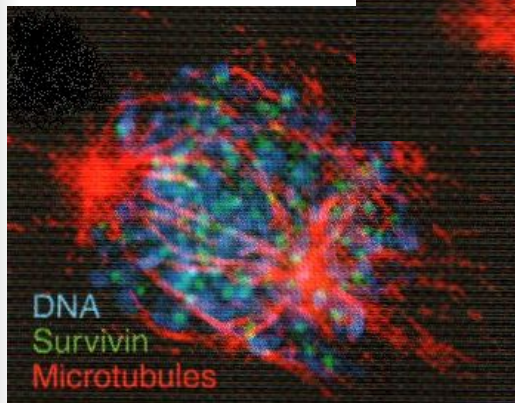
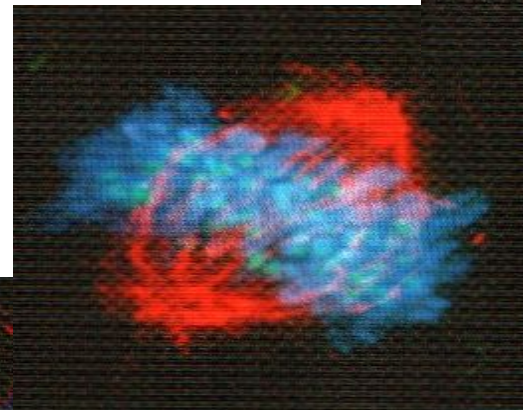
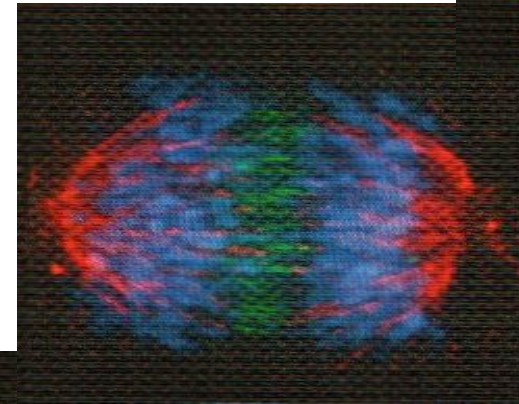
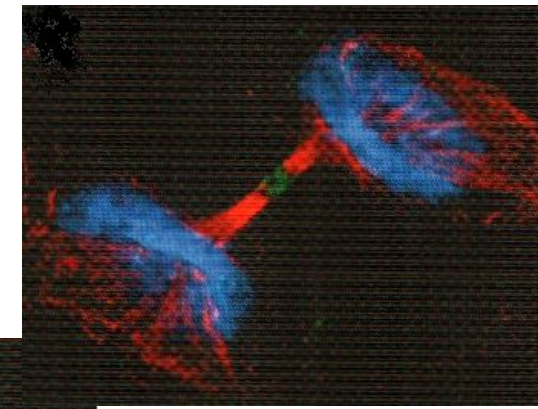


# Наследственные



## формы

## патологии



# Вопросы занятия:



- **Наследственные формы патологии (наследственные, врождённые, приобретённые, семейные формы патологии). Фенокопии.**
- **Механизмы стабильности и изменчивости генотипа. Комбинативная и мутационная изменчивость. Мутагенные факторы, их виды. Факторы риска наследственных болезней.**
- **Мутации генные, хромосомные, геномные, спонтанные, индуцированные.**
- **Генные болезни: моно- и полигенные. Общие закономерности патогенеза.**
- **Типы передачи наследственных болезней.**
- **Хромосомные болезни, их проявления и патогенез.**
- **Методы изучения наследственных болезней. Методы профилактики и лечения.**

# Тесты начального уровня знаний

## Вариант I

1. Генотип – это:
- а) совокупность генов гаметы;
  - б) совокупность генов аутосом;
  - в) совокупность всех генов организма;
  - г) половой хроматин;
  - д) совокупность HLA-антигенов организма.

## Вариант II

1. Фенотип-это;
- а) совокупность признаков и свойств организма, приобретённых в антенатальном периоде;
  - б) совокупность признаков и свойств организма, приобретённых в анте- и неонатальном периодах;
  - в) совокупность признаков и свойств организма, возникающая в результате взаимодействия генотипа с окружающей средой.

# Тесты начального уровня знаний

## Вариант I

### 2. Фенокопии - это:

- а) ненаследственные врожденные формы патологии, сходные по внешним проявлениям с наследственными;
- б) разновидность наследственных хромосомных болезней;
- в) болезни с наследственной предрасположенностью;
- г) болезни, причинами которых являются исключительно неблагоприятные воздействия окружающей среды.

## Вариант II

### 2. Половой хроматин - это:

- а) хроматин, образующий половые хромосомы;
- б) неактивная X-хромосома;
- в) видоизмененная Y-хромосома;
- г) спаренные X и Y хромосомы;
- д) это результат транслокации участка X-хромосомы на Y-хромосому.

# Тесты начального уровня знаний

## Вариант I

3. Какая из перечисленных наследственных болезней относится к хромосомным:

- а) гемофилия А;
- б) болезнь Дауна;
- в) фенилкетонурия;
- г) муковисцидоз;
- д) синдром «кошачьего крика».

