

ЗАВАНТАЖЕНО З САЙТУ ТЕСТУВАННЯ.УКР

Спадкові захворювання

Категорія: **Медична генетика**

Кількість запитань: **440**

1. Які види лікування мукополісахаридозу проводяться в даний час?

- A) Етіологічні
- * B) Симптоматичні, за допомогою ортопедичної корекції**
- * C) Фермент-замісна терапія**
- D) За допомогою дієтотерапії

2. Профілактика мукополісахаридозу включає:

- A) Раннє цитогенетичне обстеження пробанду
- * B) Медико-генетичне консультування і пренатальну діагностику**
- C) Масовий скринінг новонароджених
- * D) Антенатальний скринінг вагітних групи ризику за цією патологією**

3. Пренатальна діагностика мукополісахаридозу ґрунтується на:

- A) Визначенні статі плоду
- B) Цитогенетичному обстеженні плоду
- * C) Вивченні властивостей ферментів в клітинах амніотичної рідини**

4. В основі патогенезу мукополісахарозів лежить:

- A) Внутрішньоклітинне накопичення глікогену
- * B) Внутрішньоклітинне накопичення глікозаміногліканів**
- C) Внутрілізосомальне накопичення ліпідів
- * D) Накопичення вуглецевих або сульфатованих сполук**

5. Недостатність якого ферменту визначається при алкаптонурії?

- A) Фенілаланінгідроксилази
- B) Альфа-ідуронідази
- * C) Гомогентизинооксидази**
- D) Галактознази

6. До справжньої амінокислотної ферментопатії відносяться:

- A) Цистинурія
- B) Пролінурія
- C) Синдром Лоу
- D) Хвороба Гартнера

*** E) Фенілкетонурія**

7. На чому базується клінічна діагностика спадкових хвороб?

- * A) На даних клінічних проявів хвороби**
- * B) На генеалогічних даних**
- * C) На результатах спеціальних лабораторних досліджень**
- D) На даних психологічного тестування

8. Заключний діагноз синдрому Мартіна-Белла базується на:

- A) Біохімічному обстеженні крові і сечі
- B) Електроенцефалографії
- * C) Молекулярно-генетичному дослідженні**
- D) Психологічному тестуванні
- E) Сімейному анамнезі

9. Генні спадкові хвороби обумовлені:

- A) Втратою частини хромосоми
- B) Збільшенням хромосомного матеріалу
- C) Мутацією двох і більшої кількості генів
- * D) Мутацією одного гену**

10. Сеча хворих на фенілкетонурію має запах:

- A) Відвару коренеплодів
- * B) Мишиний**
- C) Ацетону

11. Виразкова хвороба 12-палої кишки успадковується:

- * А) Як захворювання зі спадковою схильністю**
- В) Аутосомно-домінантно з неповною пенетрантністю
- С) Домінантно, Х-зчеплено, з більш вираженим проявом у гемізиготних чоловіків
- * D) Як мультифакторіальна патологія з переважним ураженням чоловіків**

12. Які Ви знаєте форми ниркової глюкозурії?

- * А) Тип А, при якому знижені поріг фільтрації глюкози, і поріг її реабсорбції**
- * В) Тип Б - зниження порогу фільтрації глюкози при нормальній реабсорбції**
- С) Три типи ниркової глюкозурії (А,В і С), що розрізняються формами цукрових кривих і типом успадкування

13. Назвіть синоніми спадкового фосфат-діабету

- * А) Вітамін Д-резистентний рахіт, синдром Олбрайта-Баттлера-Блумберга, тубулопатія гіпофосфатемічна**
- * В) Вітамін Д-резистентний рахіт, тубулопатія гіпофосфатемічна**
- * С) Вітамін Д-резистентний рахіт, рахіт нирковий канальцевий**
- Д) Ниркова глюкозурія, нирковий нецукровий діабет, ацидоз нирковий тубулярний

14. Який тип успадкування фосфат-діабету?

