

Варіант 1

1. У дитини 6-ти місяців уповільнення моторного та психічного розвитку, посвітління шкірних покривів, волосся, райдужної оболонки очей, позитивна проба Фелінга. Яке спадкове захворювання виявлено у дитини?

1. Фенілкетонурию
2. Альбінізм
3. Хворобу Дауна
4. Алькаптонурію
5. Галактоземію

2. У грудної дитини розвивається жирове переродження печінки, спостерігається галактозурія і аміноацидури. У крові підвищений загальний білірубін. Яку речовину слід виключити з раціону дитини?

1. Молочний цукор.
2. Жирні кислоти.
3. Фенілаланін.
4. Холестерин.
5. Сахарозу.

3. До медико-генетичної консультації звернулася жінка з приводу оцінки ризику захворювання гемофілією у її дітей. Її чоловік страждає гемофілією. Під час зібрання анамнезу виявилось, що у сім'ї жінки не було випадків гемофілії. Вкажіть ризик народження хворої дитини:

1. відсутній
2. 25\%
3. 50\%
4. 75\%
5. 100\%

4. Під час вивчення родоводу сім'ї, в якій спостерігається гіпертрихоз (надмірне оволосіння вушних раковин), виявлено, що ця ознака трапляється в усіх поколіннях тільки у чоловіків і успадковується від батька до сина. Визначте тип успадкування гіпертрихозу:

1. Автосомно-домінантний
2. Автосомно-рецесивний
3. Зчеплений з X-хромосою доміантний
4. Зчеплений з X-хромосою рецесивний
5. Зчеплений з Y-хромосою

5. Обстеження хворого з нормальним каріотипом виявило аномалії пальців (арахнодактилію), скелета, серцево- судинної системи, порушення розвитку сполучної тканини, дефект кришталика ока. Який попередній діагноз можна поставити:

1. Синдром Дауна.
2. Синдром Марфана.
3. Синдром Шерешевського-Тернера.
4. Синдром Патау.
5. Синдром Едвардса.

6. Мультифакторним захворюванням є:

1. Гемофілія.
2. Серпоподібна анемія.
3. Дальтонізм.
4. Альбінізм.
5. Гіпертонічна хвороба.

7. Ензимопатія — це хвороба, пов'язана з:

1. Порушенням обміну речовин.
2. Зміною структури хромосом.
3. Зміною кількості хромосом.
4. Зміною каріотипу.
5. Змінами умов середовища.

8. Хворі мають вигляд блондинів з блакитними очима під час спадкового захворювання:

1. Муковісцидоз.
2. Фенілкетонурія
3. Галактоземія.
4. Хвороба Тея—Сакса.
5. Хвороба Дауна

9. Захворювання, зумовлене зниженням у каналцях нирок реабсорбції фосфатів, — це:

1. Альбінізм.
2. Вітамін D-резистентний рахіт.
3. Муковісцидоз.
4. Дальтонізм.
5. Гемофілія.

10. Мутація гена, відповідального за синтез білка сполучно-тканинних волокон — фібриліну, зумовлює:

1. Гемофілію.
2. Синдром Аперта.
3. Хворобу Тея—Сакса.
4. Синдром Марфана.
5. Хворобу Дауна.

2 варіант

1. Надмірне оволосіння вušних раковин (гіпертрихоз) визначається геном, локалізованим у Y-хромосомі. Цю ознаку має батько. Імовірність народження хлопчика з такою аномалією становить:

1. 0%
2. 100%
3. 25%
4. 35%
5. 75%

2. У одного з батьків запідозрили носійство рецесивного гена фенілкетонурії. Який ризик народження у цій сім'ї дитини хворої на фенілкетонурію?

1. 0%
2. 25%
3. 50%
4. 75%
5. 100%

3. При амавротичній ідіотії Тея - Сакса розвиваються незворотні тяжкі порушення центральної нервової системи, що призводять до смерті в ранньому дитячому віці. При цьому захворюванні порушується обмін:

1. Амінокислот.
2. Вуглеводів.
3. Ліпідів.
4. Мінеральних речовин.
5. Нуклеїнових кислот.

4. У крові дитини виявлено високий вміст галактози, концентрація глюкози знижена. Спостерігаються катаракта, розумова відсталість, розвивається жирове переродження печінки. Яке захворювання має місце?

1. Лактоземія.
2. Фруктоземія.
3. Цукровий діабет.
4. Галактоземія.
5. Стероїдний діабет.

5. Мати і батько були фенотипово здоровими і гетерозиготними за генотипом. У них народилася хвора дитина, в сечі і крові якої виявлено фенілпіровиноградну кислоту. З приводу цього і був встановлений попередній діагноз - фенілкетонурія. Вкажіть тип успадкування цієї хвороби:

1. Зчеплений з X-хромосомою домінантний.
2. Зчеплений з X-хромосомою рецесивний.
3. Автосомно-домінантний.
4. Зчеплений з Y-хромосомою.
5. Автосомно-рецесивний.

6. До лікарні доставлена дворічна дитина із затримкою у розумовому та фізичному розвитку, яка страждає частим блюванням після прийому їжі. У сечі визначена фенілпіровиноградна кислота. Наслідком порушення якого обміну є дана патологія?

1. Вуглеводного
2. Обміну амінокислот
3. Водно-сольового
4. Фосфорно-кальцієвого
5. Ліпідного

7. До хромосомних хвороб не належить:

1. Синдром Клайнфелтера.
2. Синдром Шерешевського—Тернера.
3. Хвороба Дауна.
4. Синдром Патау.
5. Синдром Марфана.

8. Зчеплено зі статтю успадковуються:

1. Хондродистрофія, багатопалість.
2. Галактоземія, муковісцидоз.
3. Гемофілія, дальтонізм.
4. Хвороба Дауна, синдром Клайнфелтера.
5. Целіакія, амавротична ідіотія.

9. Хвороба, пов'язана з порушенням транспортування іонів Cl^- і Na^+ через клітинні мембрани, — це:

1. Галактоземія.
2. Муковісцидоз.
3. Фенілкетонурія.
4. Целіакія.
5. Амавротична ідіотія.

10. Альбінізм, фенілкетонурія — це захворювання обміну:

1. Мінеральних речовин.
2. Вуглеводів.
3. Ліпідів.
4. Пуринів і піримідинів.
5. Амінокислот.