінокислот з розгалуженим ланцюгом – валіну, лейцину, ізолейцину. Для сечі характерний запах кленового сиропу. Яке спадкове захворювання пов'язано з даними змінами?

- + Лейциноз¹
- Цистиноз
- Алкаптонурія
- Фруктозурія
- Муковісцидоз

782. До лікаря-генетика звернулися батьки дитини для уточнення діагнозу. При дослідженні дитини встановлено патологію печінки (цироз, великий уміст міді), рухові розлади. Яка спадкова хвороба порушення обміну є в дитини?

- Тея–Сакса
- Леша–Найхана
- + Вільсона–Коновалова
- Німанна–Піка
- Гоше

783. Дівчинці 2 років з підозрою на генну спадкову хворобу проведено потову пробу – дослідження вмісту хлору й натрію в поті. Установлено, що їхня концентрація перевищує норму в 5 разів. Для якої спадкової хвороби це характерно?

- Фенілкетонурії
- Галактоземії
- Фруктоземії
- + Муковісцидозу

¹ Він же хвороба "кленового сиропу", валінолейцинурія, синдром Менкеса.

– Гомоцистинурії

784. У хворого серед соматичних клітин з нормальним каріотипом є клітини з трисомією за 21-ою парою. Який механізм даної мутації?

- нерозходження хромосом 21-ої пари в оогенезі
- + нерозходження хромосом 21-ої пари в мітозі
- нерозходження хромосом 21-ої пари в сперматогенезі
- структурна хромосомна аберація¹
- генна мутація

785. Укажіть, який набір статевих хромосом є в жінки, якщо в ядрах епітелію слизової оболонки порожнини рота не виявлено грудки статевого хроматину.

- ХХУ
- ХУ
- ХХХХ
- ХХ
- + Х0

786. Під час обстеження двомісячної дитини жінка-педіатр звернула увагу, що її плач нагадує котячий крик; діагностовано мікроцефалію й ваду серця. За допомогою цитогенетичного методу був з'ясований каріотип дитини: 46, ХХ, 5p⁻. Дане захворювання є наслідком:

- дуплікації
- + делеції
- інверсії
- транслокації
- плейотропії

787. У новонародженого хлопчика доліхоцефалічний череп, мікростома, вузькі очні щілини, деформовані вушні раковини². Каріотип дитини 47, ХУ, 18+. Установіть діагноз.

- Синдром Патау
- Синдром Дауна
- Синдром Клайнфельтера
- Синдром Шерешевського–Тернера
- + Синдром Едвардса

788. Міотонічна дистрофія характеризується м'язовою слабкістю, міотонією, серцевою аритмією. Аналіз родоводу встано-

¹ У БЦТ – "хромосомна аберація", але зміна кількості хромосом належить до категорії числових хромосомних аберацій, тобто така відповідь теж мала б бути правильною.

² У БЦТ – "вушні мушлі", але ж мушлі – це раковини молюсків.

вив: захворювання виявляється в кожному поколінні, однаково в особин обох статей, батьки в однаковій мірі передають захворювання дітям. Визначте тип успадкування захворювання.

- Аутосомно-рецесивний
- Х-зчеплений домінантний
- Х-зчеплений рецесивний
- + Аутосомно-домінантний
- Y-зчеплений

789. *Кожен лікар повинен знати характерні для спадкових хвороб маркери. У хворого виявлено вивих кришталика. Який синдром діагностує лікар, беручи до уваги ще й особливості форми кисті та стопи хворого?*

- + Марфана
- Шерешевського–Тернера
- Клайнфельтера
- Дауна
- Трисомія Х

790. *У хворої дитини від сечі йде специфічний солодкуватий запах. Це пов'язано з порушенням обміну таких амінокислот, як лейцин, ізолейцин і валін. Який діагноз поставить дитині лікар?*

- Фенілкетонурія
- Фруктозурія
- Галактоземія
- Алкаптонурія
- + Хвороба "кленового сиропу"

791. *При порушенні обміну однієї з амінокислот діагноз підтверджується шляхом безпосереднього визначення активності гістидази в роговому шарі шкіри або тканині печінки. Про яку спадкову хворобу йдеться?*

- Гомоцистинурія
- + Гістидинемія
- Фенілкетонурія
- Цистинурія
- Тирозинемія

792. *Яка спадкова хвороба характеризується поєднанням цирозу печінки, дистрофічними процесами головного мозку та зменшенням умісту церулоплазміну?*

- Тея–Сакса
- Німанна–Піка

- + Вільсона–Коновалова
- Марфана
- Жильбера

793. Вивчається каріотип хворої із синдромом Шерешевського–Тернера. Поділ клітин припинено на стадії метафази мітозу. Скільки налічується хромосом на цій стадії в одній метафазній пластинці?

- 43 аутосоми + 2 X-хромосоми
- + 44 аутосоми + 1 X-хромосома
- 44 аутосоми + 2 X-хромосоми
- 45 аутосом + 0 X-хромосом
- 42 аутосоми + 3 X-хромосоми

794. Під час дослідження клітин букального епітелію слизової оболонки щоки в пацієнта чоловічої статі не виявлено жодної грудочки статевого хроматину. Можливий діагноз?

- + Нормальний чоловік
- Синдром Клайнфельтера
- Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром "суперчоловік"
- Синдром Морріса

795. У жінки народилось двоє немовлят. В однієї дитини встановлено попередній діагноз: синдром "котячого крику", який характеризується "нявкаючим" тембром голосу. За допомогою якого методу можна підтвердити або спростувати цей діагноз?

- Біохімічного
- Амніоцентезу
- Близнюкового
- + Цитогенетичного
- Популяційно-статистичного

796. За допомогою цитогенетичного методу вивчається каріотип хворого із синдромом Клайнфельтера 47, XXУ. Скільки при цьому налічується грудочок статевого хроматину в ядрі однієї клітини?

- Дві
- + Одна
- Чотири
- Жодної
- Три

797. Галактоземія – аутосомно-рецесивне захворювання, яке призводить до ушкодження мозку, печінки й очей, якщо дитина залишається на грудному годуванні. Який метод генетично-

го обстеження слід застосувати для точного встановлення діагнозу?

- Близнюковий
- Генеалогічний
- Гібридизації соматичних клітин
- + Біохімічний
- Цитогенетичний

798. Фенілкетонурія – аутосомно-рецесивна хвороба, при якій порушення обміну фенілаланіну характеризується варіабельною експресивністю. Який основний метод профілактики й лікування даного захворювання?

- Застосування дієти без амінокислот
- + Застосування дієти з низькою концентрацією фенілаланіну
- Застосування спеціальних лікарських препаратів
- Застосування лікарських рослин
- Застосування дієти без жирів

799. За допомогою цитогенетичного методу встановлений каріотип жінки із синдромом трипло-Х: 47, ХХХ. Скільки при цьому налічується грудочок статевого хроматину в ядрі однієї клітини?

- одна
- чотири
- жодної
- + дві
- три

800. У жінки під час оогенезу (мейозу I) унаслідок нерозходження статевих хромосом (Х-хромосом) утворився ооцит II порядку з 22 хромосомами й полярне тільце з 24 хромосомами. Яка ймовірність появи дитини із синдромом Шерешевського–Тернера, якщо відбудеться запліднення утвореної яйцеклітини сперматозоїдом з нормальною кількістю хромосом?

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

801. Сколіоз – викривлення хребта. За даними вчених, у 60–70 роки 20-го століття вважали, що захворювання успадковується за аутосомно-домінантним типом. Але при аналізі різних родоводів родин з випадками сколіозу доведено, що ознака характеризується варіабельною експресивністю та неповною пенет-

рантністю. Частота ознаки збільшена в родинах хворих. Такі особливості прояву ознаки вказують на:

- аутосомно-домінантний тип успадкування
- аутосомно-рецесивний тип успадкування
- Х-зчеплений тип успадкування
- + мультифакторіальний тип успадкування
- залежність прояву ознаки тільки від зовнішніх факторів

802. Новонародженій дитині, яка відмовляється від їжі та має періодичну блювоту, поставлено діагноз: синдром Німанна-Піка. З яким порушенням обміну речовин пов'язана ця хвороба?

- Амінокислот
- + Ліпідів
- Вуглеводів
- Нуклеїнових кислот¹
- Мінеральних речовин²

803. У здорових батьків народилася дитина із синдромом Дауна з каріотипом 46 хромосом. Однак одна з хромосом групи D мала подовжене коротке плече. Була виявлена незбалансована транслокація зайвої 21-ї хромосоми. До якої форми мінливості належить цей випадок?

- Геномна мутація
- Модифікація
- Генна мутація
- + Хромосомна мутація
- Рекомбінація

804. У дитини спостерігається збільшений "складчастий" язик, який виступає з рота, високе піднебіння, неправильний ріст зубів, діастема³, поперечна смугастість на губах, епікантус. Яка хвороба в дитини?

- + Синдром Дауна
- Синдром Патау
- Синдром Едвардса
- Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром Клайнфельтера

805. Вади розвитку, викликані зміною генів або хромосом у га-

¹ У БЦТ – "ензимопатії", але хвороби обміну різних речовин звичайно є одночасно ензимопатіями, тобто запропонований варіант відповіді "ензимопатії" є невдалим.

² У БЦТ – "сполучної тканини", але сполучна тканина не є ані обміном речовин ані його порушенням. Просто дивно, як безглуздо складають тестові питання деякі автори.

³ широкий проміжок між центральними різцями верхньої щелепи.

метах батьків, внаслідок чого зигота з моменту виникнення несе відповідну мутацію, називаються:

- мультифакторіальні
- екзогенні
- середовищні
- + спадкові
- філогенетичні

806. У жінки народилася дитина з патологією щелепно-лицьової області (щілина губи та твердого піднебіння). Який з методів діагностики необхідно використати, щоб підтвердити спадковий характер наведеної патології?

- Близнюковий
- + Цитогенетичний
- Популяційно-статистичний
- Генеалогічний
- Біохімічний

807. При порушеннях обміну речовин спостерігаються відхилення від нормального складу сечі. Збільшення вмісту якої кислоти спостерігається в сечі при алкаптонурії?

- + Гомогентизинової
- Фенілпіровиноградної
- Ацетооцтової
- Сечової
- Піровиноградної

808. У хворого діагностовано хворобу Коновалова–Вільсона. Збільшення вмісту якого мікроелемента в сечі підтверджує цей діагноз?

- Сірки
- Натрію
- + Міді
- Калію
- Кальцію

809. При аналізі крові у хворого спостерігається аномальний гемоглобін S, еритроцити аномальної форми. Хворий скаржиться на підвищену стомлюваність. Який найбільш імовірний діагноз?

- Фенілкетонурія
- + Серпоподібноклітинна анемія
- Подагра
- Гемофілія
- Галактоземія

810. *Порушення нормального колірнього сприйняття – рецесивна ознака, зчеплена з X-хромосомою. Мати – носійка гена дальтонізму, а батько дальтонік. У цій родині ймовірність народження дитини з аномальним колірним сприйняттям складе:*

- 0,125
- 0,75
- + 0,5
- 0,25
- 1

811. *Дівчинці поставлений попередній діагноз – синдром Шерешевського–Тернера. Проводиться каріотипування. На стадії анафази мітозу кількість хромосом в одній клітині складе:*

- 45
- + 90
- 46
- 92
- 94

812. *Під час дослідження амніотичної рідини, одержаної в результаті амніоцентезу (проколу амніотичної оболонки), виявлено клітини, ядра яких містять статевий хроматин (тільце Барра). Про що це може свідчити?*

- + Про розвиток плода жіночої статі
- Про розвиток плода чоловічої статі
- Про генетичні порушення розвитку плода
- Про трисомію
- Про поліплоїдію

813. *На підставі фенотипічного аналізу жінці поставлений попередній діагноз "полісомія X-хромосом". Для уточнення діагнозу використовується цитогенетичний метод. Діагноз буде підтверджений, якщо каріотип буде:*

- 48, XXXY
- + 48, XXXX¹
- 47, XXY
- 46, XX
- 48, XXYY

814. *Під час медико-генетичного консультування було виявлено, що гемофілія виявляється через покоління й трапляється тільки в осіб чоловічої статі. Який метод медичної генетики був для цього використаний?*

¹ Інший варіант – 47, XXX.

- близнюковий
- + генеалогічний
- дерматогліфіки
- цитогенетичний
- амніоцентез

815. *Хвороба Німанна–Піка – спадкове захворювання, обумовлене порушенням ліпідів. Відзначається нагромадження сфінгом'єліну в печінці, головному мозку, селезінці, нирках, шкірі. Дівчатка й хлопчики хворіють рівною мірою. Хвороба проявляється в перші місяці життя й приводить до летального результату в ранньому дитячому віці. Який тип успадковування захворювання?*

- Аутосомно-домінантний
- Х-зчеплений доміантний
- Х-зчеплений рецесивний
- + Аутосомно-рецесивний
- Y-зчеплений

816. *У 19-річної дівчинки клінічно виявлено таку групу ознак: низький зріст, статевий інфантилізм, відставання в інтелектуальному та статевому розвитку, вада серця. Яка найбільш імовірна причина даної патології?*

- Трисомія за 13-ою хромосомою
- Трисомія за 20-ою хромосомою
- Часткова моносомія
- Трисомія за 18-ою хромосомою
- + Моносомія за X-хромосомою

817. *Аналіз родоводу родини з випадками аномалії зубів (темна емаль) показав, що хвороба передається від матері однаково дочкам і синам, а від батька тільки дочкам. Який тип успадкування ознаки?*

- Аутосомно-рецесивний
- Х-зчеплений рецесивний
- Аутосомно-домінантний
- + Х-зчеплений доміантний
- Кодомінантний

818. *У здорового подружжя народилася дитина з щілинами губи та піднебіння, аномаліями великих пальців кисті та мікроцефалією. Каріотип дитини 47, 18+. Який тип мутації спричинив цю спадкову хворобу?*

- Моносомія за аутосомою
- Моносомія за X-хромосомою

- Поліплоїдія
- Нулісомія
- + Трисомія за аутосомою

819. До лікаря звернулася жінка 22 років зі скаргою на безпліддя. Під час обстеження виявлено: каріотип 45, X0, зріст 145 см, на шиї крилоподібні складки, недорозвинуті вторинні статеві ознаки. Про яке захворювання свідчить даний фенотип?