- А) Х-зчеплений рецесивний
- * В) Х-зчеплений домінантний з повною пенетрантністю**
- * С) Х-зчеплений**
- Д) Аутосомно-домінантний з неповною пенетрантністю
- Е) Аутосомно-домінантний, обмежений статтю

15. Первинним дефектом при фосфат-діабеті є:

- A) Зменшене надходження в організм кальцію і вітаміну Д з їжею
- B) Зниження всмоктування кальцію в кишечнику
- * C) Генетичне порушення ферментів метаболізму вітаміну Д**
- D) Зниження каналцевої реабсорбції фосфатів
- E) Гіпофосфатемія

16. Діагностика мукополісахаридозів здійснюється на підставі:

- * A) Клінічного обстеження хворого**
- B) За допомогою дослідження каріотипі
- * C) Клінічних, біохімічних і рентгенологічних методів**
- D) Визначення статевого хроматину
- E) Мікробіологічного обстеження

17. Синдром Орбелі відноситься до:

- A) Моногенних хвороб
- B) Геномних мутацій
- * C) Хромосомних хвороб**
- D) Мультифакторіальної патології

18. З перших тижнів життя клінічно маніфестує:

- A) Фенілкетонурія
- * B) Галактоземія**
- C) Мукополісахаридоз
- D) Пуриноз
- E) Хвороба Вільсона-Коновалова

19. Діагностика ФКУ у новонароджених повинна проводитись за допомогою:

- A) Селективного скринінгу
- B) Клінічного обстеження родичів пробанду
- C) Біохімічного обстеження родичів пробанду
- D) Клінічного обстеження хворого

*** E) Масового скринінгу новонароджених**

20. Тератологія - це:

- * A) Наука про клініку, діагностику, методи лікування і профілактику вроджених вад розвитку**
- * B) Наука про походження вроджених вад розвитку**
- * C) Наука про етіологію, патогенез і прояви вроджених вад розвитку**
- * D) Наука, що вивчає спадкові форми патології плоду та ембріону**
- E) Наука про спадкові хвороби людини

21. Як класифікуються вроджені вади розвитку?

- * A) За етіологічними чинниками**
- * B) За типами порушення ембріонального розвитку**
- * C) За часом виникнення патології**
- * D) За особливостями поєднання пошкоджень органів і систем**
- E) За статтю

22. Перерахуйте ендogenousні причини, що викликають вроджені вади розвитку:

- * A) Генні, хромосомні і геномні мутації**
- * B) Ендокринні захворювання у матері**
- * C) Метаболічні дефекти у матері**
- * D) Перезрівання статевих клітин і вік батьків**
- * E) TORCH-інфікування матері**
- F) Метаболічні дефекти у батька

23. Перерахуйте екзогенні чинники, що викликають вроджені вади розвитку:

- * А) Фізичні фактори**
- * В) Хімічні фактори**
- * С) Біологічні фактори**
- D) Зміна місця проживання батьків

24. Які типи порушень ембріонального розвитку відносять до вроджених вад розвитку?

- * А) Агенезія, аплазія, атрезія, стеноз**
- * В) Гіпоплазія, гіпотрофія, гіперплазія, гіпертрофія**
- * С) Гетеротропія, гетероплазія, ектопія, дисхронія**
- * D) Подвоєння, нерозділення, персистування**
- E) Дисплазія

25. Назвіть найправильнішу пару чинників, які викликають вроджені вади розвитку:

- A) Спадкові та неспадкові
- B) Генетичні та середовищні
- C) Спадкові та мультифакторіальні
- * D) Ендогенні та екзогенні**

26. Що таке вторинні вади розвитку?

- A) Вади, що виникають повторно в даній сім'ї
- B) Вади, що виникають під впливом чинників в другій половині вагітності
- C) Вади, що виникають від впливу ендогенних чинників
- * D) Вади, що є ускладненням первинних вад розвитку і пов'язані з ними патогенетично**

27. Що таке "аномалад"?

- A) Множинні вроджені вади розвитку
- * В) Комплекс вад, викликаних однією помилкою морфогенезу**
- * С) Група вад різних органів і систем**
- D) Група вад однієї системи організму

28. За часом виникнення вроджені вади розвитку можна розділити на:

- * А) Ембріопатії і фетопатії**
- B) Гаметопатії і тканинні вади розвитку
- * С) Гаметопатії та бластопатії**
- D) Первинні і вторинні

29. Що таке первинні вади розвитку?

- A) Вади, які виникли вперше в даній сім'ї
- B) Вади, які виникли в першій половині вагітності
- * С) Вади, які безпосередньо обумовлені впливом тератогенного фактора**

30. Які Ви знаєте мутагени фізичної природи?