## Вариант II

3. Какая из перечисленных ниже наследственных болезней относится к геномным:

- а) гликогеноз Гирке;
- б) синдром Патау;
- в) галактоземия;
- г) синдром «кошачьего крика»;
- д) синдром Элерса - Данлоса.

# Тесты начального уровня знаний

## Вариант I

4. Укажите диагностический признак наследственных болезней:

- а) высокая восприимчивость к инфекционным заболеваниям;
- б) пороки физического развития;
- в) высокая частота развития гипертонической болезни;
- г) незаращение межжелудочковой перегородки;
- д) повышенный гемолиз форменных элементов крови в селезенке.

## Вариант II

4. Отметить признак, характерный для Х-сцепленного доминантного типа наследования:

- а) если отец болен, то все его дочери будут больными, а сыновья здоровыми;
- б) у здоровых родителей все дети будут больными;
- в) заболевание прослеживается через два поколения;
- г) если мать больна, то вероятность рождения больного ребенка равна 100%, независимо от пола.

# Тесты начального уровня знаний

## Вариант I

5. Сколько телец Барра можно выявить с помощью буккальной пробы при синдроме Шерешевского - Тернера:

- а) два;
- б) одно;
- в) ни одного;
- г) три;
- д) четыре.

## Вариант II

5. Укажите кариотип синдрома Клайнфельтера:

- а) 46, ХУ;
- б) 47, ХХУ;
- в) 45, ХО;
- г) 46, ХХ;
- д) 47, ХУУ.

# Тесты начального уровня знаний

## Вариант I

6. Указать синдром и кариотип женщины, если в клетках у нее обнаруживается по два тельца Барра:

- а) 46, ХУ — синдром «кошачьего крика»;
- б) 47, ХУ - синдром Дауна;
- в) 47, ХХХ - синдром трисомии Х;
- г) 47, ХУ - синдром Патау;
- д) 45, ХО - синдром Шерешевского - Тернера.

## Вариант II

6. Укажите тип наследования гемофилии А:

- а) Х-сцепленный доминантный;
- б) аутосомно - рецессивный;
- в) мультифакториальный;
- г) Х-сцепленный рецессивный;
- д) аутосомно-доминантный.



# Тесты начального уровня знаний

## Вариант I

7. Отметить признак, характерный для X-сцепленного рецессивного типа наследования:

- а) заболевают преимущественно лица женского пола;
- б) заболевание отмечается у мужчин - родственников пробанда по отцовской линии;
- в) если пробанд -- женщина, то ее отец обязательно болен, а также больны все ее сыновья;
- г) от брака больного мужчины и здоровых женщин все дети будут больны.

## Вариант II

7. Предложите патогенетическую терапию фенилкетонурии:

- а) гемотрансфузия;
- б) диетотерапия-ограничение потребления фенилаланина;
- в) гемодиализ;
- г) диета, богатая белками;
- д) назначение психотропных препаратов.

# Тесты начального уровня знаний

## Вариант I

8. Наследственные заболевания могут проявиться:

- а) с рождения;
- б) на первом году жизни;
- в) в 5-20 лет;
- г) в 20-45 лет;
- д) в любом возрасте.

## Вариант II

8. Подтвердить диагноз муковисцидоза возможно:

- а) нагрузкой глиадином;
- б) исследованием креатинина в моче;
- в) определением электролитов в поте;
- г) определением уровня липопротеидов в плазме крови.

# Тесты начального уровня знаний

## Вариант I

9. Селективный скрининг - это:

- а) обследование всех новорожденных;
- б) обследование всех людей, населяющих данный регион;
- в) обследование группы риска по данному заболеванию;
- г) обследование всех рожениц.

## Вариант II

9. При мультифакториальном наследовании существует следующее соотношение генетических и средовых факторов:

- а) один ген и один средовой фактор;
- б) один ген и много средовых факторов;
- в) много генов и один средовой фактор;
- г) сочетание множества генетических и средовых факторов.

# Тесты начального уровня знаний

## Вариант I

10. В случае рождения больного мальчика у здоровых родителей вероятны следующие типы наследования:

- а) аутосомно - рецессивный и X - сцепленный рецессивный;
- б) аутосомно - доминантный;
- в) X - сцепленный доминантный;
- г) Y - сцепленный.

## Вариант II

10. Пенетрантность - это:

- а) степень выраженности признака или болезни;
- б) доля гетерозиготных носителей гена, имеющих клинические проявления;
- в) показатель передачи признака больной женщины всем дочерям и сыновьям, а больным мужчиной - только всем дочерям.