- Синдром Клайнфельтера
- + Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром Патау
- Трипло-Х
- Трипло-У

820. У жінки, яка під час вагітності вживала алкогольні напої, народилася глуха дитина із щілинами верхньої губи й піднебіння. Ці ознаки нагадують прояв деяких хромосомних аномалій. Який процес призвів до таких наслідків?

- Канцерогенез
- Онтогенез
- + Тератогенез
- Філогенез
- Мутагенез

821. У чоловіка, його сина та дочки відсутні малі корінні зуби. Така аномалія спостерігалася також у дідуса по батьківській лінії. Який найбільш імовірний тип успадкування цієї аномалії?

- + Аутосомно-домінантний
- Аутосомно-рецесивний
- Домінантний, зчеплений з Х-хромосомою
- Рецесивний, зчеплений з Х-хромосомою
- Зчеплений з У-хромосомою

822. Гіоплазія емалі зумовлена домінантним геном, локалізованим в Х-хромосомі. Мати має нормальну емаль зубів, а в батька спостерігається гіоплазія емалі. У кого з дітей буде виявлятися ця аномалія?

- У всіх дітей
- Тільки в синів
- + Тільки в дочок
- У половини дочок
- У половини синів

823. До медико-генетичної консультації звернувся юнак з приводу відхилень у фізичному й статевому розвитку. При мікро-

скопії клітин слизової оболонки рота виявлене одне тільце Барра. Укажіть найбільш імовірний каріотип юнака.

- 45, X0
- + 47, XXУ
- 47, 21+
- 47, 18+
- 47, ХУУ

824. Під час обстеження 7-річної дитини виявлено наступні ознаки: низький зріст, широке округле обличчя, близько розміщені очі з вузькими очними щілинами, напіввідкритий рот. Діагностовано також ваду серця. Ці клінічні ознаки найбільш характерні для хвороби Дауна. Укажіть причину даної патології.

- Трисомія за 13-ою хромосомою
- Трисомія за X-хромосомою
- Часткова моносомія
- Нерозходження статевих хромосом
- + Трисомія за 21-ою хромосомою

825. Дуже великі зуби – ознака, зчеплена з Y-хромосомою. У матері зуби нормального розміру, а в її сина – дуже великі. Імовірність наявності дуже великих зубів у батька складе:

- 12,5%
- 25%
- 50%
- 75%
- + 100%

826. У дитини 8 місяців виявлено незарощення піднебіння, цілу низку дефектів з боку очей, мікроцефалію, порушення серцево-судинної системи. Цитогенетичні дослідження виявили 47 хромосом з наявністю додаткової 13-ої хромосоми. Який діагноз можна встановити на основі клінічних спостережень і цитогенетичних досліджень?

- + Синдром Патау
- Синдром "крику кішки"
- Синдром Едвардса
- Синдром Дауна
- Синдром Клайнфельтера

827. Серед студентів однієї групи присутні представники різних рас. Один зі студентів має пряме чорне волосся та нависаючу шкірну складку верхньої повіки – епікантус. Представником якої раси, найімовірніше, є цей студент?

- Європеоїдної

- + Монголоїдної
- Негроїдної
- Австралоїдної
- Ефіопської

828. Уживання тетрациклінів у першій половині вагітності призводить до виникнення аномалій органів і систем плода, у тому числі до гіпоплазії зубів, зміни їх кольору. До якого виду мінливості належить захворювання дитини?

- Комбінативної
- Мутаційної
- Спадкової
- + Модифікаційної
- Рекомбінаційної

829. До клініки надійшла дитина у віці 1 рік 6 місяців. Під час обстеження було відмічене порушення вищої нервової діяльності, слабоумство, розлад регуляції рухових функцій, слабка пігментація шкіри, у крові є високий уміст фенілаланіну. Укажіть можливий діагноз.

- + Фенілкетонурія
- Галактоземія
- Тирозиноз
- Синдром Дауна
- Муковісцидоз

830. Трихо-денто-кістковий синдром є однією з ектодермальних дисплазій, яка проявляється ураженням зубів, волосся і кісток. Аналіз родоходу встановив наявність патології в кожному поколінні в чоловіків та жінок. За яким типом успадковується цей синдром?

- Аутосомно-рецесивним
- Рецесивним, зчепленим з X-хромосою
- + Аутосомно-домінантним
- Домінантним, зчепленим з X-хромосою
- Зчепленим з Y-хромосою

831. До лікаря звернулася жінка 25-ти років зі скаргами на дисменорею¹ та безпліддя. Під час обстеження виявлено: зріст жінки 145 см, недорозвинені вторинні статеві ознаки, на шії крилоподібні складки. Під час цитологічного дослідження в соматичних клітинах не виявлено тілець Барра. Який діагноз установив лікар?

¹ загальна назва різних порушень менструальної функції (аменорея тощо).

- + Синдром Шерешевського–Тернера
- Синдром Клайнфельтера
- Синдром Дауна¹
- Синдром Морріса
- Синдром трисомії X

832. Під час дослідження слизового епітелію щоки чоловіка було встановлено, що в більшості клітин ядра мали тільця Барра. Для якого синдрому це характерно?

- Синдрому Тернера
- + Синдрому Клайнфельтера
- Синдрому Дауна
- Синдрому Едвардса
- Трисомії X

Питання із БЦТ, які не увійшли до основного тексту

Питання. Хворий звернувся до медико-генетичної консультації із приводу захворювання астмою. Лікар-генетик, вивчивши родовід хворого, дійшов висновку, що це мультифакторіальне захворювання. Який коефіцієнт спадковості хвороби? Варіанти відповідей: а) $H=0,0$; б) $H=1,0$; в) $H=0,23$; г) $H=0,55$; д) $H=0,8$. Пропонується варіант *г* як правильний. Незрозумілою є мета цієї задачі: чи повинен студент пам'ятати такі цифри, чи має вибрати ту відповідь, що більш підходить до завдання. Але мультифакторіальне захворювання може мати коефіцієнт спадковості й $0,23$, і $0,55$, і $0,8$ (лише не 0 та 1).

Питання. У новонародженого виявлена фенілкетонурія. Які амінокислоти необхідно виключити з харчування цієї дитини, щоб не розвинулася клінічна картина фенілкетонурії – недоумство? Варіанти відповідей: а) гістидин і лізин; б) ізолейцин і валін; в) пролін і оксипролін; г) фенілаланін і тирозин; д) гліцин і аланін. Пропонується варіант *г* як правильний. Але незрозуміло, чому треба виключати тирозин, адже порушується процес перетворення фенілаланіну в тирозин, і надлишок саме фенілаланіну стає небезпечним. Крім того, це питання занадто просте.

Питання. Який із наведених типів успадкування хвороб трапляється найбільш часто? Варіанти відповідей: а) поліфакторіальний; б) аутосомно-домінантний; в) зчеплений із X-хромосомою; г) аутосомно-рецесивний; д) хромосомні аберації. Пропонується варіант *а* як правильний. Слід зазначити, що "мультифакторіальний" (не поліфакторіальний!) і "хромосомні аберації" – це зовсім не типи успадкування ознак, а генетичні характеристики ознак (у даному випадку хвороб).

Питання. У пацієнта діагностовано рідкісне спадкове захворювання. У результаті генеалогічного аналізу встановлено, що серед родичів пацієнта протягом трьох останніх поколінь не спостерігалося випадків цієї хвороби.

¹ На іспиті в 2011 р. тут була відповідь "Синдром моносомії X", що є ідентичним відповіді "Синдром Шерешевського–Тернера", тобто в даному питанні присутні одночасно дві правильні відповіді! Які рецензенти-розумники перевіряють питання в міністерстві? Їхні прізвища можна знайти на другій сторінці буклету питань. А ось що робити студентам?

Яка можлива першопричина захворювання? Варіанти відповідей: а) несприятливі умови навколишнього середовища; б) порушення під час ембріонального розвитку; в) відсутність однієї з аутосом у соматичних клітинах; г) наслідок отруєння чадним газом¹; д) гаметична мутація в батьків. Пропонується правильна відповідь **д** (зазначимо, що така мутація повинна бути домінантною). Але ж причиною такої мутації можуть бути й мутагенні фактори (відповідь **а**). А якщо це рецесивна хвороба, правильною повинна була б бути названа відповідь "споріднений шлюб", який дійсно може зустрітися в популяції й призвести до народження дитини з рідким рецесивним захворюванням. Імовірність одночасних однакових гаметичних мутацій в обох батьків близька до нуля.

Питання. *Яке захворювання зумовлено генними мутаціями?* Варіанти відповідей: а) альбінізм; б) синдром Клайнфельтера; в) хвороба Дауна; г) синдактилія; д) дальтонізм. Тут пропонуються як правильні варіанти **г** та **д**. Навіть якщо не вважати альбінізм хворобою, однаково правильних відповідей дві, а в тестах "Крок" має бути одна.

Питання. *Для підтвердження діагнозу (хвороба Дауна) лікар-генетик використав метод дерматогліфіки. Яка ймовірна величина кута atd очікується на дерматогліфі?* Варіанти відповідей: а) 37 градусів; б) 81 градус; в) 54 градуси; г) 47 градусів; д) 66 градусів. Пропонується варіант **б** як правильний. По-перше, неграмотно сформульоване питання. Діагноз підтверджується цитогенетичним методом, а не дерматогліфічним (краще такий варіант: Лікар-генетик, використавши метод дерматогліфіки, запідозрив у хворого синдром Дауна. Яка повинна була бути величина кута atd, щоб він дійшов цього висновку?). По-друге, в основній літературі, довідниках згадується "мавпяча складка", а ніяк не кут atd, який не є важливою діагностичною ознакою.

Питання. *У пацієнта євнухійний тип будови тіла: вузькі плечі, широкій таз, відкладання жиру за жіночим типом, слабо розвинена мускулатура, відсутній заріст на обличчі, відсутній сперматогенез. Яка величина кута atd найімовірніша за методом дерматогліфіки?* Варіанти відповідей: а) 48 градусів; б) 37 градусів; в) 54 градуси; г) 80 градусів; д) 66 градусів. Пропонується варіант **б** як правильний. Мова йде про синдром Клайнфельтера, але в довідниках стосовно цієї хвороби не згадуються дерматогліфічні особливості, тобто вони не мають важливого значення.

Питання. *До медико-діагностичного центру звернулася молода пара: чоловік 25 років та жінка 22 років. Сестра чоловіка хворіє на фенілкетонурію, батьки подружжя здорові. Яке з наведених нижче обстежень доцільно провести для вирішення питання про ймовірність народження дитини з фенілкетонурією?* Варіанти відповідей: а) біохімічне дослідження чоловіка; б) генеалогічне дослідження подружжя; в) генеалогічне дослідження чоловіка; г) цитологічне дослідження чоловіка; д) генеалогічне дослідження жінки. Яка відповідь правильна, автори не називають. Генотипи здорових батьків навіть за допомогою генеалогічного методу встановити точно неможливо, і потрібен біохімічний аналіз (у гетерозиготних носіїв після харчового навантаження можна виявити підвищений уміст фенілаланіну в плазмі). Але цей

¹ У БЦТ є таке саме питання, де замість цих відповідей **б** та **г** даються такі: мозаїцизм; природжені захворювання (варіанти неправильних відповідей).

аналіз треба провести й у чоловіка, і в жінки, тобто правильної відповіді серед запропонованих варіантів немає.

Питання. *Яке захворювання виникає при делеції 21-ї хромосоми?* Варіанти відповідей: а) хронічне білокрів'я; б) синдром Шерешевського–Тернера; в) синдром Едвардса; г) синдром Дауна; д) синдром Клайнфельтера. Пропонується правильна відповідь **а**. Слід зазначити, що питання ґрунтується на застарілих (1970-х рр.) даних, хоча вже в 1978 р. на XIV Міжнародному генетичному конгресі відмічалось, що причина хронічного мієлолейкозу, так звана "філадельфійська хромосома", – не делеція 21-ї хромосоми, а реципрокна хромосомна транслокація між 22-ою й дев'ятою хромосомами. Шкода, що деякі українські викладачі досі цього не знають. **Питання.** *При цитогенетичному дослідженні в пацієнтки, хворої на гастрит і лейкоз, виявлено втрату невеликої ділянки 21-ї хромосоми. Як називається така мутація?* Варіанти відповідей: а) делеція; б) транслокація; в) дуплікація; г) інверсія; д) ізохромосома. Правильна відповідь **а**. Якщо тут знову мається на увазі хронічний мієлолейкоз, то автори роблять ту саму помилку, хоча втрата ділянки хромосоми дійсно називається делецією. **Питання.** *При диспансерному обстеженні в хлопчика 12 років був виявлений лейкоз невідомої етіології. У результаті медико-генетичної консультації було встановлено, що це спадкова хвороба. З якими порушеннями спадкового апарату пов'язана дана патологія?* а) делеція 5-ї пари хромосом; б) делеція 21-ї пари хромосом; в) трисомія по 18-й парі хромосом; г) трисомія по 13-й парі хромосом; д) трисомія по 21-й парі хромосом. Пропонується правильна відповідь **б**. Але й тут знову та сама помилка авторів.