- * А) Радіоактивні речовини**
- * В) УФ-проміння**
- * С) Всі види іонізуючого випромінювання**
- * D) Вібрація**
- E) Зміни атмосферного тиску

31. Які основні характеристики мутагенезу, індукованого фізичними і хімічними чинниками?

- * А) Універсальність і беспороговість**
- * В) Відсутність вибіркової мутагенної дії**
- C) Вибірковість та специфічність

32. Що таке спонтанні мутації?

- A) Успадковані зміни генетичного апарату
- B) Мутації, виникнення яких не залежить від стану генотипу
- * C) Аутогенетичні ушкодження, зумовлені дією внутрішніх чинників
- * D) Мутації, що виникають під впливом нез'ясованих факторів
- * E) Мутації, для яких не встановлено причину виникнення

33. Основна роль у механізмі виникнення мутацій належить:

- * A) Мутагенум фізичної природи
- * B) Мутагенум хімічної природи
- * C) Вірусам та деяким мікроорганізмам
- * D) Помилкам репарації, реплікації та рекомбінації
- E) Модифікаціям

34. Які клінічні прояви природного стабілізуючого добору у людини?

- A) Вроджені вади розвитку
- * B) Спонтанні аборти
- C) Народження дітей з хромосомною патологією
- * D) Неплідні шлюби

35. Характерним для модифікацій є:

- * A) Їх неспадковий характер
- * B) Їх зберігання протягом часу дії чинника, що їх викликав
- C) Їх спадковий характер

36. Які існують методи діагностики X-хромосомної патології у людини?

- * A) Визначення X-хроматину
- * B) Дерматогліфічний метод, біохімічні методи, каріотипування
- C) Популяційно-статистичний
- * D) Визначення X-хроматину, дерматогліфіка, каріотипування

37. Які існують експрес-методи діагностики хромосомної патології?

- * **A) Визначення Х-хроматину**
- * **B) Визначення F-хроматину**
- * **C) Дерматогліфіка**
- * **D) Визначення Х- і F-хроматину, молекулярно-цитогенетичний на інтерфазних ядрах, дерматогліфіка**
- * **E) Каріотипування**
- F) ДНК діагностика

38. Які спадкові захворювання ефективно діагностують за допомогою біохімічних методів?

- A) Вроджені вади розвитку
- * **B) Спадкові дефекти обміну**
- C) Хромосомні захворювання

39. Яка головна особливість скринуючих масових програм?

- A) Обстежуються попередньо відібрані люди
- * **B) Обстежуються безвибірково особи, які належать до контингентів, що вивчаються**
- C) Обстежуються тільки мертвонароджені діти
- * **D) Обстежуються всі новонароджені діти**
- * **E) Обстежуються всі вагітні**

40. Що таке первинний біохімічний дефект при спадковій патології?

- A) Відомий ушкоджений ген
- * **B) Дефект на рівні продукту гену**
- * **C) Виявлений механізм патогенезу захворювання**
- D) Дефект на рівні клітини
- * **E) Генетичні зміни структури і функції ферментів**

41. Які речовини слугують об'єктом дослідження у хворого на мукополісахаридоз?

- A) Білки
- B) Амінокислоти
- * C) Глікозаміноглікани**
- D) Ліпопротеїди

42. Що характерно для клінічної картини хромосомного захворювання?

- * A) Затримка фізичного і психічного розвитку**
- * B) Черепно-лицьові дизморфії**
- * C) Вади розвитку серцево-судинної системи**
- * D) Вади розвитку сечостатевої системи**
- * E) Пренатальна гіпоплазія, множинні вади розвитку**
- F) Гіпераміноацидурия

43. Поєднання пренатальної гіпоплазії, мікрофтальмії, двосторонньої розщелини губи і піднебіння, постаксіальної полідактилії і мікроцефалії характерно для:

- A) Синдромів акроцефалополісиндактилії
- * B) Синдрому Патау**
- C) Синдрому Едвардса
- * D) Хромосомної патології**

44. Чи існують розходження в клінічній картині транслокаційного і регулярного трисомного варіантів хвороби Дауна?

- A) Так
- * B) Немає**

45. Синдром "котячого лементу" є наслідком:

*** А) Хромосомної патології**

В) Мозаїчного варіанту повної трисомії за 5-ою хромосомою

*** С) Делеції короткого плеча 5-ої хромосоми**

Д) Делеції довгого плеча 18-ої хромосоми

Е) Генного дефекту

46. Чи обумовлений низької зріст хворих на синдром Шерешевського-Тернера дефіцитом соматотропного гормону?