# Правильные ответы

## Вариант I

1. в
2. а
3. д
4. б
5. в
6. в
7. в
8. д
9. в
10. а

## Вариант II

1. в
2. б
3. б
4. а
5. б
6. г
7. б
8. в
9. г
10. б



# Наследственность

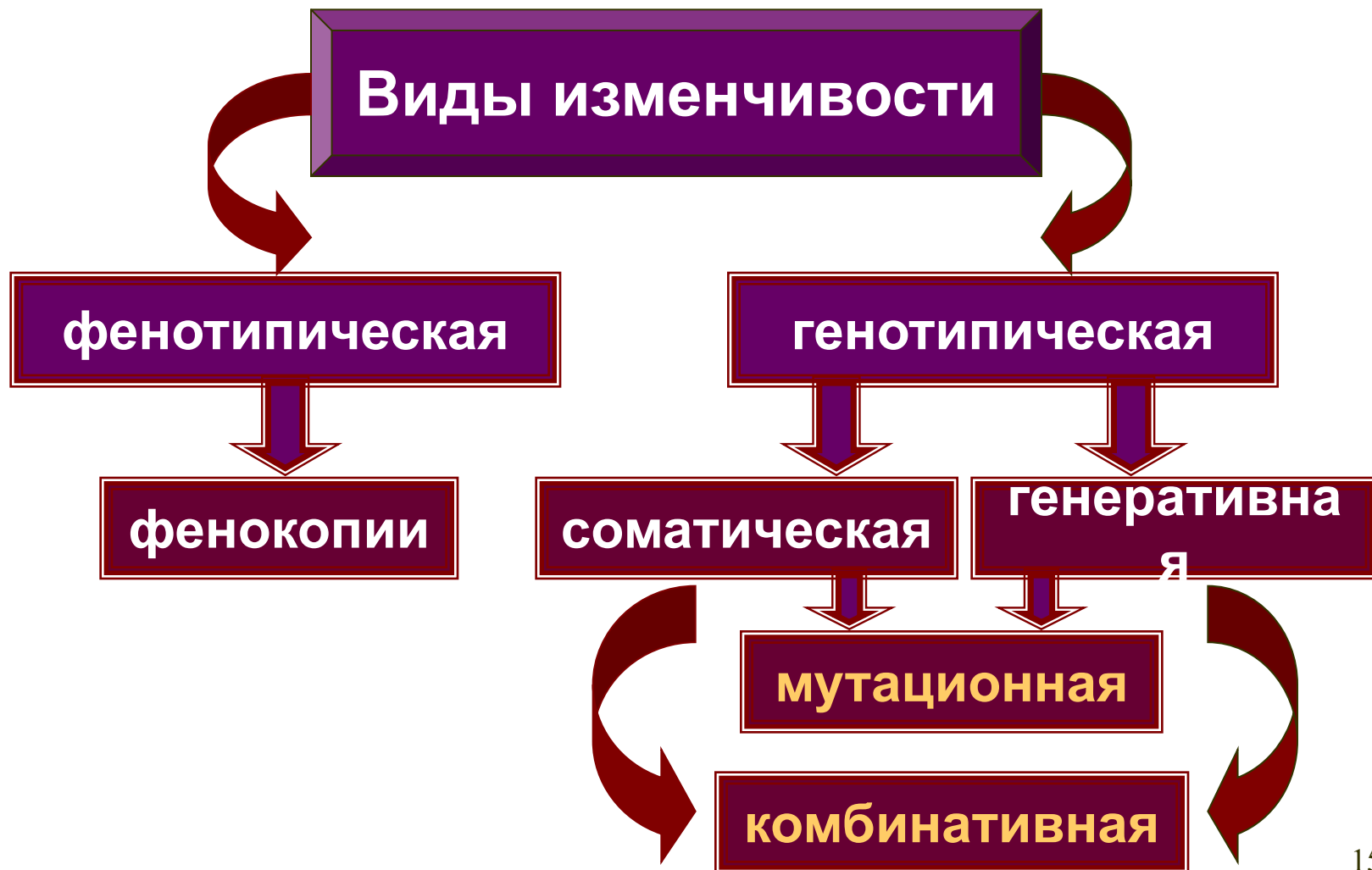


- ◆ **Наследственность** – свойство организмов сохранять и обеспечивать передачу признаков потомкам, а также программировать особенности их индивидуального развития в конкретных условиях среды.
- ◆ **Наследование** – процесс передачи генетической информации о признаках.
- ◆ **Наследуемость** – доля фенотипической изменчивости, обусловленная фенотипическими различиями между особями; **показатель наследуемости ( $h^2$ )** – доля участия генетических факторов в общей (фенотипической) изменчивости признака.



# Изменчивость –

свойство организма приобретать новые признаки и особенности индивидуального развития, отличающиеся от родительских.





# Мутагены

- **Экзогенные** (радиационное излучение, алкилирующие агенты, окислители, вирусы);
- **эндогенные** (свободные радикалы, продукты липопероксидации);
- **физические** (ионизирующее излучение, радиоактивные элементы, УФ-излучение, термические факторы);
- **химические** (пестициды, органические растворители);
- **биологические** (вирусы, антигены).