Питання. *Що може стати причиною гемofilії в сина лікаря-травматолога, який часто застосовував переносний рентгенівський апарат без використання при цьому засобів захисту від рентгенівського випромінювання?* Варіанти відповідей: а) успадкування від матері; б) успадкування від батька; в) рентгенівське опромінення батька; г) успадкування від попередніх поколінь; д) забруднення середовища. Пропонується правильна відповідь **г**. По-перше, відповіді **б** та **в** не є протилежними: "рентгенівське опромінення батька" також передбачає подальше "успадкування від батька". По-друге, ген гемofilії син отримує від матері, тому незрозуміло, чому відповідь **а** вважається неправильною. Якщо автори мають на увазі, що мати була здорова, а міг бути хворим хтось із предків, і саме тому відбулося "успадкування від попередніх поколінь", зазначимо, що говорити про успадкування ознаки "від попередніх поколінь" некоректно, бо гени приходять усе-ж таки від батьків безпосередньо, до того ж зовсім необов'язково, щоб хтось із предків хворів, могло б бути довготривале носійство по материнській лінії. А якщо й був хворий предок, скоріше ген передався в спадок не від нього, а від його родички, якщо брати до уваги рівень розвитку медицини в ті часи.

Питання. *У новонародженої дитини протягом перших днів життя спостерігаються прояви жовтяниці. Дане захворювання є результатом:* а) розпаду надлишку еритроцитів; б) несумісності Rh-системи матері й плода; в) захворювання печінки; г) серпоподібноклітинної анемії; д) несумісності груп крові батьків. Пропонується правильна відповідь **а**, але ж гемолітична жовтяниця є наслідком резус-несумісності (відповідь **б**).

Питання. *Хворий звернувся до медико-генетичної консультації із приводу захворювання на дальтонізм. Лікар-генетик, вивчивши родовід хворого,*

дійшов висновку, що це спадкове захворювання. Який коефіцієнт спадковості хвороби? Варіанти відповідей: а) $H=1,0$; б) $H=0,0$; в) $H=0,55$; г) $H=0,23$; д) $H=0,8$. Правильна відповідь – **а**. Незрозуміло, що це за лікар-генетик, який не знає, що дальтонізм – спадкове захворювання. Не ясно також, чи потрібно студентам знати коефіцієнти спадковості різних хвороб і навіщо.

Питання. Резус-негативна жінка з I групою крові вийшла заміж за резус-позитивного чоловіка з IV групою крові. В якому випадку можливий розвиток у новонародженого гемолітичної хвороби? Варіанти відповідей: а) батько гетерозиготний за геном резус-фактора; б) батько гомозиготний за геном резус-фактора; в) жодна відповідь не відповідає умови; г) дитина резус-негативна; д) дитина резус-позитивна. Пропонується правильна відповідь **д**, але відповідь **б** також є правильною, оскільки за умовою батько резус-позитивний, а якщо він гомозиготний, то всі діти будуть резус-позитивні.

Питання. До генетичної консультації звернулася жінка, у родині якої проявляється синдром Ригера (порушення функції зору, олігодонтія, конічна форма передніх зубів, гіпоплазія нижньої щелепи). З анамнезу стало відомо, що батько пробанда здоровий, мати та брат матері – хворі. Дід з боку матері теж був хворий, а бабуся – здорова. Визначте тип успадкування синдрому Ригера. Варіанти відповідей: а) аутосомно-домінантний; б) аутосомно-рецесивний; в) Х-зчеплений рецесивний; г) Х-зчеплений доміантний; д) Y-зчеплений. Пропонується варіант **а** як правильний. Зазначимо, що в задачі не вказано, який стан здоров'я в пробанда, але навіть якщо ця жінка хвора, насправді даних недостатньо, щоб робити висновки стосовно типу успадкування хвороби (згадується лише 5 членів родини!).

Питання. У фенотипічно жіночому організмі проведено визначення вмісту статевого хроматину в клітинах епітелію слизової оболонки. При якій кількості клітин, що містять аномальне число телець Барра, ви будете підозрювати патологію? Варіанти відповідей: а) 20% клітин; б) 28% клітин; в) 0% клітин; г) 35% клітин; д) 50% клітин. Пропонується варіант **д** як правильний. **Питання.** У жінки проведено визначення процентного вмісту статевого хроматину в клітинах епітелію слизової. У якому випадку Ви будете підозрювати патологію? Варіанти відповідей: а) 0% клітин; б) 65% клітин; в) 50% клітин; г) 38% клітин; д) 30% клітин. Пропонується варіант **а** як правильний. Спостерігається явне протиріччя між пропонованими правильними відповідями, причому друге питання з його відповідями не зовсім зрозуміле.

Питання. У хворого М. спостерігається різке збільшення обміну, гіпертермія, посилене розсіювання енергії. Діагностований синдром Люффа. Функція яких органел порушена? Варіанти відповідей: а) рибосом; б) мікротрубочок; в) ендоплазматичної сітки; г) мітохондрій; д) клітинної мембрани. Пропонується варіант **г** як правильний. Однак у досить розповсюджених підручниках і довідковій літературі даний синдром не описаний.

Питання. Генетична схильність організму окремих індивідуумів до розвитку автоімунних захворювань найчастіше обумовлена експресією певних генів. Які з нижче перелічених генів вірогідно підвищують ризик виникнення автоімунних захворювань? Варіанти відповідей: а) цитокінових рецепторів; б) головного комплексу гістосумісності тканин; в) молекул клітинної адгезії; г) лімфокінів; д) білків системи комплементу. Пропонується варіант **б** як правильний. Дане питання є досить вузькоспеціальним, до того ж скоріше з області патофізіології.

Питання. У юнака 14 років, сина емігрантів з південно-східної Африки, після приймання бісептолу з'явилися слабкість, млявість. Наростає жовтушність шкірних покривів. Схожі напади спостерігалися й раніше. У крові виявлені "серпоподібні" еритроцити. Лікарі припускають спадкове захворювання. Який вид мутації міг привести до такого захворювання? Варіанти відповідей: а) точкова мутація; б) зміна числа хромосом; в) делеція хромосоми; г) міссенс-мутація; д) утрата гена. У якості правильного пропонується варіант **а**, але насправді тут дві правильні відповіді, оскільки у випадку серпоподібноклітинній анемії в результаті заміни одного нуклеотиду (точкова мутація) відбувається заміна амінокислоти в білку (міссенс-мутація). Крім того, делеція хромосоми (мається на увазі втрата хромосоми) належить до категорії мутацій "зміна числа хромосом". З усіх точок зору варіанти відповідей підібрані вкрай невдало.

Питання. Чоловік гомозиготний за домінантним геном темної емалі зубів, а в його дружини зуби мають нормальне забарвлення. У їхніх дітей проявиться закономірність: а) однаковість гібридів першого покоління; б) розщеплення гібридів; в) неповне зчеплення; г) незалежне успадкування; д) повне зчеплення. Пропонується варіант **а** як правильний, але це помилка. Дана ознака – не аутомно-домінантна, як припускають автори питання, а домінантна, зчеплена з Х-хромосоною, тому в даній родині (чоловік, до речі, буде не гомозиготний, а гемізиготний) усі дочки будуть із темною емаллю, а всі сини – з нормальною, тобто проявиться зчеплення зі статтю. Таким чином, правильного варіанта відповіді серед пропонованих немає.

ПОПУЛЯЦІЙНА ГЕНЕТИКА Й ЕВОЛЮЦІЯ

833. В одній популяції частка рецесивного алеля складає 0,1, в іншій – 0,9. В якій із цих популяцій більш імовірні шлюби гетерозигот?

- + В обох популяціях однакові
- В першій
- В другій
- Подія неможлива
- Усі відповіді неправильні

834. У районі з населенням 280 000 зареєстровано 14 альбіносів та 9 хворих на фенілкетонурію¹. Усі ознаки спадкові й детермінуються аутосомно-рецесивними генами. За якою формулою можна визначити ймовірність шлюбу носіїв цих генів?

- $p^2 + 2pq + q^2$
- pq^2
- + $2p_1q_1 \times 2p_2q_2$
- $p + q$
- $p^2 + 2pq$

835. Закон Харді–Вайнберга дозволяє визначити генетичну структуру популяції, тобто частоту домінантного й рецесивного генів, співвідношення гомо- і гетерозигот. Він установлює, що:

- співвідношення генотипів у популяції змінюється
- співвідношення генів у популяції зберігається постійним
- співвідношення генів у популяції змінюється
- + співвідношення алелів альтернативних проявів ознаки зберігається постійним
- співвідношення алелів альтернативних проявів ознаки змінюється

836. У резус-негативної жінки розвивається резус-позитивний плід. Виник резус-конфлікт, який загрожує здоров'ю майбутньої дитини. До якого виду природного добору потрібно віднести це явище?

- Добір проти гомозигот
- + Добір проти гетерозигот
- Добір на користь гетерозигот
- Рушійний добір
- Стабілізуючий добір²

¹ У БЦТ додаються ще "7 хворих хворобою Шпильмейера–Фогта, 60 хворих на муковісцидоз, 6 – алкаптонурию". Але в цьому випадку правильна відповідь повинна була б бути $2p_1q_1 \times 2p_2q_2 \times 2p_3q_3 \times 2p_4q_4 \times 2p_5q_5$. Третя відповідь дається в БЦТ у такому варіанті: $2pq \times 2pq$ (і це помилка).

² Інший варіант цієї відповіді в БЦТ – "дизруптивний добір".

837. Під впливом мутагену змінилася структура гена й виникла рецесивна мутація, яка потрапила в гамету й зиготу, що утворилася. Після розмноження організму вона потрапила ще в декілька особин. Що трапиться із цією мутацією далі за законом Харді–Вайнберга, якщо вона не впливає на життєздатність?

- 3 покоління в покоління її частота буде зменшуватись, і вона поступово зникне
- 3 покоління в покоління її частота буде збільшуватись
- + її доля в популяції залишиться постійною
- Доля мутації може випадково зменшитись або збільшитись, або залишитись постійною
- Частота мутації різко зменшиться, і вона швидко зникне

838. Захворювання на серпоподібноклітинну анемію зумовлено присутністю рецесивного гена. Люди, що страждають цією хворобою, як правило, вмирають у дитячому віці. Але частота гена досить висока. Поясніть, чому ген серпоподібноклітинної анемії не зникає в результаті природного добору:

- висока частота мутацій
- панміксія
- інбридинг¹
- + виживання гетерозигот²
- велике поширення гена

839. Зміна частот генів (алелів) або генотипів у популяціях описує основний закон популяційної генетики. Він має назву:

- закону гомологічних рядів Вавілова
- + закону Харді–Вайнберга
- 1-го закону Менделя
- 2-го закону Менделя
- 3-го закону Менделя

840. У малярійного плазмодія – збудника триденної малярії – розрізняють два штами: південний та північний. Вони відрізняються тривалістю інкубаційного періоду: у південного він короткий, а в північного – довгий. У цьому проявляється виражена дія:

- дрейфу генів
- ізоляції
- популяційних хвиль

¹ У БЦТ – "гомозиготність за рецесивним геном" (відповідь, що в принципі не має відношення до запитання).

² У БЦТ – "гетерозиготність організмів" (відповідь, яка нічого не пояснює). Аналогічне питання є й про таласемію з такою самою невдалою відповіддю. Тому відповіді ми змінили.

- + природного добору
- боротьби за існування

841. У популяції людини, близькій за характеристиками до ідеальної, 84% осіб рецесивно-позитивні. Частота зустрічальності цієї ознаки через три покоління складе:

- 24%
- 94%
- 6%
- + 84%
- 16%

842. До генетичної консультації звернулася сімейна пара, в якій чоловік хворіє на інсулінозалежний цукровий діабет, а жінка здорова. Яка ймовірність появи інсулінозалежного діабету в дитини цього подружжя?

- Нижче, ніж у популяції
- 50%
- Така сама, як у популяції
- + Більше, ніж у популяції
- 100%

843. Чисельність секти менонітів, які мешкають у Ланкастері (Пенсільванія, США), складає 1400 осіб, частота близькородних (родинних, інцестних) шлюбів – 95%, природний приріст населення – 25%, міграція з інших груп – 1%. Яку назву отримало це угруповання людей?

- Ідеальна популяція
- + Ізолят
- Реальна популяція
- Дем
- Вид

844. В яких популяціях людини буде міститися велика частка старих людей?

- У швидко зростаючих популяціях
- У популяціях, що знаходяться в стаціонарному стані
- + У популяціях, чисельність яких знижується
- Усі відповіді правильні
- Усі відповіді неправильні

845. У місцевості, ендемічній на тропічну малярію, виявлена велика кількість людей, хворих на серпоподібноклітинну анемію. З дією якого виду добору це може бути пов'язане?

- + Добір на користь гетерозигот
- Добір на користь гомозигот

- Стабілізувальний добір
- Дизруптивний добір
- Рушійний добір

846. У популяціях людини алельний склад генотипів залежить від системи шлюбів. Яка система шлюбів підтримує високий рівень гетерозиготності?