# Виды мутаций



# Генные мутации



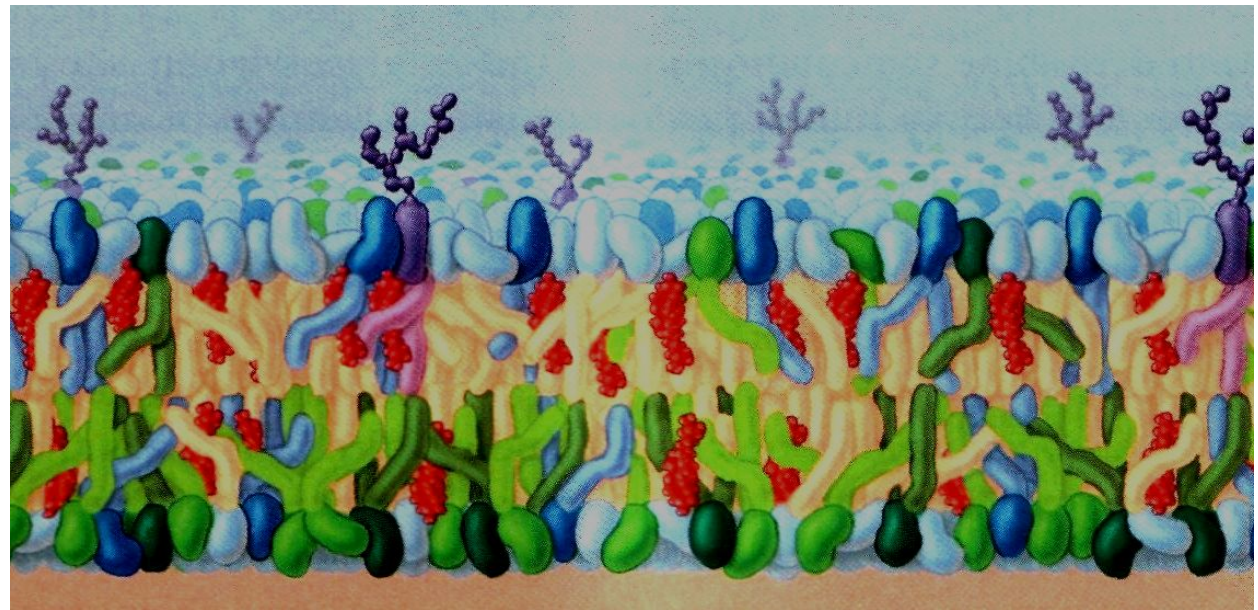
- **Делеции** – утрата сегмента ДНК размером от одного нуклеотида до гена.
- **Дупликации** – удвоение или повторное дублирование сегмента ДНК.
- **Инверсии** – поворот на  $180^\circ$  сегмента ДНК.
- **Инсерции** – вставка фрагментов ДНК.
- **Трансверсии** – замена пуринового основания на пиримидиновое или наоборот в одном из кодонов.
- **Транзиции** – замена одного пуринового основания на другое пуриновое или одного пиримидинового на другое пиримидиновое.

# Генные мутации



- **Нейтральная мутация** не имеет фенотипического выражения.
- **Миссенс-мутация** – замена нуклеотида в кодирующей части гена, приводящая к замене аминокислоты в полипептиде.
- **Нонсенс-мутация** – замена нуклеотида в кодирующей части гена, приводящая к образованию кодона-терминатора и прекращению трансляции.
- **Регуляторная мутация** – мутация в 5' или 3'-нетранслируемых областях гена, нарушающая его экспрессию.
- **Экспансия тринуклеотидных повторов.**

# **Заболевания, связанные с нарушением метаболизма сфинголипидов**





## Болезнь Тея-Сакса

- Обусловлена дефицитом фермента  $\beta$ -гексозаминидазы А;
- накапливающееся вещество –  $G_{M2}$ -ганглиозид;
- симптомы: умственная отсталость, слепота, ранняя смертность.

**Болезнь Гоше** – самая частая наследственная лизосомная болезнь накопления

Характеризуется дефицитом фермента глюкоцереброзидазы, необходимого для расщепления глюкоцереброзида, что приводит к накоплению в макрофагах лизосом («клетки Гоше»).



# Болезнь Гоше

- **Наследование по аутосомно-рецессивному типу;**
- **накопления гликолипидов вытесняют здоровые клетки печени, селезёнки, костной ткани;**
- **симптомы: гепатоспленомегалия, умственная отсталость в форме инфантилизма, дегенерация длинных трубчатых костей, анемия, тромбоцитопения;**
- **хроническое, мультисистемное, прогрессирующее заболевание с непредсказуемым ухудшениями состояния;**
- **При отсутствии лечения может приводить к необратимым патологическим изменениям.**
- **Формы заболевания: не-нейропатический (тип 1), острый нейропатический (тип 2), хронический нейропатический (тип 3).**



# Болезнь Фабри

- Тип наследования – рецессивный, сцепленный с X-хромосомой;
- обусловлена дефицитом фермента  **$\alpha$ -галактозидаза А;**
- накапливающееся вещество (в нервной ткани, стенках кровеносных сосудов, роговице и почках) – **глоботриаозилцерамид или церамидтригексозид;**
- **СИМПТОМЫ:** генерализованная вегетативная нейропатия, проявляющаяся болями и парестезией в конечностях, грудной клетке, животе, обусловленными поражением спинномозговых узлов и периферических нервов; **ангиоэктазии** в виде красно-фиолетовых узелков в нижней части туловища с гиперкератозом; **кардиопатия и нефропатия, деменция, нарушения мозгового кровообращения по ишемическому или геморрагическому типу.**



## Болезнь Ниманна-Пика

- Обусловлена дефицитом фермента сфингомиелиназа;
- накапливающееся вещество – сфингомиелин;
- симптомы: умственная отсталость, гепатоспленомегалия.

## Липогранулематоз Фарбера

- Обусловлена дефицитом фермента кислая церамидаза;
- накапливающееся вещество – церамид;
- симптомы: гепатоспленомегалия, артралгия.



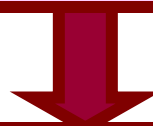
# Мукополисахаридозы



**Недостаточность лизосомальных ферментов**



**Накопление в лизосомах гликозаминогликанов**



**Возникновение грубой клеточной патологии с развитием характерной клинической картины**



# Мукополисахаридоз I Гурлера

- Тип наследования – аутосомно-рецессивный;
- локализация гена – 22q11;
- ферментативный дефект –  $\alpha$ -L-идуронидаза;
- продукт накопления – дерматансульфат, гепарансульфат;
- симптомы: умственная отсталость, раннее помутнение роговицы, тяжёлые изменения скелета;
- клиническая проба – лейкоциты.



# Мукополисахаридоз II Гунтера

- Тип наследования – рецессивный, сцепленный с X-хромосомой;
- локализация гена – Xq26-q28;
- ферментативный дефект – сульфоидуронатсульфотаза;
- продукт накопления – дерматансульфат, гепарансульфат;
- симптомы: умственная отсталость, дизостоз с карликовостью, гепатоспленомегалия, кардиопатия;
- клиническая проба – сыворотка крови.



# Мукополисахаридоз III Санфилиппо

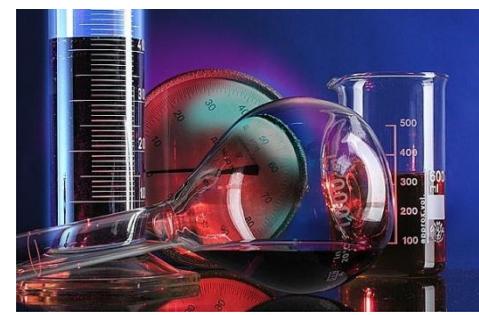
- Тип наследования – аутосомно-рецессивный;
- ферментативный дефект –
  - А – гепарансульфатсульфомидаза;
  - В – N-ацетил-L-D-глюкозаминидаза;
  - С – ацетилтрансфераза;
- продукт накопления – гепарансульфат;
- симптомы: умственная отсталость, средней тяжести поражения скелета, висцеромегалия, помутнение роговицы;
- клиническая проба – А, С – лейкоциты, В – сыворотка крови.



# Диагностика мукополисахаридозов

- **Исследование метаболитов:**
  - ✓ количественная оценка экскретируемых гликозаминогликанов по содержанию уроновых кислот и гексоз;
  - ✓ электрофоретическое фракционирование гликозаминогликанов с денситометрией;
  - ✓ кинетика внутриклеточного накопления  $^{35}\text{S}$ -гликозаминогликанов.
- **Локусная дифференциация:**
  - ✓ определение активности 6 ферментов, участвующих в деградации гликозаминогликанов;
  - ✓ метаболическое кооперирование.

# Методы диагностики и анализа наследственных форм патологии



- **Клинико-синдромологический метод** позволяет выявлять морфологические, биохимические и функциональные признаки наследственных форм патологии.
- **Клинико-генеалогический метод** выявляет патологические признаки и прослеживает особенности их передачи в поколениях при составлении родословной.  
**Составление родословной** включает сбор сведений о семье консультирующегося или пробанда.  
**Близнецовый метод** базируется на сравнительном анализе частоты определённого признака в разных группах близнецов.
- **Цитогенетическая диагностика** основана на микроскопическом изучении хромосом с целью выявления структурных нарушений в хромосомном наборе (**кариотипирование**).



# Молекулярная диагностика

- **Гибридизация ДНК:** для определения порядка расположения нуклеотидов в исследуемом генетическом материале изучаемую ДНК инкубируют с ДНК-зондом – меченной радиоактивным изотопом однонитевой ДНК с известной последовательностью нуклеотидов. В случае комплементарности происходит сшивка.
- **Блот-гибридизация:** для определения положения аномального фрагмента ДНК исследуемую ДНК после рестрикции разделяют по молекулярной массе, денатурируют, фиксируют на мембране и гибридизируют с меченым радиоактивным изотопом ДНК- или РНК-зондом.
- **Клонирование ДНК:** с помощью рестриктаз нить выделяют отдельные группы генов или единичные гены, затем создают необходимое количество копий данного гена.



# Полимеразная цепная реакция

**ПЦР** - это метод, который позволяет проверить генетический материал, экстрагированный из исследуемого клинического образца, на наличие в его составе участка чужеродной или измененной генетической информации.

**ПЦР** используется

- **для получения копий** непротяженных участков ДНК, специфичных для каждого конкретного наследственного или инфекционного заболевания, а также исследуемого генетически обусловленного признака;
- **для визуализации** (в случае присутствия) таких специфических участков, что и является целью генодиагностики.





# Полимеразная цепная реакция

Принципы метода были впервые предложены профессором Корана в 1971 году.