- Позитивні асортативні шлюби
- Близькоспоріднені шлюби
- Інбридинг
- Інцестні шлюби
- + Аутбридинг

847. У тропічних країнах Африки дуже поширене спадкове захворювання – серпоподібноклітинна анемія, яка успадковується за аутосомно-рецесивним типом. Ендемізм цього захворювання пов'язаний із тим, що в тропічних країнах:

- гетерозиготні носії більш плодючі
- + поширена малярія
- не утворюються агрегати гемоглобіну в еритроцитах
- народжується менше гомозиготних нащадків
- виживаність хворих вище

848. Близькоспоріднені шлюби заборонені. Як змінюється генетична структура популяції в разі їх укладання?

- + Збільшується рецесивна гомозиготність
- Зменшується рецесивна гомозиготність
- Збільшується гетерозиготність
- Збільшуються гетерозиготність і домінантна гомозиготність
- Зменшуються гетерозиготність і домінантна гомозиготність

849. У малій популяції людей, чисельність якої не перевищує 1500 осіб, частота внутрішньогрупових шлюбів становить понад 90%. Унаслідок цього через 4 покоління (близько 100 років) усі члени даної популяції є не менш як троюрідні брати і сестри. Така популяція називається:

- ідеальною
- демом
- нацією
- народністю
- + ізольованою

850. У популяції мешканців Одеської області домінантний ген праворукості трапляється з частотою 0,8; рецесивний ген ліворукості – 0,2. Скільки відсотків гетерозигот у цій популяції?

- + 32%

- 46%
- 58%
- 64%
- 100%

851. У популяції резус-позитивних людей – 84%, резус-негативних – 16%. Яка частота рецесивного алеля гена *d* в популяції?

- 0,16
- 0,25
- + 0,4
- 0,5
- 0,84

852. У давні часи в Єгипті спостерігалися шлюби між родичами першого ступеня родинності (брат–сестра), що призводило до народження розумово відсталих і хворих дітей. Як називаються такі шлюби?

- Неспоріднені
- Панміктичні
- Позитивні асортативні
- + Інцестні
- Негативні асортативні

853. У малярійного плазмодія – збудника триденної малярії – розрізняють два штами: південний та північний. Вони відрізняються тривалістю інкубаційного періоду: у південного він короткий, а в північного – довгий. Дія якого добору проявляється в даному випадку?

- Штучного
- Статевого
- Стабілізуючого
- + Розсікаючого
- Рухового

854. Люди, що проживають у різних районах Землі, відрізняються фенотипічно: негроїди, монголоїди, європеїди. Якою формою добору це можна пояснити?

- Стабілізуючим добором
- + Дизруптивним добором
- Штучним добором
- Рушійним добором
- Статевим добором

855. У популяції мешканців Одеської області домінуючий ген позитивного резус-фактора трапляється з частотою 0,6; реце-

сивний ген відсутності резус-фактора¹ – 0,4. Скільки відсотків гетерозигот у цій популяції?

- 54%
- 62%
- + 48%
- 92%
- 100%

856. У деяких популяціях, ізольованих у репродуктивному відношенні, частоти генів можуть значно відрізнятись. Так, частота групи крові II (A) у індіанців племені чорноногих становить 80%, а в індіанців штату Юта – 2%. Які елементарні еволюційні фактори визначають такі відмінності?

- Добір на користь гетерозигот
- + Ефект родоначальника та дрейф генів
- Хвилі чисельності
- Мутації та природний добір
- Стабілізувальний добір та ізоляція

857. Вивчаючи захворюваність у кримській популяції, лікарі-генетики дійшли висновку, що в останні роки збільшилася кількість хворих з фенілкетонурією й гетерозигот по даному гену. Який закон був використаний для визначення генетичної структури популяції?

- Г. Менделя
- + Харді–Вайнберга
- Т. Морган
- Н. Вавілова
- Геккеля–Мюллера

Питання із БЦТ, які не увійшли до основного тексту

Питання. У хворого – серпоподібноклітинна зернистість еритроцитів, про яку хворий не знав до вступу в заїгн космонавтів. У нього поряд з HbA знайдено HbS. Який тип успадкування притаманний цій патології? Варіанти відповідей: а) успадкування, зчеплене зі статевою X-хромосою; б) неповне домінування; в) домінантна спадковість; г) рецесивна спадковість; д) плазматична спадковість. Пропонується варіант **б** як правильний. **Питання.** У хворого після операції під наркозом виник гемоліз. Лабораторно виявлені в крові HbS та HbA. Який тип успадкування має серпоподібноклітинна анемія, діагностована у хворого? Варіанти відповідей: а) неповне домінування; б) домінантний; в) рецесивний; г) зчеплений з X-хромосою; д) зчеплений з Y-хромосою. Пропонується варіант **а** як правильний. Ці два питання дуже цікаві тим, що можуть бути прикладом того, наскільки їх автори не роз-

¹ У БЦТ – "рецесивний ген негативного резус-фактора", але ж резус-фактор – це білок, який або присутній, або відсутній, а не "позитивний" чи "негативний".

бираються в генетиці. Успадковування (або успадкування, але, до речі, ніяк не спадковість!) – це характер передачі ознак у спадщину, від батьків до дітей, тобто за якими законами та правилами (у залежності від локалізації) відбувається передача генів. Тому виділяють успадковування аутосомно-домінантне й аутосомно-рецесивне успадковування, успадковування, зчеплене зі статтю (домінантне Х-зчеплене, рецесивне Х-зчеплене та голандричне) і цитоплазматичне успадковування (коли гени розміщені в мітохондріях або хлоропластах – органелах цитоплазми). Тобто немає ніякого окремого домінантного або ж рецесивного успадковування (в окремих задачах трапляється неправильний вислів: "хвороба передається рецесивно"), а певне домінування – взагалі тип взаємодії алельних генів, а зовсім не тип успадковування. Нарешті, еритроцити не мають ніякої серпоподібної зернистості: вони самі є серпоподібними, саме клітини мають зігнуту форму! Та й взагалі, як можна *хворого* включати в загін космонавтів? Питання ми суттєво переробили й включили в новій редакції в даний збірник.

Питання. *Вивчення причин захворювання населення цукровим діабетом 2-го типу показало високий ступінь впливу генетичного фактора на розвиток даного захворювання. Який характер спадкової передачі даної патології?* Варіанти відповідей: а) наслідування за аутосомно-рецесивним типом; б) наслідування, зчеплене з Х-хромосою; в) наслідування дефектів генів головного комплексу гістосумісності; г) спадкова схильність; д) наслідування за аутосомно-домінантним типом. Не вказано, яка відповідь правильна. Мабуть, автори мають на увазі відповідь *г*, але ж це не є "характер спадкової передачі". Варіант *в* – теж не "характер спадкової передачі"! Взагалі ми знаємо, що діабет – рецесивне захворювання, що викликається декількома генами (і така відповідь *є*), але ж такий висновок з умови завдання зробити неможливо!

Питання. *Чоловік, що страждає спадковою хворобою, одружився зі здоровою жінкою. У них було 5 дітей: три дівчинки й два хлопчики. Усі дівчинки успадковували хворобу батька. Який тип успадковування цього захворювання?* Варіанти відповідей: а) зчеплений з Х-хромосою, домінантний; б) аутосомно-рецесивний; в) аутосомно-домінантний; г) зчеплений з Y-хромосою; д) рецесивний, зчеплений з Х-хромосою. Правильна відповідь – *а*. Зауваження до питання таке: п'ятеро дітей – це замало з точки зору статистики, щоб робити остаточний висновок про тип успадковування. Краще давати в умові дані про загальні закономірності передачі ознаки серед декількох сімей.

Наступні питання не включені нами в основний текст тому, що вони потребують певного часу для відповіді, проведення арифметичних розрахунків, і тому незрозуміло, навіщо включати їх у ліцензійний тестовий контроль. Вони більше підходять для письмових контрольних робіт.

Питання. *У популяції людей, близькій за характеристиками до ідеальної, 16% осіб рецесивні (аутосомно-рецесивна ознака), а 84% – рецесивні позитивні. Визначте процент гетерозигот за рецесивним фактором:* а) 48%; б) 60%; в) 24%; г) 36%; д) 84%. **Питання.** *Позитивний рецесивний фактор успадковується як аутосомна домінантна ознака. У популяції 84% рецесивних осіб і 16% рецесивних позитивних. Яка частота гетерозигот у популяції?* Варіанти відповідей: а) 20%; б) 42%; в) 48%; г) 32%; д) 36%. У цих двох схожих питаннях правильна відповідь – 48%.

Питання. *Популяція складається з 110000 особин, гомозиготних за*

геном *A*, 2000 гетерозиготних особин (*Aa*), 2000 – гомозиготних за рецесивним геном *a*. Річний приріст у цій популяції складає 2500 особин. Який склад цього приплоду за генотипами? У популяції має місце панміксія, а мутації відсутні. Варіанти відповідей: а) *AA* – 400; б) *Aa* – 900; в) *aa* – 500; г) *AA* – 1200; д) *aa* – 1000. По-перше, автори пропонують відповідь *a* як правильну, але це помилка вже в цифровому плані (можливо, через помилки в кількості особин у популяції). Якщо провести розрахунки, то частота домінантного алеля $p \approx 0,97$, $p^2 \approx 0,94$, і кількість особин *AA* буде ≈ 2352 , а зовсім не 400. По-друге, і це більш суттєво, приплід складається з особин трьох генотипів, а не одного, тому відповіді повинні містити по три цифри, або ж питання задавати слід тільки про кількість домінантних гомозигот. Будемо сподіватися, що такі помилки все ж не потраплять до ліцензійного іспиту.

Питання. Фруктозурія є захворюванням обміну речовин, яке спричиняється недостатністю ферменту фруктозорінази й супроводжується підвищеним виділенням фруктози в сечі за відсутності клінічно виражених симптомів. Дефекти обміну знижуються при виключенні фруктози з їжі. Захворювання успадковується аутосомно-рецесивно й спостерігається із частотою 7:1000000. Визначте частоту гетерозигот у популяції. Варіанти відповідей: а) 1/189; б) 1/250; в) 1/300; г) 1/315; д) 1/4 000. Правильна відповідь – *a*. Очевидно, що розрахунки тут потребують наявності калькулятора, а всі відповіді слід було б давати у вигляді десяткових дробів ($1/189 \approx 0,00529$), бо інакше це вже буде іспит з математики, а не біології. Крім того, правильна назва ферменту – фруктокіназа, а зовсім не "фруктозоріназа".

ДЕЯКІ ПИТАННЯ ЗАГАЛЬНОЇ БІОЛОГІЇ

858. У людини 72 років виявлений множинний склероз. При цьому захворюванні розвиваються реакції, що спрямовані проти тканин центральної нервової системи. Яка ця хвороба?

- + Автоімунна
- Алоімунна
- Гемолітична
- Гомеостатична
- Трансплантаційна

859. Під час експерименту над бластулою жаби на стадії 16 бластомерів був видалений один бластомер. Відокремлена клітина продовжувала нормально розвиватися й започаткувала новий зародок. Яка важлива властивість бластомерів була продемонстрована?

- Утворення полюсів ембріона
- + Тотипотентність
- Здатність до диференціації
- Утворення зародкових листків
- Здатність до ембріональної індукції

860. Під час онтогенезу з віком у чоловіка з'явилися такі зміни: шкіра втратила еластичність, послабшали зір і слух. Як називається період індивідуального розвитку, для якого найбільш характерні такі зміни?

- + Старіння
- Підлітковий
- Перший зрілий
- Ювенільний
- Юнацький

861. У центрі трансплантології хворому здійснили пересадку серця. Які клітини імунної системи можуть впливати безпосередньо на клітини трансплантата?

- Макрофаги
- Плазматичні клітини
- + Т-лімфоцити
- В-лімфоцити
- Лімфобласти

862. У деякий час доби в людини спостерігається збільшення згортання крові. Якою біологічною закономірністю можна пояснити це явище?

- Фізіологічною регенерацією

- Репаративною регенерацією
- Генотипом
- + Біологічними ритмами
- Регенерацією та генотипом

863. Відомо, що антибіотик актиноміцин D не спричиняє токсичної дії на материнський організм, але порушує формування тканин і органів ектодермального походження в зародка. Жінка під час вагітності вживала актиноміцин D. Розвиток яких органів або систем може порушитися в зародка внаслідок цього?

- Статевих залоз
- Скелетних м'язів
- Опорно-рухової системи
- Видільної системи
- + Нервової системи

864. Як впливають умови високогір'я на розвиток і проходження життєвого циклу людини?

- Прискорюють усі етапи постнатального розвитку
- Не впливають на менархе¹, але скорочують період настання менопаузи
- + Сповільнюють процеси статевого дозрівання й старіння
- Змінюють біоритми людини
- Сповільнюють процеси статевого дозрівання й посилюють процеси старіння

865. На стадії бластоцисти зареєстровано початок імплантації зародка людини в стінку матки. В який термін ембріогенезу це відбувається?

- 10–12 діб
- 3–4 доби
- + 6–7 діб
- 24–26 діб
- 30–35 діб

866. Існування життя на всіх його рівнях визначається структурою нижчого рівня. Який рівень організації забезпечує існування клітинного рівня життя?

- Тканинний
- Організменний
- Біоценотичний
- Популяційно-видовий
- + Молекулярний

¹ Становлення менструальної функції, час настання першої менструації.