В основе метода ПЦР лежит способность ДНК-полимераз осуществлять направленный синтез комплементарной цепи ДНК по имеющейся матрице одноцепочечной ДНК, наращивая небольшую олигонуклеотидную затравку (**праймер**), комплементарную участку этой матрицы, до размеров в несколько тысяч или даже десятков тысяч звеньев. Повышая температуру, можно добиться остановки реакции и последующей денатурации полученной ДНК, т.е. разделения цепей полученной в ходе реакции двухцепочечной ДНК.



# Полимеразная цепная реакция

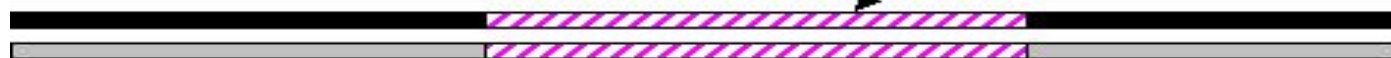
Каждый цикл ПЦР состоит из трех этапов:

- 1. Денатурация ДНК.** Реакционную смесь нагревают до 92-95°C, в результате чего двухцепочечные молекулы ДНК расплетаются с образованием двух одноцепочечных молекул.
- 2. Отжиг** (присоединение праймеров к ДНК-мишени с образованием коротких двухцепочечных участков ДНК, необходимых для инициации синтеза ДНК). С образовавшимися комплексами праймер-матрица связывается ДНК-полимераза.
- 3. Одновременное копирование ДНК** с двух праймеров, комплементарных участкам ДНК на противоположных цепях и расположенных таким образом, что полимеризация ДНК с одного праймера приводила к синтезу цепи ДНК, в которой на определенном удалении содержался участок ДНК, комплементарный другому праймеру.



Двухцепочечная ДНК

Фрагмент, выбранный для амплификации



Нагрев для разделения цепей (для простоты приведена только одна цепь)



Праймирование



Копирование



Нагрев для разделения цепей (для простоты приведена только одна цепь)



Праймирование



Копирование



Нагрев для разделения цепей (для простоты приведена только одна цепь)



**Схема  
ОСНОВНЫХ  
этапов  
ПЦР**



# Ситуационные задачи



## Задача № 1.

У новорожденного ребенка отмечаются микроцефалия, узкие глазные щели, запавшее переносье, широкое основание носа, низко посаженные, деформированные ушные раковины, расщелина губы и носа, короткая шея, полидактилия, крипторхизм, гипоплазия наружных половых органов. Выявлены пороки внутренних органов: дефект межжелудочковой перегородки, аномалии почек. При цитогенетическом исследовании обнаружена трисомия по 13-й паре аутосом.

### Вопросы:

1. Поставьте предположительный диагноз
2. Объясните возможное происхождение хромосомной аномалии.



# Ситуационные задачи

## Задача № 2.

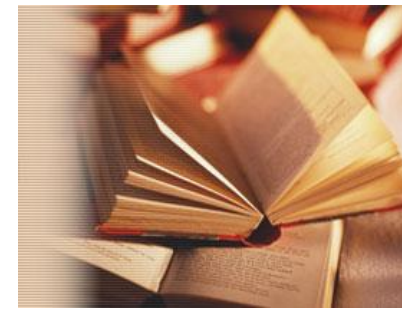


Подросток М., 13 лет, с признаками умственной отсталости. Лицо плоское, косой разрез глаз, открытый рот, короткий нос, плоская переносица, дисплазия ушных раковин. Отмечается деформация грудной клетки (килевидная) и мышечная гипотония. Поставлен диагноз: **болезнь Дауна.**

### Вопросы:

1. Укажите генотип и тип наследования.
2. Назовите методы выявления данной наследственной патологии, которые могут быть использованы для постановки диагноза.

# Ситуационные задачи



## Задача № 3.

При изучении кариотипа больного обнаружено 47 хромосом, в том числе три половых (XXY).

### Вопросы:

1. Назовите данный синдром.
2. Охарактеризуйте физическое и умственное развитие лиц с таким кариотипом.



# Ситуационные задачи



## Задача № 4.

Ребенок А., 8 лет, поступил в детскую больницу на обследование по поводу умственной отсталости, судорожных припадков, снижения слуха. При внешнем осмотре обращает на себя внимание саблевидная форма голеней, наличие полулунных выемок у передних зубов (резцов). Реакция Вассермана резко положительная (++++), у матери также положительная реакция Вассермана.

### Вопросы:

1. Укажите, является ли выявленный случай заболевания наследственным.
2. Обоснуйте свое заключение.



# Ситуационные задачи

## Задача № 5.



Масса новорожденного ребенка (девочка) составляла 2150 г. Отмечалось наличие широкой щитообразной грудной клетки, сросшихся бровей, птоз век, лагофтальм. При исследовании внутренних органов была диагностирована коарктация аорты, дефект межжелудочковой перегородки. При исследовании буккального эпителия половой хроматин в виде **телец Барра** не определялся.

### Вопросы:

1. О каком хромосомном заболевании это может свидетельствовать?
2. Каков кариотип у этого ребенка?





# Ситуационные задачи



## Задача № 6.

Ребенок 2 месяцев. Родители молодые, ребенок от четвертой беременности, четвертых родов. Первые 3 ребенка умерли в периоде новорожденности от диспепсии, причина которой не установлена. Настоящая беременность протекала с выраженным токсикозом и угрозой прерывания в первой половине, повышением АД во второй половине беременности. Роды срочные, масса тела при рождении 3100 г, длина 51 см. С рождения на грудном вскармливании. В возрасте 4 суток появилась желтуха, с 20-дневного возраста диспепсические расстройства в виде частого жидкого стула зеленоватого цвета, рвоты. Вскармливание грудное.



# Ситуационные задачи



**Задача № 6 (продолжение).**  
Ребенок начал терять в массе. Желтушное окрашивание кожи сохраняется до настоящего времени. Поступил в отделение в **тяжелом состоянии** с массой тела 3000 г, длиной 52 см. Подкожно-жировой слой отсутствует на животе, груди, резко истончен на конечностях, сохраняется на лице. Кожа бледная, с желтовато-сероватым оттенком, сухая, легко собирается в складки. Тургор тканей и мышечный тонус снижены. Аппетит отсутствует. Ребенок раздражителен, сон беспокойный. Живот вздут, **печень +4 см** из-под реберного края, плотной консистенции. Селезенка не пальпируется. Стул со скудными каловыми массами, зеленого цвета.



# Ситуационные задачи



## Задача № 6 (продолжение).

**Общий анализ крови:** НЬ - 100 г/л (100-140). Эр -  $5,1 \times 10^{12}/л$  (2,7-4,9), Ц.п. - 0,58 (0,75-0,8), Ретик. - 0,2% (0,4-0,2), Лейк. -  $8,8 \times 10^9/л$  (8,2-13,6), п/я - 1% (1,5-3), с - 32% (30-32), э - 1% (2,5-2,8), л - 60% (58-59), м - 6% (4,5-5), СОЭ - 2 мм/час.

**Биохимический анализ крови:** общий билирубин - 18,5 мкмоль/л (9,7-10,3), прямой - 12,0 мкмоль/л (2,56-3), общий белок - 57,0 г/л (60-80), альбумины - 36 г/л (33-55), мочевины - 3,5 ммоль/л (3,5-9), холестерин - 2,2 ммоль/л (3,9-7,2), калий - 4 ммоль/л (3,5-5), натрий - 140 ммоль/л (130-156), щелочная фосфатаза - 250 ед/л (норма - до 600), АЛТ - 21 Ед (5-15), АСТ - 30 Ед (12-16), глюкоза - 3,5 ммоль/л (4-4,29).



# Ситуационные задачи



## Задача № 6 (окончание).

**Общий анализ мочи:** количество - 40,0 мл, относительная плотность - 1,012 (1,012-1,020), лейкоциты - 1 -2 в п/з, эритроциты - нет.

**Посев кала на патогенную флору:** отрицательный.

**Анализ мочи на галактозу:** в моче обнаружено большое количество галактозы.

### Вопросы:

1. Какая форма патологии развилась у ребенка?
2. Укажите возможную причину данной патологии.
3. Основные патогенетические механизмы развития данного заболевания.
4. Какие варианты заболевания Вам известны?
5. Оцените результаты общего анализа крови.
6. Укажите принципы патогенетической терапии, особенности диетотерапии при этом заболевании?



# Ситуационные задачи

## Задача № 7.



У ребенка К., 6 месяцев, отмечалась задержка физического и психического развития, неврологические нарушения - судорожный синдром, нарушения зрительно-моторной координации, косоглазие, нистагм. Обращал на себя внимание исходящий от больного специфический «мышинный» запах. Содержание **фенилпировиноградной кислоты** в плазме крови равнялось **0,6 г/л** (N до 0,016 г/л).

### Вопросы:

1. Какое заболевание можно предполагать у данного ребенка и каков ее патогенез?
2. Молекулярные болезни, связанные с мутациями структурных генов?
3. Доминантный и рецессивный типы наследования болезней.

# Тесты итогового уровня знаний

## Вариант I

1. О наследственном характере заболевания свидетельствует:

- а) высокая конкордантность болезни у разнояйцовых близнецов, живущих в одинаковых условиях;
- б) высокая конкордантность болезни у однояйцовых близнецов, живущих в разных, резко контрастирующих условиях;
- в) низкая конкордантность болезни у однояйцовых близнецов, живущих в разных условиях.

## Вариант II

1. Какие из перечисленных болезней являются хромосомными:

- а) фенилкетонурия;
- б) болезнь Дауна;
- в) серповидноклеточная анемия;
- г) гемофилия;
- д) дальтонизм;
- е) синдром Клайнфельтера?

# Тесты итогового уровня знаний

## Вариант I

### 2. Признаки наследственных болезней:

- а) проявляются в родословной не менее чем в 2-х поколениях;
- б) не проявляются в родословной данного пациента;
- в) связаны с проявлением патологии в эмбриональный период;
- г) нет аномалий в генотипе, но механизм передачи наследственной информации нарушен.

## Вариант II

### 2. Выберите заболевание с полигенным типом наследования:

- а) гемофилия;
- б) гипертоническая болезнь;
- в) талассемия;
- г) фенилкетонурия;
- д) синдром Дауна.