867. У процесі розвитку в людини формуються два лордози й два кіфози. Це пояснюється розвитком здатності людини до:

- сидіння
- плавання
- повзання
- + прямоходіння
- лежання

868. У паралельних експериментах на пацюках, яких піддавали тривалому прямому сонячному опроміненню, і пацюках, які перебували в камерах, закритих склом, було відзначено виникнення пухлин на непокритих вовною частинах шкіри у тварин, що знаходилися у відкритих камерах. Із впливом якого з перелічених нижче факторів пов'язане це явище?

- Сонячного тепла
- Біологічних канцерогенів
- + Ультрафіолетового опромінення
- Інфрачервоного опромінення
- Екзогенних хімічних канцерогенів

869. Жінці 38 років вдруге пересадили шкіру донора, але вона відторглася набагато швидше, ніж після першої трансплантації. Ця реакція відбувається завдяки діяльності частини тимоцитів, які:

- + мають імунологічну пам'ять
- здатні поглинати й перетравлювати хвороботворні бактерії
- мають антигістамінну дію
- стимулюють розмноження В-лімфоцитів
- перетворюють В-лімфоцити в плазмобласти

870. До патоморфологічного відділення надісланий шматочок тканини із краю хронічної виразки шлунка. Під час гістологічного дослідження в стінці виразки виявлено: некроз, грануляційну тканину, надмірний розвиток склеротичної тканини та метаплазію епітелію. За який вид регенерації свідчать ці зміни?

- + Патологічну¹ регенерацію з порушенням зміни фаз
- Репаративну регенерацію – субституцію
- Фізіологічну регенерацію
- Репаративну регенерацію – реституцію
- Гіпертрофію

871. На певному етапі ембріогенезу між кровоносними системами матері й плода встановлюється фізіологічний зв'язок.

¹ У БЦТ – спотворену.

Який провізорний орган виконує цю функцію?

- Амніон
- Жовтковий мішок
- + Плацента
- Серозна оболонка
- Алантоїс

872. *Знання отруйних рослин необхідне людині, бо нерідко трапляються отруєння через їхню подібність із неотруйними. Дуже небезпечна для людини блекота – трав'яниста дворічна рослина з родини пасльонових. Яка клінічна ознака найбільш характерна у випадку отруєння блекотою?*

- Розлади функції травлення
- Головний біль
- + Нервові збудження
- Параліч дихальних м'язів
- набряк, крововиливи

873. *Хворому після опіку зроблено аутотрансплантацію шкіри. Відторгнення трансплантата не сталося. Чим це можна пояснити?*

- Гени, що кодують синтез аутоантитіл, не успадковуються
- + Існує природна імунологічна толерантність
- Речовини клітин шкіри не є антигенами
- Унаслідок опікової хвороби настав стан імунологічної недостатності
- Сформувалася штучна імунологічна толерантність

874. *Дані палеоантропології¹, одержані антропологами внаслідок багатолітніх археологічних розкопок, свідчать про те, що ще в епохи мезоліту та неоліту були поширені такі захворювання, як деформівний артроз і спондиліоз. Про що свідчать ці знахідки в першу чергу?*

- Існування збудників захворювань
- Порушення окостеніння кісток²
- Неповноцінне харчування
- + Надмірні фізичні навантаження
- Напад хижаків на людину

875. *У людини зріла плазматична клітина втратила здатність до розмноження й почала виділяти антитіла – імуноглобуліни. На якій стадії життєвого циклу вона перебуває?*

- + G₁

¹ У БЦТ – антропопалеопатології. Дивна назва науки, яку нам довелося змінити.

² У БЦТ – "ідентичність і строки окостеніння кісток" (незрозуміла фраза).

- S-період
- G₂
- Прометафаза
- Диференціація

876. У процесі антропогенезу в людини спостерігається цілий ряд змін черепа, гортані, головного мозку порівняно з мавпами. Які із цих ознак у першу чергу пов'язані з розвитком членороздільної мови?

- Сильніший виступ мозкового черепа порівняно із площиною обличчя
- Більш розвинені тім'яні частки
- Збільшення розмірів півкуль мозку
- Зменшення розмірів іклів
- + Розростання прецентральної та лобних звивин

877. У людини при довгому перебуванні в умовах високогір'я змінився склад крові. Які зміни спостерігаються в крові?

- Збільшується кількість гамма-глобулінів
- Зменшується в'язкість крові
- Збільшується кількість лейкоцитів
- Збільшується кількість тромбоцитів
- + Збільшуються кількість еритроцитів і вміст гемоглобіну в них

878. Отруйні речовини тваринного походження в малих дозах використовуються з лікувальною метою. Для лікування якої хвороби найбільш доцільно використовувати отруту змій, яка багата на коагулянти?

- Епілепсії
- Бронхіальної астми
- Ревматизму
- + Гемофілії
- Подагри

879. Для вивчення особливостей будови людського тіла, залежно від об'єкта вивчення, використовують різні антропологічні методи: соматометрію, остеометрію, соматоскопію тощо. Виберіть, що з описаного в першу чергу належить до краніометрії?

- Зняття масок, зліпків зубів
- Вивчення форми голови
- Обмірювання залишків кісток тулуба
- + Обмірювання черепів
- Використання муляжів

880. У новонародженого множинні вади розвитку. Яка з перелічених вад має філогенетичну обумовленість?

- Природний вивих стегна
- Викривлення хребта
- Зменшена щелепа
- Анофтальм
- + Додаткові ребра на шийних хребцях

881. Під час розтину мертвнонародженої дитини виявлено аномалію розвитку серця: шлуночки не розмежовані, із правої частини виходить суцільний артеріальний стовбур. Для якого класу хребетних тварин характерна подібна будова серця?

- Риб
- + Амфібій
- Рептилій
- Птахів
- Ссавців

882. Взаємовідносини між організмами, які пов'язані з харчуванням, приводять до виникнення ланцюгів живлення. Кожний ланцюг живлення вміщує, як правило, не більше 4–5 ланок, бо через утрати енергії загальна біомаса кожної наступної ланки приблизно в 10 разів менша від попередньої. Який із наведених організмів слід розмістити на верхівці екологічної піраміди?

- Пшеницю
- Людину
- + Чумні бактерії
- Блоху
- Ховраха

883. Які функціональні показники організму при старінні не знижуються, а навпаки, збільшуються?

- + Рівень холестерину в крові
- Гормональна активність щитоподібної залози
- Скоротлива здатність серцевого м'яза
- Гострота зору
- Активність ферментів

884. В останні часи в атмосфері спостерігається підвищення концентрації CO_2 . До яких біологічних наслідків може призвести ця зміна в газовому складі атмосфери?

- Виснаження озонового шару, що захищає все живе від радіації
- + Створення "парникового ефекту", потепління клімату на планеті, таяння льодів у полярних зонах
- Шкоди рослинам
- Випадіння сірчаної та азотної кислот із дощем, росою, снігом, інеем
- Падіння рівня світового океану

885. У немовляти наявна мікроцефалія. Лікарі вважають, що це пов'язано із застосуванням жінкою під час вагітності актиноміцину D. На які зародкові листки подіав цей тератоген?

- Ентодерму
- Мезодерму
- Ентодерму та мезодерму
- + Ектодерму
- Усі листки

886. При визначенні процесу старіння організму людини було виявлено послаблення активності T-системи в старечому віці. Відомо, що в організмі на клітинному та молекулярному рівнях відбуваються процеси, які порушують гомеостаз. Яка функція T-лімфоцитів-кілерів порушена в першу чергу?

- Перетворення плазмобластів у плазмоцити
- + Розпізнавання й знищення мутантних клітин самого організму
- Стимулювання розмноження B-лімфоцитів
- Виділення імуноглобулінів B-лімфоцитами
- Гальмування імунної відповіді B-клітин

887. У новонародженого встановлено дефект міжшлуночкової перегородки. У шлуночку змішується артеріальна й венозна кров. У представників якого класу хребетних серце має таку будову?

- Риб
- Земноводних
- + Рептилій
- Птахів
- Ссавців

888. У хлопчика 14 років відмічається відставання в рості (малий зріст), пропорції тіла та статеве розвинення в нормі. Про які гормональні зміни це може свідчити?

- + Нестачу соматотропного гормону
- Нестачу статевих гормонів
- Нестачу тиреоїдних гормонів
- Забагато соматотропного гормону
- Забагато тиреоїдних гормонів

889. У людини зареєстрована клінічна смерть. Які життєво важливі функції припинилися при цьому?

- Самовідновлення клітин
- Процеси метаболізму
- + Серцебиття й дихання
- Реплікація ДНК

– Рухливість

890. Хворій людині з уродженою вадою серця проведено операцію пересадки цього органа. Через 24 години почався процес відторгнення донорського трансплантата. Що забезпечило цей процес?

- Макрофаги
- Т-лімфоцити-кілери
- Т-лімфоцити-хелпери
- Т-лімфоцити-супресори
- + Антитіла (імуноглобуліни)

891. У дитини виявлено тяжке спадкове захворювання шкіри – відсутність потових залоз (ангідроз), внаслідок чого порушено важливі функції шкіри – потовиділення та терморегуляцію. Ця вада є наслідком порушення в ембріогенезі закладки:

- спланхнотома
- + ектодерми
- склеротома
- ентодерми
- дерматома

892. При різних запальних процесах у людини в крові збільшується кількість лейкоцитів. Ця закономірність є проявом:

- регенерації
- репарації
- + адаптації
- трансплантації
- дегенерації

893. Після травми в людини вилучена частка печінки. Залишена частина печінки регенерує до нормальних розмірів, але її форма залишається зміненою. Яка регенерація має місце?

- Компенсаторна гіпертрофія
- Епіморфоз
- Морфалаксис
- + Регенераційна гіпертрофія
- Замісна гіпертрофія

894. В умовах експерименту очний міхур пересадили під шкіру вентральної ділянки зародка (Г. Шпеман, 1901 р.). Якими будуть наслідки операції?

- Утвориться нервова трубка
- + Сформується кришталік ока
- Утвориться хорда
- Сформуються соміти

– Утвориться ентодерма

895. Після опромінювання в людини протягом однієї доби з'явилася велика кількість мутантних клітин. Але через деякий час більшість із них були розпізнані й знищені завдяки діяльності:

- Т-лімфоцитів-супресорів
- В-лімфоцитів
- плазмобластів
- + Т-лімфоцитів-кілерів
- стовбурових клітин

896. У хлопчика 14 років відмічаються відставання в рості (малий зріст), порушення пропорції тіла та відставання статевого розвинення. Про ураження яких структур ендокринної системи це може свідчити?

- + Передньої частки гіпофіза
- Середньої частки гіпофіза
- Задньої частки гіпофіза
- Щитоподібної залози
- Статевих залоз

897. У зародка людини почалася закладка осьових органів. Як називається ця стадія розвитку?

- Бластула
- Зигота
- Дроблення
- + Нейрула
- Гастрולה

898. Після опромінення високою дозою радіації у підлітка значно постраждала лімфоїдна система, відбувся розпад великої кількості лімфоцитів. Завдяки діяльності якого органа можливе відновлення нормальної формули крові?

- Щитоподібної залози
- Печінки
- Підшлункової залози
- + Тимуса
- Надниркової залози

899. У новонародженого шкіра суха, укрита товстим шаром рогових лусочок – іхтіоз. У представників якого класу хребетних шкіра має подібну будову?

- Рептилій¹
- + Риб

¹ У БЦТ відповідь помилково відмічена як правильна.

- Ссавців
- Птахів
- Земноводних

900. Пацієнт отримав сильні опіки, внаслідок чого утворилися великі дефекти шкіри. Для їхньої ліквідації на місце дефектів хірурги пересадили шкірний шматок з іншої ділянки тіла цього хворого. Який вид трансплантації здійснений?

- Гомотрансплантація
- Експлантація
- Алотрансплантація
- Ксенотрансплантація
- + Автотрансплантація

901. В енуклеювані яйцеклітини жаби пересаджували ядра клітин бластули. У 80% випадків з яйцеклітини розвинулись нормальні ембріони. Поясніть це явище:

- це відбувається завдяки інактивації (стабільної репресії) груп генів
- ядра клітин втратили генетичну інформацію
- у процесі диференціації клітин не відбувається втрати генів
- + ядра клітин бластули є генетично повноцінними (тотипотентними)
- ядра клітин містять стільки ж різних генів, скільки їх міститься в заплідненому яйці

902. Існує теорія, що мітохондрії є нащадками прокариотичних клітин, які проникли на певному етапі еволюції в цитоплазму клітин еукаріотів і живуть у даний час у симбіозі із клітинами-хазяїнами. Ця теорія підтверджується тим, що в мітохондріях:

- відбувається окисне фосфорилування
- + біосинтез білка починається з формілметіоніну
- є кристи
- є подвійна мембрана
- відбувається цикл лимонної кислоти

903. Під час онтогенезу в людини з'явилися такі вікові зміни: зменшилася життєва ємність легень, підвищився артеріальний тиск, розвинувся атеросклероз. Як називається період індивідуального розвитку, для якого найбільш характерні такі зміни?

- Юнацький
- Підлітковий
- Ювенільний
- + Літній вік
- Перший зрілий вік

904. У результаті дорожньо-транспортної пригоди хворий 36 років одержав відкритий перелом кісток гомілки. У процесі

зрощення в місці перелому утворилася надлишкова кісткова мозоля. До якого виду регенерації варто віднести утворення цієї мозолі?