# Тесты итогового уровня знаний

## Вариант I

3. Какие из приведенных утверждений являются правильными:

- а) ген, определяющий доминантную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых людей;
- б) ген, определяющий рецессивную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых людей;
- в) рецессивная патология может не проявляться в ряде поколений;
- г) рецессивная патология проявляется всегда через одно поколение?

## Вариант II

3. Укажите механизмы реализации патогенных генов у взрослого человека:

- а) прекращение синтеза структурного белка;
- б) прекращение синтеза фермента;
- в) прекращение синтеза информационной РНК;
- г) синтез информационной РНК, кодирующей патологический процесс;
- д) синтез патологического белка;
- е) синтез эмбрионального белка.



# Тесты итогового уровня знаний

## Вариант I

4. Какое заболевание из перечисленных является хромосомным:

- а) фенилкетонурия;
- б) болезнь Дауна;
- в) серповидноклеточная анемия;
- г) гемофилия;
- д) болезнь Альцгеймера?

## Вариант II

4. Укажите синдромы, развивающиеся при нарушении расхождения половых хромосом:

- а) синдром Дауна;
- б) синдром Клайнфельтера;
- в) синдром Морфана;
- г) гемофилия А;
- д) хорей Гентингтона.

# Тесты итогового уровня знаний

## Вариант I

5. В каких случаях при аутосомно-доминантном типе передачи наследственных болезней родители могут иметь фенотипически здоровых детей?

- а) когда они оба гомозиготны по аномальному признаку;
- б) когда они оба гетерозиготны по аномальному признаку;
- в) когда один из них гомозиготен по аномальному признаку, а второй гетерозиготен;
- г) когда один из них гомозиготен по аномальному признаку, а второй здоров.

## Вариант II

5. Укажите наследственные болезни, характеризующиеся синтезом аномального белка:

- а) гемофилия А;
- б) гемофилия В;
- в) серповидноклеточная анемия;
- г) гемофилия С;
- д) агаммаглобулинемия;
- е) гемоглобиноз М.

# Тесты итогового уровня знаний

## Вариант I

6. Укажите агенты, способные вызвать мутации генов:
- а) гипертонический раствор;
  - б) эндогенная перекись водорода;
  - в) свободные радикалы;
  - г) онкобелок;
  - д) денатурированный белок;
  - е) мочеви́на.

## Вариант II

6. Бета-талассемия характеризуется:
- а) наследственным характером возникновения;
  - б) развитием анемии;
  - в) наследственным эритроцитозом;
  - г) усиленным синтезом бета-полипептидных цепей Hb;
  - д) сниженным синтезом бета-полипептидных цепей Hb.

# Тесты итогового уровня знаний

## Вариант I

7. Укажите синдромы, развивающиеся при нарушении расхождения половых хромосом:

- а) синдром Дауна;
- б) синдром Клайнфельтера;
- в) синдром трисомии-X;
- г) синдром Тернера-Шерешевского;
- д) синдром Морфана;
- е) гемофилия А.

## Вариант II

7. Выберите кариотипы, характерные для синдрома Клайнфельтера, из следующего набора хромосом:

- а) 22 пары аутосом + XO;
- б) 23 пары аутосом + XX;
- в) 22 пары аутосом + XXX;
- г) 22 пары аутосом + XXУ;
- д) 23 пары аутосом + УО;
- е) 22 пары аутосом + ХХХУ.

# Тесты итогового уровня знаний

## Вариант I

8. Обнаруживается ли половой хроматин в ядрах клеток мальчиков с синдромом Дауна:

- а) да;
- б) нет?

## Вариант II

8. Какой набор половых хромосом характерен для синдрома Шерешевского-Тернера:

- а) YO;
- б) XY;
- в) XXX;
- г) XX;
- д) XO?

# Тесты итогового уровня знаний

## Вариант I

9. Всегда ли при доминантном типе наследования пенетрантность гена равна 100%:

- а) всегда;
- б) не всегда?

## Вариант II

9. Какие из перечисленных заболевания относятся к наследственным, сцепленным с полом:

- а) алкаптонурия;
- б) полидактилия;
- в) гемофилия;
- г) дальтонизм;
- д) альбинизм;
- е) синдром Дауна?

# Тесты итогового уровня знаний

## Вариант I

10. Синдром Дауна характеризуется:

- а) слабоумием;
- б) мышечной гипотонией;
- в) монголоидным типом лица;
- г) снижением иммунитета;
- д) увеличением размеров мозга;
- е) "обезьяньей складкой" на ладони.

## Вариант II

10. Заболеваниями, относящимися к болезням с наследственной предрасположенностью, являются:

- а) атеросклероз;
- б) ахондроплазия;
- в) близорукость;
- г) гемофилия А;
- д) сахарный диабет;
- е) atopическая бронхиальная астма.

# Правильные ответы

## Вариант I

1. б
2. а
3. б, в
4. б
5. б
6. б, в
7. б, в, г
8. б
9. б
10. а, б, в, г, е

## Вариант II

1. б, е
2. б
3. а, б, в, д, е
4. б
5. в, е
6. а, б, д
7. г, е
8. д
9. в, г
10. а, д, е