- Реституції
- + Патологічної регенерації
- Репаративної регенерації
- Субституції
- Фізіологічної регенерації

905. Хворого готують до операції – пересадження нирки. Підшукують донора. Які антигени донора й реципієнта з перелічених мають найбільше значення для успішного приживлення трансплантата?

- Системи групи крові MN
- Системи крові АВ0
- Системи Rh
- Системи Даффі
- + Системи HLA

906. У п'ятимісячної дівчинки виявлено застійні явища в легенях. При обстеженні виявлено зв'язок між висхідною аортою та легеневою артерією, що в нормі спостерігається в деяких земноводних і плазунів. Яка це природжена вада розвитку?

- Дефект міжпередсердної перегородки
- Дефект міжшлуночкової перегородки
- Розвиток правої дуги аорти
- + Незарощення боталової протоки
- Транспозиція магістральних судин

907. В експерименті в головному кінці зародка жаби на стадії нейрули блоковані процеси транскрипції в ядрах нервових клітин. До якої природженої вади це може призвести?

- + Аненцефалії
- Незарощення твердого піднебіння
- Спинномозкової грижі
- Гідроцефалії
- Заячої губи

908. Під час розтину тіла молодій людині – водія, що загинув у результаті автомобільної катастрофи, лікар-патологоанатом був здивований значними розмірами серця, що майже удвічі перевершували норму. Яким родом діяльності займався водій?

- Кулінарією
- Програмуванням
- + Важкою атлетикою

- Перевезенням пасажирів
- Дегустацією вин

909. Людина тривалий час проживала в умовах високогір'я. Які зміни будуть у її кровоносній системі?

- Збільшення діаметра кровоносних судин
- Зниження кількості лейкоцитів
- Пульс стає більш рідким
- + Збільшення кількості гемоглобіну
- Збільшення кількості лейкоцитів

910. Ембріони людини з порушеною кількістю хромосом у більшості випадків нежиттєздатні. Якою формою добору це можна пояснити?

- + Стабілізувальним
- Статевим
- Рушійним
- Розсікаючим
- Штучним

911. У генетичній лабораторії була отримана мутантна лінія мишей "nude", у яких був відсутній тимус і не було клітинної імунної відповіді. Експерименти із трансплантацією цим мишам чужорідних тканин показали, що відторгнення пересадженого матеріалу в мишей не відбувається. З відсутністю яких клітин пов'язане це явище?

- Макрофагів
- В-лімфоцитів
- Моноцитів
- + Т-лімфоцитів-кілерів
- Плазматичних клітин

912. Альбінізм спостерігається серед усіх класів хребетних тварин. Ця спадкова патологія трапляється також у людини й обумовлена геном, який має аутосомно-рецесивне успадкування. Проявом якого закону є наявність альбінізму в людини та в представників різних класів хребетних тварин?

- + Гомологічних рядів спадкової мінливості Вавілова
- Біогенетичного Геккеля–Мюллера
- Одноманітності гібридів I покоління Менделя
- Незалежного успадкування ознак Менделя
- Зчепленого успадкування Морган

913. При обстеженні хворого була виявлена недостатня кількість імуноглобулінів. Порушена функція яких клітин імунної системи хворого може бути причиною цього?

- Т-кілерів
- Плазмобластів
- Т-супресорів
- + Плазматичних
- Т-хелперів

914. У жінки, яка вживає наркотики, народилася дитина, яка страждає глибоким недоумством, із щілинами губи й піднебіння, вадами серця. В якому періоді онтогенезу могли виникнути названі порушення?

- У періоді гаметогенезу й постнатальному періоді
- У періодах гістогенезу й органогенезу
- У періоді морфогенезу й постнатальному періоді
- + У періодах гаметогенезу й ембріогенезу
- У періоді розвитку плода й постнатальному періоді

915. Рудиментарними органами називають такі органи, які втратили свою функцію, але зберігаються в зачатковому стані в дорослих організмів. Які з названих органів людини є рудиментарними?

- Наявність більше двох молочних залоз
- Хвіст
- Голова
- Шийна фістула
- + Куприк

916. У людини під час активної фізичної праці підвищується концентрація вуглекислоти в крові. Це призводить до поглиблення та прискорення дихання, внаслідок чого в крові зменшується концентрація вуглекислоти та іонів водню. Завдяки цьому підтримується:

- імунітет
- онтогенез
- + гомеостаз
- філогенез¹
- анабіоз

917. Біологічним системам на різних рівнях організації властива адаптація. Під адаптацією розуміється пристосування живого до безупинно мінливих² умов середовища. Без адаптацій неможлива підтримка нормального існування. Що лежить в осно-

¹ Інший варіант – ортобіоз.

² Неточно (питання з БЦТ). Організми адаптуються й до постійних умов, наприклад, високогір'я, тропіків, тому деякі відповідні ознаки успадковуються, прикладом чого є людські раси.

ві адаптацій?

- Спадкоємність і мінливість
- + Подразливість і адекватні реакції
- Обмін речовин і енергії
- Дискретність і цілісність
- Гомеостаз і репродукція

918. Юнак призовного віку проходить обстеження в клініці. Виявлено відсутність зубів на нижній щелепі. З'ясовано, що дефект зубів спостерігається в пацієнта з дитинства. Що могло послужити причиною даної аномалії?

- Інфекційне захворювання
- Приймання лікарських засобів
- + Порушення органогенезу в ембріогенезі
- Аліментарна недостатність
- Вітамінна недостатність

919. У 50-літньої жінки був вилучений зуб. На місці видалення зуба регенерувала нова тканина. Виходячи з функцій органел клітин, назвіть найбільш активні з них при відновленні тканин:

- центросоми
- мітохондрії
- ЕПС
- лізосоми¹
- + рибосоми

920. У сім'ї народився хлопчик, усе тіло якого вкрите волоссям (гіпертрихоз). Ця вада пов'язана з тим, що на стадії органогенезу закладається велика кількість волоссяних фолікулів, проте пізніше, у процесі ембріогенезу, відбувається редукція більшої їх частини. Причиною виникнення цієї природженої вади розвитку є недостатня редукція зайвої кількості описаних структур. Наслідком порушення якої закладки вона є?

- Спланхнотома
- + Ектодерми
- Дерматома
- Склеротома
- Ентодерми

921. Хворому зі значними опіками зробили пересадження донорської шкіри. На 8-му добу трансплантат набряк, змінився його колір, і на 11-ту добу він почав відторгатися. Які клітини беруть у цьому участь?

¹ У БЦТ – постлізосоми.

- В-лімфоцити
- Еозинофіли
- + Т-лімфоцити
- Еритроцити
- Базофіли

922. У батьків, хворих на алкоголізм, діти народжуються мертвими або страждають глибоким недоумством, косоокі, з незрощенням піднебіння, вадами серця (алкогольний синдром плода). В який період можуть виникнути ці порушення¹?

- + Утворення гамет
- Постембріональний
- Ембріональний
- На стадії гастрюляції
- На стадії органогенезу

923. Гастрюляція, або утворення зародкових листків зародка, здійснюється різними способами. Яким шляхом утворюються екто- й ентодерма в людини?

- Епіболії
- Інвагінації
- Імміграції
- + Імміграції й деламінації
- Інвагінації й деламінації

924. Назвіть, які компоненти первинних закладок зберігаються в статевій системі самок амніот:

- Мюллерів і Вольфів канали
- + Мюллерів канал і рудименти канальців головної нирки
- Вольфів канал
- рудименти канальців тулубової нирки
- усі відповіді неправильні

925. Здійснено трансплантацію нирки хворому за життєвими показаннями. Менше ніж через місяць хворий помер унаслідок відторгнення пересаженого органа. Несумісність за якою системою стала причиною відторгнення?

- MN
- + HLA
- АВ0
- Резус-фактора
- Еритроцитарних антигенів

¹ У БЦТ питання сформульоване таким чином: "В який період онтогенезу можуть виникнути ці порушення?"; як правильна дається відповідь "передзиготний". Але ж "передзиготний" етап, тобто утворення гамет, не є етапом онтогенезу!

926. *Розвиток загального адаптаційного синдрому й стресу в організмі супроводжується комплексом неспецифічних реакцій. Яка зі стадій стресу є критичною й може призводити до розвитку хвороб дезадаптації?*

- Стадія тривоги
- Стадія резистентності
- Стадія толерантності
- Стадія неспокою
- + Стадія виснаження

927. *У представників однієї з людських популяцій тіло подовжене, широка варіабельність зросту, знижений об'єм м'язової маси, подовжені кінцівки, зменшена в розмірах і об'ємі грудна клітка, підвищене потовиділення, знижені показники основного обміну та синтезу жирів. До якого адаптивного типу людей належить дана популяція?*

- Арктичного адаптивного типу
- Адаптивного типу зони помірного клімату
- + Тропічного адаптивного типу
- Проміжного адаптивного типу
- Гірського адаптивного типу

928. *У людини сильно розвинена кістково-м'язова система, крупні розміри грудної клітки, у кістковій тканині підвищений уміст мінеральних речовин, у крові високий рівень гемоглобіну, білків (альбумінів і глобулінів) та холестерину, підвищена здатність організму окислювати продукти метаболізму, посилений енергетичний обмін, стабільна терморегуляція. Який це адаптивний тип?*

- Адаптивний тип зони помірного клімату
- Гірський адаптивний тип
- Проміжний адаптивний тип
- Тропічний адаптивний тип
- + Арктичний адаптивний тип

929. *В експериментальній лабораторії здійснено пересадження нирки свині до корови. Як називається цей вид трансплантації?*

- Автотрансплантація
- Алотрансплантація
- Експлантація
- + Ксенотрансплантація
- Гомотрансплантація

930. *Відновлення втраченого органа розпочинається з лізису*

тканин, що прилягають до рани, інтенсивного розмноження клітин регенераційного зачатка, а диференціювання клітин призводить до формування органа. Про який вид регенерації йде мова?

- + Епіморфоз
- Гетероморфоз
- Ендоморфоз
- Морфалаксис
- Регенераційну гіпертрофію

931. Який із відомих видів резервів здоров'я людини є найбільш ефективним?

- Біологічний – нереалізовані можливості генотипу людини
- Психічний – ступінь відповідності рис характеру, темпераменту, здібностей індивіда, профіль його громадської праці
- Соціальний – рівень громадського визнання людської особливості в межах недооцінки чи переоцінки його здібностей
- + Кореляція дійсно існуючих резервів здоров'я із суб'єктивно існуючими уявленнями про них, тактика й стратегія збереження й розвитку здоров'я людини
- Функціональний – точний вимір ступеня зношеності його основних гомеостатичних систем на певному етапі онтогенезу

932. Що визначає стан передхвороби як стадія функціональної готовності людського організму до розвитку певної хвороби?

- Інфекційно-імунне напруження
- + Напруження механізмів регуляції функцій у тих випадках, коли організм повинен затратити більше зусиль, ніж звичайно, щоб забезпечити рівновагу із середовищем
- Хронобіологічне стомлення
- Генетичне та непродуктивне напруження
- Часткову адаптацію до нових умов життя

933. Як відбувається природний процес зміни біогеоценозу?

- Унаслідок збільшення чисельності особин у популяції
- Унаслідок зниження чисельності особин у популяції
- + Унаслідок поступової зміни природних факторів середовища
- Унаслідок розширення ареалу популяції
- Унаслідок появи нових екологічних ніш

934. Хворому було пересаджено чужорідний трансплантат. Але через деякий час відбулося відторгнення пересадженої тканини. Внаслідок діяльності яких клітин це відбулося?

- Стовбурових клітин
- Тромбоцитів

- Клітин тимуса
- + Т-лімфоцитів
- Клітин селезінки¹

935. Після травми в людини провели резекцію нирки. Залишена нирка регенерувала зі збільшенням розмірів. Які процеси мали місце під час регенерації?

- Збільшення розмірів клітин
- Збільшення кількості міжклітинного субстрату
- Диференціація недиференційованих клітин із подальшою їх проліферацією
- Проліферація диференційованих клітин
- + Проліферація недиференційованих клітин із подальшою їх диференціацією

936. Народився хлопчик із хвостовим відділом хребта. Лікар пояснив батькам, що в період 1,5–3 місяців ембріогенезу зародок людини має 8–11 хвостових хребців, проте потім, ще до народження, частина їх редукується, залишається лише 4–5 хребців, що формують куприк. Порушення процесів їх редукції є причиною описаної вади, яку лікар запропонував усунути хірургічно. З порушенням якої закладки пов'язана ця вада?

- Спланхнотома
- Хорди
- Міотома
- Дерматома
- + Склеротома

937. У лікарню госпіталізована дитина з ознаками тривалого голодування, внаслідок чого відбулося зневоднення організму. Яким розчином можна відновити нормальний баланс?

- Розчином сахарози
- Розчином білків
- Розчином глюкози
- + Ізотонічним розчином натрію хлориду
- Гіпертонічним розчином натрію хлориду

938. Зона HLA (головний комплекс гістосумісності) розміщена в 6-й хромосомі. Кожний ген має кілька алельних варіантів. Чим зумовлена різноманітність генотипів у популяціях?

- + Комбінацією алелів²
- Полімерною взаємодією

¹ Інший варіант відповіді – гепатоцитів.

² У БЦТ – "їх комбінацією", тобто можна зрозуміти, що комбінацією генотипів? Тому ми відповідь змінили.

- Комплементарною взаємодією
- Епістатичним впливом
- Домінуванням

939. У зародка людини порушена закладка осьових органів. На якій стадії ембріогенезу це відбулося?

- + Органогенезу
- Гастрюляції
- Гістогенезу
- Бластули
- Дроблення

940. В експерименті в новонароджених щурів вирізали тимус. Яке з перелічених змін відбудеться в організмі цих тварин?

- Збільшення кількості лімфоцитів
- + Не утворюються Т-лімфоцити
- Відторгнення трансплантата
- Порушення рухових реакцій
- Не утворюються антитіла

941. Темна шкіра екваторіальної раси запобігає проникненню ультрафіолетових променів, а кучеряве волосся захищає від спеки. Якому рівню адаптації відповідають наведені риси?

- Молекулярному
- Організменому
- + Популяційно-видовому
- Біоценотичному
- Біосферному

942. У людини виявлено аномалії, які пов'язані з порушенням диференціювання зубів (гомодонтна зубна система) та зміною їх кількості. До якої групи доказів еволюції людини належать такі аномалії?

- Цитологічні
- Рудименти
- Рекапітуляції
- + Атавізми
- Біохімічні

943. У провінціях із надлишковим умістом молібдену в середовищі в місцевих жителів порушується синтез сечової кислоти. Яке захворювання розвивається внаслідок цього?

- Гігантизм
- Хондродистрофія
- Ендемічний зоб
- Фенілкетонурія

+ Ендемічна подагра

944. При неповноцінній дієті материнського організму встановлена загибель зародка під час першого критичного періоду. Чому це відбулося?

- Бластоциста не здатна до імплантації
- Нестача вітамінів викликала мутацію в клітинах зародка
- Бластоциста почала ділитися нерівномірно
- + Епітелій матки не готовий сприйняти зародок на стадії бластоцисти
- Нестача вітамінів викликала мутацію в клітинах епітелію матки

945. У клініці хворому було пересаджено нирку. Які з перелічених клітин імунної системи можуть безпосередньо впливати на клітини трансплантата?

- Плазмобласти
- Т-хелпери
- + Т-кілери
- Плазматичні клітини
- Тимоцити

946. У деяких одноклітинних організмів, наприклад, амеб, живлення здійснюється шляхом фагоцитозу. В яких клітинах організму людини таке явище є не способом живлення, а захистом організму від чужорідних агентів (наприклад, мікроорганізмів)?

- + Лейкоцитах
- Еритроцитах
- Епітеліоцитах
- Міоцитах
- Тромбоцитах

947. У трансплантаційному центрі пацієнту 40 років здійснили пересадження нирки, яку взяли в донора, що загинув в автомобільній катастрофі. Для запобігання відторгненню нирки трансплантаційний імунітет у хворого пригнічують за допомогою:

- антибіотиків
- антидепресантів
- + імунодепресантів
- антисептиків
- імуностимуляторів

948. Під дією опромінення ультрафіолетовими променями в людини темнішає шкіра, що є захисною реакцією організму. Яка захисна речовина – похідне амінокислот – синтезується в клітинах під впливом ультрафіолету?

- Аргінін

- + Меланін
- Метіонін
- Фенілаланін
- Тироксин

949. При первинній агаммаглобулінемії вміст імуноглобулінів у сироватці крові різко знижений, у лімфоїдних органах немає плазматичних клітин. Яка система імунітету при цьому порушується?

- Синтез молочної кислоти
- Синтез лізоциму
- + Антитілоутворення
- Фагоцитоз
- Утворення Т-лімфоцитів

950. У тяжко травмованої людини поступово настала біологічна смерть. Свідченням цього є:

- відсутність рухливості
- відсутність серцебиття й дихання
- невідповідність хімічних процесів
- непритомність
- + у клітинах відбуваються автоліз і розкладання

951. У новонародженої виявлено п'ять пар сосків молочних залоз (політелія), яка, хоч і має суто косметичне значення, проте стурбувала батьків. Лікар пояснив, що на початку ембріогенезу відбувається закладка п'яти пар сосків, чотири з яких редукуються ще до народження дитини. Порушенням якої закладки обумовлена ця природжена вада розвитку?

- Міотома
- + Ектодерми
- Склеротома
- Спланхнотомія
- Дерматома

952. У пацієнта віком 58 років у печінці був знайдений ехінокок. У зв'язку із цим хірург виконав резекцію частини печінки з личинкою ехінокока. Який вид регенерації буде відбуватися в печінці?

- Епіморфоз
- Метаморфоз
- + Ендоморфоз
- Морфалаксис
- Гетероморфоз

953. Інспектор лісної охорони виявив лісове озеро, повністю

засипане сміттям. У складеному протоколі зазначена порушена екосистема. Яка природна система була зруйнована?

- Біотоп
- Біом
- Екосфера
- Екологічна ніша
- + Біогеоценоз

954. У клітинах організму людини знижена інтенсивність синтезу ДНК і РНК, порушений синтез необхідних білків, мітотична активність незначна. Якому періоду онтогенезу скоріш за все відповідають такі зміни?

- Підлітковому віку
- + Літньому віку
- Молодому віку
- Початку зрілого віку
- Юнацькому віку

955. Під час повторного пересадження шкіри від того самого донора процес відторгнення в реципієнта відбувся набагато швидше, ніж після першої трансплантації. З наявністю яких клітин це пов'язано?

- + Т-лімфоцитів
- Плазмобластів
- Тромбоцитів
- Еритроцитів
- Стовбурових

956. Для людей, що здавна живуть в умовах високогір'я, характерним є ряд пристосувань. Яка з нижченаведених адаптацій не є типовою для жителів гір?

- Підвищений уміст гемоглобіну
- Збільшення життєвої ємності легень
- + Зменшення довжини ніг у порівнянні з довжиною рук
- Посилення легеневої вентиляції
- Збільшений уміст міоглобіну в м'язах

957. До лікарні зі скаргами на порушення сечовипускання звернувся молодий чоловік. Під час обстеження зовнішніх статевих органів виявлено, що сечівник розщеплений зверху й сеча витікає через цей отвір¹. Який вид аномалії розвитку зовнішніх статевих органів спостерігається в цьому випадку?

¹ Цікаво було б запитати в авторів цього питання, чому молодого чоловіка (скільки ж це йому років?) ця проблема не хвилювала раніше, і чому патологію свого часу не виявили педіатр, батьки й лікарі з призовної комісії.

- Парафімоз
- Гіпоспадія
- Гермафродитизм
- Фімоз
- + Епіспадія

958. Як називається пересадження органа від однієї людини до іншої?

- + Алотрансплантація
- Автотрансплантація
- Експлантація
- Ксенотрансплантація
- Гетероморфоз

959. На організм людини одночасно впливають різні соціоекологічні фактори, при цьому дія одного фактора залежить від сили й модифікуючого впливу інших факторів. Дана закономірність має назву:

- екологічна валентність
- адаптація
- ефект компенсації
- + взаємодія факторів
- обмежувальний фактор

960. Токсичні речовини, що містяться в отруті змій, мають різні властивості. Яка властивість використовується при застосуванні зміїної отрути як лікарського засобу?

- Цитотоксична
- Гемолітична
- + Підвищувати згортання крові
- Нейротоксична
- Кардіотоксична

961. Під час ембріонального розвитку процес реалізації генетичної інформації й розвитку організму може порушити деяка хімічна сполука, унаслідок чого виникає каліцтво. Як називається така сполука?

- Фібриноген
- Антиген
- Комутаген
- + Тератоген
- Аглютиноген

962. У клініці для лікування інфаркту міокарда пацієнту уведено ембріональні стовбурові клітини, що одержані шляхом терапевтичного клонування в цього ж пацієнта. Як називається цей

вид трансплантації?

- Ізотрансплантація
- Гетеротрансплантація
- Алотрансплантація
- Ксенотрансплантація
- + Аутоотрансплантація

963. У новонародженого хлопчика під час огляду зовнішніх статевих органів виявлена розщілина сечівника, яка відкривається на нижній поверхні статевого члена. Про яку аномалію йдеться?

- Крипторхізм
- Епіспадія
- Гермафродитизм
- + Гіпоспадія
- Монорхізм

964. У трансплантаційному центрі пацієнту здійснили пересадження серця. Орган був узятий у донора, що загинув в автомобільній катастрофі. Чуже серце може бути відторгнене в результаті розвитку трансплантаційного імунітету. Запобігають цьому звичайно за допомогою:

- + імуносупресорів
- променевої терапії
- хемотерапії
- ферментів
- ультразвуку

965. Жінка, що зловживає алкоголем, народила дівчинку з відставанням у розумовому й фізичному розвитку. Лікарі діагностували в дівчинки алкогольний синдром плода. Який вплив є причиною стану дитини?

- малігнізація
- канцерогенний
- механічний
- + тератогенний
- мутагенний

966. У молодого подружжя народилася дитина з незарощенням дужок хребців і твердого піднебіння. Як називаються вади розвитку, які нагадують відповідні органи предкових груп людини?

- Нефілогенетичні
- + Атавістичні
- Генокопії

- Фенокопії
- Алогенні

967. Для уточнення механізму розвитку щілини губи та піднебіння в людини в лабораторії експериментальної біології вивчали подібну аномалію в мишей. Який метод генетики був використаний?

- Цитогенетичний
- Дерматогліфіки
- Близнюковий
- Популяційно-статистичний
- + Моделювання

968. Здатність до адаптації варіює в широкому діапазоні, що дає змогу виділити серед людей кілька функціональних типів конституційного реагування. Як називається організм, що є проміжним типом з оптимально-адекватним способом реагування на різні зміни зовнішнього середовища?

- Астенік
- + Мікст
- Стаєр
- Нормостенік
- Спринтер

969. Більшість паразитичних одноклітинних організмів в умовах зовнішнього середовища гине. Але ці види існують уже мільйони років. Існування видів-паразитів не припиняється завдяки наявності в їхніх життєвих циклах різних форм:

- + розмноження
- філогенезу
- онтогенезу
- обміну речовин
- гомеостазу

970. У процесі ембріогенезу людини на 6–7-му добу після запліднення починає утворюватися бластоциста, що суттєво відрізняється певними рисами будови від типової бластули ланцетника. Ці відмінні риси полягають у наявності:

- великої кількості бластомерів
- первинного рота
- + трофобласта й ембріобласта
- анімального та вегетативного полюсів
- вторинного рота

971. Здатність до адаптації варіює в широкому діапазоні, що дає змогу виділити серед людей кілька функціональних типів

конституційного реагування. Укажіть тип людини з потенційною схильністю до сильних фізіологічних реакцій, що забезпечують високу надійність при виражених, але короточасних діях зовнішнього середовища.

- Мікст
- Астенік
- Нормостенік
- Стаєр
- + Спринтер

972. Було поведене оперативне втручання. На місці розрізу утворився рубець. Укажіть, які з органел найбільш активні при відновленні епітеліальної тканини, виходячи з виконуваних функцій.

- Центросоми
- Вакуолі¹
- Лізосоми
- + Рибосоми
- Комплекс Гольджі

973. Запліднення – це процес злиття чоловічих та жіночих гамет, у результаті чого утворюється зигота, що має диплоїдний набір хромосом. У процесі запліднення сперматозоїд здійснює акросомну реакцію. Який фермент бере участь в її забезпеченні?

- + Гіалуронідаза
- Лігаза
- Глюкозо-6-фосфат-дегідрогеназа
- Рестриктаза
- Рибонуклеаза

974. Здатність до адаптації варіює в широкому діапазоні, що дає змогу виділити серед людей кілька функціональних типів конституційного реагування. Укажіть тип організму людини, що здатний стабільно витримувати тривалі й монотонні фізіологічні навантаження.

- + Стаєр
- Астенік
- Мікст
- Нормостенік
- Спринтер

975. Досліджували розвиток незапліднених яйцеклітин кроля

¹ У БЦТ – постлізосоми.

після їхньої активації низькою температурою. Як називається ця форма розмноження?

- Природний партеногенез
- Шизогонія
- Копуляція
- + Штучний партеногенез
- Кон'югація

976. Народження двох, трьох, чотирьох і навіть семи монозиготних близнюків у людини пов'язане з тим, що ізольований бластомер розвивається в повноцінний організм. Яку назву має це явище?

- Ембріональна індукція
- Лабільне диференціювання
- Декодуюча організація
- + Тотипотентність
- Стабільна диференціація

977. В ембріогенезі людини, як і абсолютної більшості хребетних, закладається шість пар зябрових артерій, із котрих найбільшого розвитку досягають судини четвертої пари. Яка судина людини є гомологічною цій парі зябрових артерій?

- + Ліва дуга аорти
- Права дуга аорти
- Сонна артерія
- Легенева артерія
- Верхня порожниста вена

978. Для людини існує суворе обмеження в часі перебування на висоті понад 800 метрів¹ над рівнем моря без кисневих балонів. Що є лімітувальним для життя в даному випадку?

- + Парціальний² тиск кисню в повітрі
- Рівень ультрафіолетового опромінення
- Рівень вологості
- Температура
- Сила земного тяжіння

979. У чотирирічній дівчинки до складу великого пальця кисті замість двох входять три кісточки. Подібну будову великого пальця³ мають земноводні та плазуни. Як називається ця аномалія розвитку?

¹ Інший варіант – 8000 метрів.

² У БЦТ – "порціональний". Дивовижна безграмотність авторів питання! Такого слова не існує в природі.

³ У БЦТ – "будову поллекса", але англійське **pollex** перекладається як "великий палець".

- Полідактилія
- Олігодактилія
- + Поліфалангія
- Брахідактилія
- Синдактилія

980. У практичній медицині України через нестачу людського донорського матеріалу вже понад тридцять років проблему трансплантації вирішують шляхом використання органів і тканин тваринного походження (клапанів серця свині, сполучних тканин свинячого та бичачого походження тощо). Як називається цей вид трансплантації?

- + Ксенотрансплантація
- Ізотрансплантація
- Алотрансплантація
- Аутоотрансплантація
- Гетеротрансплантація

981. У сорокап'ятирічного пацієнта з приводу злоякісної пухлини проведено операцію з видалення лівої нирки. Через два роки, за даними ультразвукового дослідження, виявлено, що права нирка збільшилася в розмірах приблизно в півтора рази. Результати загального аналізу сечі й інших лабораторних досліджень виявили поступове поліпшення функціонування правої нирки. За яким типом відбулися регенераційні процеси в цьому випадку?

- + Компенсаторної гіпертрофії
- Регенераційної гіпертрофії
- Морфалаксису
- Епіморфозу
- Гетероморфозу

982. Дослідами Д. Гердона в 1964–1966 рр. було доведено, що при пересадці ядер соматичних клітин на різних стадіях розвитку в еноклейовану (позбавлену ядра) яйцеклітину жаби відбувається нормальний розвиток пуголовка та, хоча й дуже рідко, дорослої жаби. Що доведено цими дослідженнями?

- Тотипотентність клітин
- Явище ембріональної індукції
- У зиготі гени неактивні
- + Усі клітини мають однакові гени
- Диференційованість клітин зародка

983. Пацієнту призначено операцію з трансплантації лівої нирки внаслідок її гідронефрозу. Донором нирки обрано його мо-

нозиготного брата-близнюка. Яку назву отримав цей вид трансплантації?

- + Ізотрансплантація
- Гетеротрансплантація
- Аутоотрансплантація
- Алотрансплантація
- Ксенотрансплантація

984. У хворій на токсоплазмоз вагітної жінки під час ембріогенезу в плода порушився процес закладки мезодерми. Патологія якої системи чи органів може виникнути в новонародженого?

- Нервової
- Епітелію кишечника
- Печінки
- + Видільної
- Підшлункової залози

985. У залежності від способу уведення отрути в організм жертви отруйні тварини ділять на озброєних і незброєних. Озброєна отруйна тварина, яка мешкає в пустелі, на узбережжі Чорного та Середземного морів, має отруйну залозу на кінці черевця. Отрута виводиться через голку за допомогою м'язів, які оточують цю залозу. Токсичність проявляється в тахікардії, підвищенні артеріального тиску, слабкості, адинамії, порушенні терморегуляції, може виникати набряк легень. Визначте цю тварину.

- Павук каракурт
- + Скорпіон
- Бджола
- Гедзь
- Павук-птахоїд

986. Дванадцятирічна дівчинка хворіла на лейкемію, була приречена на смерть. Пошуки донорського кісткового мозку виявилися безуспішними. Батькам дівчинки порадили народити другу дитину з надією на те, що ембріональна кров із пуповини стане джерелом стовбурових кровотворних клітин і допоможе запобігти реакції відторгнення. Який тип трансплантації допоміг урятувати дівчинку?

- Ксенотрансплантація
- Ізотрансплантація
- + Алотрансплантація
- Аутоотрансплантація

– Гетеротрансплантація

987. У жінок, які завагітніли під час масового застосування пестицидів у сільській місцевості, порушилася закладка ектодерми ембріона. Природжені вади розвитку якої системи чи органів можуть виникнути в новонароджених у цій ситуації?

- Скелета
- + Нервової
- Дерми
- Печінки
- Підшлункової залози

988. На стадії пізньої гастрული зародка людини утворюється третій зародковий листок (мезодерма) шляхом переміщення групи клітин ентодерми, що не об'єднані в єдиний пласт. Який це тип гастрмуляції?

- Деламінація
- Інвагінація
- + Імміграція
- Епіболія
- Змішаний

989. Для використання тварин в якості донорів органів для людини за допомогою методу генної інженерії створено трансгенних свиней. Їхні клітини позбавлено одного з основних антигенів, що викликають реакцію відторгнення тканин у людини. Який це тип трансплантації?

- + Ксенотрансплантація
- Алотрансплантація
- Аутоотрансплантація
- Гомотрансплантація
- Ізотрансплантація

990. У зародка людини в першій фазі гастрмуляції утворюється двошаровий ембріон шляхом розшарування клітин ектодерми. Який це тип гастрмуляції?

- Імміграція
- Епіболія
- Інвагінація
- + Деламінація
- Змішаний

991. Первинні статеві клітини виникають тоді, коли статеві залози ще не починали розвиток. Пізніше ці недиференційовані статеві клітини мігрують у гонади та заселяють їх. Ентодерма якого провізорного (тимчасового) органу є джерелом цих клі-

тин?

- Алантоїса
- + Жовткового мішка
- Плаценти
- Хоріона
- Амніона

992. Внаслідок дії тератогенного фактору в зародка порушено розвиток кровоносної системи. В якому зародковому листку виникло це порушення?

- + Мезодерма
- Ентодерма
- Ектодерма
- Енто- і мезодерма
- Енто- й ектодерма

993. Екологічні чинники прямо або опосередковано впливають на життєдіяльність організмів. Який абіотичний чинник на планеті є первинним у забезпеченні трофічних потреб усіх живих істот?

- + Світло
- Тепло
- Іонізуюче випромінювання
- Вода
- Повітря

994. В експериментах з розвитком жаби, коли ембріон перебував на стадії двох бластомерів, В. Ру вбивав один бластомер, а інший залишав неушкодженим, але нормальний розвиток ембріону порушувався. Чому?

- Тотипотентності бластомерів
- + Унаслідок ембріональної індукції
- Порушення генної регуляції
- Порушенню інтенсивності метаболізму
- Порушення диференціації бластомерів

995. До лікарні надійшла сім'я з ознаками отруєння: біль у животі, сильний пронос і безупинна блювота, спрага, судоми литкових м'язів, гемоглобінурія. Ознаки отруєння проявилися через 10 годин після вживання грибів, які мали білу шапочку у вигляді дзвіночка, діаметром 10–12 см. Ніжка – з білим провислим кільцем під шапочкою. Які гриби спричинили отруєння?

- Мухомор
- + Поганка бліда

- Чортів гриб
- Сироїжка
- Чага

996. У вагітної жінки, яка вживала алкоголь, порушилася закладка ектодерми в ембріональний період. В яких похідних цього листка розвинуться вади?

- Нирки
- Епітелій кишечника
- Надниркові залози
- Статеві залози
- + Нервова трубка

997. Порушення розвитку, що відбуваються на стадії зиготи в пренатальному онтогенезі, називають:

- бластопатії
- ембріопатії
- фетопатії
- + гаметопатії
- зиготопатії

998. Установлено, що в здорової людини інтенсивність основного обміну має добовий ритм коливань. Укажіть його правильний циркадний ритм.

- + У світлий час доби поступово зростає, уночі знижується
- У світлий час доби поступово знижується, а вночі підвищується
- У світлий час доби – низький, уночі – високий
- У світлий час доби – високий, у першу половину ночі знижується, у другу половину ночі – високий
- У світлий час доби – низький, у першу половину ночі підвищується, у другу половину ночі – низький

999. У людини вивчався розвиток зубів в ембріональний і пост-ембріональний період. Було встановлено, що вони є похідними:

- ентодерми й мезодерми
- тільки мезодерми
- + ектодерми й мезодерми
- тільки ектодерми
- ектодерми й ентодерми

1000. У новонародженої дитини виявлено вроджені вади розвитку травної системи, що пов'язано з дією тератогенних факторів на початку вагітності. На який із зародкових листків подіяв тератоген?

- Усі листки

- Ектодерму
- Мезодерму
- Ендодерму й мезодерму
- + Ендодерму

Питання із БЦТ, які не увійшли до основного тексту

Питання. У деяких районах Землі, наприклад, в Африці, спостерігається значне зростання населення. Причиною цього є: а) науково-технічна революція; б) поліпшення умов життя; в) поліпшення медичного обслуговування; г) зростання народжуваності; д) підвищення загального рівня освіти. Який варіант автори пропонують як правильний, невідомо. Можливо, слід вибрати відповідь **в**, але ж варіант **б** повинен уміщувати (!) в собі й цю відповідь також. Якщо поліпшуються економічні умови життя (варіант **б**), діти перестають помирати з голоду, і це теж важливий фактор. Про які райони Землі конкретно йде мова – невідомо. Африка – вона велика. На наш погляд, тут неможливо вибрати однозначну правильну (або й навіть найбільш правильну) відповідь.

Питання. При патологоанатомічному дослідженні трупа 20-річної дівчини в яєчнику було виявлено 57 рубців жовтих тіл і 9 жовтих тіл. В якій віці в неї почалися овуляції? Варіанти відповідей: а) 14,5; б) 15; в) 15,5; г) 16; д) 16,5. Правильний варіант – **а**. Задача потребує математичного розрахунку.

Питання. Ступінь патогенності іонізуючого випромінювання визначається насамперед: а) проникливістю; б) іонізуючою його здатністю; в) експозицією (тривалістю дії); г) його видом; д) його енергетичною характеристикою. Пропонується варіант **д** як правильний. Дане питання виходить за межі програми з дисципліни. Зауважимо також, що від енергетичної характеристики залежить і іонізуюча здатність випромінювання.

Питання. Плацента (послід) є місцем тісного злиття зародкової оболонки з тканинами батьківського організму (матки). Яка провізорна (тимчасова) оболонка формує цей орган? Варіанти відповідей: а) хоріон; б) амніон; в) жовтковий мішок; г) пупковий канатик; д) алантоїс. Пропонується варіант **а** як правильний, але ж насправді плацента утворюється не тільки з хоріона, але й з алантоїса.

Питання. Народилася дитина з порушенням дихання внаслідок стикування трахеї та частково – стравоходу. За допомогою рентгенологічного дослідження виявлено: ліва дуга аорти відсутня, друга судина бере початок із лівого шлуночка та повертає вправо. Яка пара артеріальних дуг зазнала вади розвитку в цьому випадку? Варіанти відповідей: а) друга; б) третя; в) четверта; г) п'ята; д) шоста. Правильна відповідь – **в**. **Питання.** Уроджені вади розвитку серця й судин у людини пов'язані з порушенням закладки судин під час ембріогенезу. Укажіть патологію, яка виникає в результаті відсутності редукції правої дуги аорти. Варіанти відповідей: а) відкрита артеріальна протока; б) редукція нижньої порожнистої вени; в) наявність двох верхніх порожнистих вен; г) загальний артеріальний стовбур; д) аортальне кільце. Правильна відповідь – **д**. На наш погляд, ці питання скоріше з анатомії, ніж медичної біології.

Питання. У дівчини 17 років недомагання, нестійкий субфебрилітет, фарингіт, генералізована лімфаденопатія, помірне збільшення печінки та селезінки. У мазках крові знайдені "атипові" лімфоцити. Поставлено діагноз мононуклеоз. Яка інфекція найбільш імовірна в такому випадку? Варіанти відповідей: а) вірус Епштейна–Барра; б) паповавірус; в) папіломавірус; г) human T-lymphocyte (HTL) virus; д) вірус гепатиту. Правильна відповідь – **а**. Зрозуміло, що це питання має проходити по дисципліні "мікробіологія та вірусологія".

Питання. Вплив отрути кураре на нервово-м'язовий препарат жаби припинив нервово-м'язову передачу, оскільки отрута блокує: а) Н-холінорецептори кінцевої пластинки; б) натрієві канали кінцевої пластинки; в) ацетилхолінестеразу; г) виділення ацетилхоліну; д) Ca^{2+} -канали пресинаптичного нервового закінчення. Правильна відповідь – **а**. Зрозуміло, що це питання має проходити по дисципліні "біохімія" або "патофізіологія".

Питання. Після перенесеного хімічного опіку стравоходу відбулося локальне його звуження внаслідок утворення рубця. Які клітини пухкої сполучної тканини беруть участь в утворенні рубців? Варіанти відповідей: а) міофібробласти; б) фіброцити; в) зрілі спеціалізовані фібробласти; г) юні мало спеціалізовані фібробласти; д) фіброкласти. Правильна відповідь – **в**. Це питання не включено до основного тексту, тому що воно, скоріше, з гістології або патофізіології. Крім того, є сумнів щодо існування терміну "фіброкласт" – ми не знайшли його в доступних словниках, так само як терміну fibroclast – в англійських медичних словниках.

Питання. Через декілька годин після опіку в ділянці гіперемії та набряку шкіри у хворого з'явилося вогнище некрозу. Який головний механізм забезпечує посилення руйнівних явищ в осередку запалення? Варіанти відповідей: а) первинна альтерація; б) вторинна альтерація; в) еміграція лімфоцитів; г) діapedез еритроцитів; д) проліферація фібробластів. Правильна відповідь – **б**. Це питання також не включено до основного тексту, тому що воно явно з патофізіології.

ЕЛЕКТРОННЕ НАВЧАЛЬНЕ ВИДАННЯ

ТЕСТОВІ ЗАВДАННЯ
для складання державного ліцензійного іспиту
"Крок-1. Загальна лікарська підготовка"
З МЕДИЧНОЇ БІОЛОГІЇ
Частина 1. Генетика

*для самостійної роботи студентів
спеціальності 7.110101 "Лікувальна справа"*

Укладач Олег Ювеналійович Смірнов, канд. біол. наук,
старший науковий співробітник, доцент

Комп'ютерне верстання О. Ю. Смірнова