А) Так

*** В) Ні**

47. Для масового скринінгу на адреногенітальний синдром в крові новонародженого визначають:

*** А) 17-прогестерон**

В) Тестостерон

С) Гідрокортизон

Д) Ефіри холестерину

48. Синдром Вольфа-Хіршхорна відноситься до:

А) Моногенних хвороб

В) Хвороб зі спадковою схильністю

*** С) Хромосомних хвороб**

49. Синдром Леша-Ніхана відноситься до порушень:

А) Вуглеводного обміну

В) Обміну ліпопротеїдів

*** С) Обміну пуринів**

Д) Обміну піримідинів

*** Е) Обміну азотистих основ**

50. Позитивна проба Бенедикта свідчить про наявність в сечі:

- A) Ацетону
- * В) Глюкози**
- * С) Фруктози**
- * D) Галактози**
- * E) Вуглеводів**

51. Диференційний діагноз між клінічно подібними галактоземією і фруктоземією може бути здійснений за допомогою:

- A) Каріотипування
- B) Теста визначення толерантності до вуглеводів
- C) Дослідження глікемії і глюкозурії
- * D) Тонкошарової хроматографії вуглеводів сечі**

52. Найбільш часте хромосомне захворювання - хвороба Дауна, друге за частотою:

- A) Синдром Едвардса
- * B) Синдром Шерешевського-Тернера**
- * C) Синдром Клайнфельтера**
- D) Синдром "котячого лементу"
- E) Синдром часткової трисомії короткого плеча хромосоми 9 (Реторе)

53. Діагноз синдрому фригідної Х-хромосоми може бути підтверджений за допомогою:

- * A) Цитогенетичного методу**
- B) Визначення комплексу статевих хромосом
- * C) Методів диференційного забарвлення хромосом**
- * D) Виявлення делеції довгого плеча Х-хромосоми**
- * E) Виявлення вторинної перетяжки довгого плеча Х-хромосоми**

54. Фукозидоз - це захворювання, що пов'язане з:

- A) Накопиченням ліпідів
- B) Внутрішньоклітинним накопиченням глікогену
- * C) Порушенням обміну глікопротеїнів**
- D) Внутрішньолізосомним накопиченням ГАГ

55. Шкірні ксантоми, гепатоз, зниження толерантності до вуглеводів, ішемічна хвороба серця спостерігається при:

- A) Внутрішньоклітинних ліпоїдозах
- * B) Гіперліпідеміях**
- C) Мукополісахаридозах
- D) Глікогенозих
- * E) Спадкових дефектах обміну ліпідів**

56. Дівчинка хвора на гемофілію може народитися лише у:

- A) Хворої матері
- B) Хворого батька
- C) Гетерозиготної матері
- * D) Гетерозиготної матері і хворого батька**
- E) Гетерозиготної матері і здорового батька

57. Недосконалий остеогенез характеризується:

- * A) Підвищеною ламкістю кісток**
- * B) Скривленням довгих трубчатих кісток**
- C) Укороченням довгих трубчатих кісток і утворенням кіст
- D) Виникненням кіст у кістковій тканині

58. Розвиток клінічної картини галактоземії можна попередити, виключивши з харчування дитини:

- * А) Молоко**
- В) Білкові продукти
- С) Жири
- Д) Вуглеводи

59. Діагноз адреногенітального синдрому можна підтвердити за допомогою дослідження:

- А) Каріотипі
- В) Кортизола в крові
- * С) Екскреції 17-кетостероїдів**
- * Д) Кортикотропіна в крові**

60. Захворювання у брата і сестри при наявності кровної спорідненості між їх батьками характерне для:

- А) Аутосомно-домінантного типу успадкування
- * В) Аутосомно-рецесивного типу успадкування**
- С) Успадкування, зчепленого з Х-хромосомою

61. Діагноз синдрому Апера можна поставити за допомогою:

- А) Хромосомного аналізу
- В) Дослідження амінокислотного складу крові і сечі
- С) Рентгенологічного дослідження
- * Д) Клінічного огляду з синдромольогічним аналізом**

62. Частота хромосомної патології в матеріалі спонтанних абортів становить:

- A) 2%
- B) 8%
- C) 25%

*** D) 40-50%**

63. Зміни дерматогліфіки особливо істотні у хворих з:

*** A) Хромосомною патологією**

- B) Моногенними захворюваннями
- C) Мультифакторіальною патологією

64. Дві глибки статевого хроматину знаходять в ядрах клітин хворих з синдромом:

- A) Клайнфельтера
- B) XX-чоловіка

*** C) Трипло-Х**

- D) Шерешевського-Тернера

65. Для хворих глікогенозом 1 типу (хвороба Гірке) характерна гіпоглікемія:

*** A) Натщесерце**

- B) Після прийому мольочної їжі
- C) Після навантаження білковими продуктами

66. Розвиток жовтухи, гепатомегалії, диспептичних проявів і катаракти в перші тижні життя дозволяє запідозрити:

- A) Синдром Жільбера-Мейленграхта
- B) Хворобу Німана-Піка

*** C) Галактоземію**

*** D) Фруктоземію**

67. Симптом "вишневої кісточки" характерний для деяких:

- A) Глікогенозів
- B) Мукополісахаридозів
- * C) Сфінголіпідозів**
- D) Муколіпідозів

68. При проведенні клініко-генеалогічного аналізу клінічні прояви синдрому Марфана виявлені лише у бабусі та онука, що характерне для:

- A) Аутомно-рецесивного типу успадкування
- * B) Аутомно-домінантного типу успадкування**
- * C) Аутомно-домінантного типу успадкування з неповною пенетрантністю**
- D) Аутомно-рецесивного типу успадкування з неповною пенетрантністю
- E) Домінантного, зчепленого з X-хромосою типу успадкування

69. В другому півріччі життя з'являється клінічна симптоматика:

- A) Галактоземії
- * B) Хвороби Тея-Сакса**
- C) Хвороби Вільсона-Коновалова
- D) Хореї Гентінгтона
- E) Сільвтрачаючої форми адреногенітального синдрому

70. Зміна кольору сечі на повітрі в поєднанні з нормальним розвитком дитини характерне для:

- * A) Алкаптонурії**
- B) Синдрому блакитних пелюшок
- C) Хвороби "кленового сиропу"
- D) Гомоцистинурії
- E) Гіпераміноацидурії

71. Низька маса тіла при народженні характерна для:

- * А) Синдрому Едвардса**
- В) Синдрому Сотоса
- С) Синдрому Відемана-Беквіта
- Д) Вродженого гіпотиреозу

72. Тонкошарова хроматографія вуглеводів крові необхідна для уточнення діагнозу:

- А) Глікогенозів
- В) Мукополісахаридозів
- * С) Галактоземії**
- Д) Гістидинемії
- Е) Дисахаридазної недостатності

73. Чи свідчить відсутність статевого хроматину в ядрах букального епітелію новонародженого в перші години життя про наявність у каріотипі лише однієї Х-хромосоми:

- А) Так
- * В) Ні**

74. F-тільца є:

- А) Інактивованою У-хромосомою
- * В) Гетерохроматиновим районом довгого плеча У-хромосоми**
- С) Прицентромерним гетерохроматином У-хромосоми

75. Лізосомні хвороби обумовлені:

- А) Дефектом мембран лізосом
- В) Зниженням кількості лізосом
- * С) Дефектами лізосомних ферментів**
- Д) Збільшенням кількості лізосом

76. Наявність "пінистих" клітин у кістковому мозку характерне для:

- A) Хвороби Вільсона-Коновалова
- * B) Деяких хвороб накопичення**
- C) Мукополісахаридозів
- * D) Сфінголіпідозів**
- E) Глікогенозів

77. Чи залежить ризик народження дитини з хворобою Дауна від віку батька:

- A) Завжди
- B) Ні
- * C) В частині випадків**

78. Чи залежить ризик народження дитини з хворобою Дауна від віку матері:

- * A) Так**
- B) Ні

79. У чоловіка з ознаками гіпергонадотропного гіпогонадізму виявлено наявність статевого хроматину. Можливий діагноз:

- * A) Синдром Клайнфельтера**
- * B) Синдром XX-чоловіка**
- C) Несправжній жіночий гермафродитизм
- D) Чоловічий варіант синдрому Тернера

80. До акроцефалополісиндактилій відносяться:

- * A) Синдром Ноака**
- B) Синдроми Барде-Бідля і Патау
- * C) Синдром Карпентера**
- * D) Синдром Сакаті**

81. Нестабільність хромосом характерна для:

- * А) Синдрома Блума**
- * В) Атаксії-телеангіектазії**
- * С) Пігментної ксеродерми**
- D) Синдромів Рубінштейн-Тейбі і Корнелії де Ланге
- * Е) Панцитопенії Фанконі**

82. За допомогою хромосомного аналізу може бути підтверджений діагноз:

- A) Синдрома Леша-Ніхана
- * В) Синдрома де Груші**
- C) Синдрома Пфейффера
- * D) Синдрома Прадера-Віллі**
- E) Синдрома Опіца-Фріаса

83. Діагноз муковісцидозу може бути остаточно встановлений за допомогою:

- * А) Потової проби**
- * В) Дослідження активності еластази в калі**
- * С) Молекулярних методів діагностики на рівні ДНК**
- D) Дослідження амінокислотного складу крові

84. У яких родичів пацієнтки з синдромом тестикулярної фемінізації може мати місце аналогічна патологія?

- * А) Сібсів з жіночим фенотипом**
- B) Сібсів з чоловічим фенотипом
- C) Нащадків
- D) Батьків

85. Джерелом естрогенів при тестикулярній фемінізації є:

A) Яєчники

*** B) Яєчко**

C) Надниркова залоза

D) Недиференційовані гонадальні тяжі

86. Наявність ламкої ділянки в довгому плечі X-хромосоми патогномонічно для:

A) Синдрому де Груші

*** B) Синдрому Мартіна-Белла**

C) Синдрому Вольфа-Хіршхорна

D) Синдрому "котячого лементу"

87. Замісна терапія при сільвтрачаючій формі адреногенітального синдрому спрямована на:

*** A) Відновлення електролітного дисбалансу**

*** B) Пригнічення гіперпродукції кортикотропіна**

C) Блокування андрогенних рецепторів

88. За допомогою дослідження амінокислотного складу крові може бути підтверджений діагноз:

A) Галактоземії

*** B) Гістидинемії**

C) Синдрому Леша-Ніхана

D) Ксантинурії

E) Гемохроматозу

89. Для сільвтрачаючої форми адреногенітального синдрому характерні:

- A) Гіпокаліємія
- B) Гіпернатріємія
- * C) Гіперкаліємія**
- * D) Гіпонатріємія**

90. Подагра відноситься до:

- A) Спадкових системних захворювань кістяка
- * B) Спадкових порушень обміну пуринів**
- C) Спадкових порушень обміну піримідинів
- D) Спадкових порушень обміну кальцію
- * E) Спадкових порушень обміну азотистих основ**

91. Клінічна маніфестація в середньому віці (у дорослих) характерна для:

- A) Мукополісахаридозів
- B) Синдрому Шерешевського-Тернера
- * C) Хореї Гентінгтона**
- * D) Подагри**

92. Тотальний скринінг на вроджений гіпотіреоз ґрунтується на виявленні у пацієнта:

- * A) Зниження тироксина**
- * B) Зниження трийодтиронину**
- C) Зниження тіреотропного гормону
- * D) Підвищення тіреотропного гормону**
- * E) Порушення функції щитовидної залози**

93. Між якими захворюваннями необхідно провести диференційну діагностику:

- A) Фенілкетонурією і тирозинозом
- B) Гістидинемією і алкаптонурією
- * C) Галактоземією і фруктоземією**
- D) Фруктоземією і гістидинемією
- * E) Фенілкетонурією і гістидинемією**

94. У зв'язку зі схожістю клінічної картини диференційний діагноз необхідно проводити між:

- * A) Синдромом Марфана і гомоцистинурією**
- B) Синдромом Марфана і синдромом Карпентера
- C) Синдромом Марфана і ахондроплазією

95. Частота фенілкетонурії в Україні становить:

- A) 1:100000
- B) 1:50000
- C) 1:20000
- * D) 1:6000**
- E) 1:2000

96. Хворі на фенілкетонурію одержують білкові гідролізати (суміші амінокислот):

- A) Для витіснення надлишків фенілаланіну
- * B) Замість білкової їжі**
- C) Для ліквідації неврологічних проявів захворювання
- D) Для підвищення добового калоража дієти

97. Частота хромосомної патології серед новонароджених становить:

- A) 1:100000
- B) 1:50000
- C) 1:10000
- D) 1:1000

*** E) 1:200**

98. Частота адреногенітального синдрому серед новонароджених становить:

- A) 1:500000
- B) 1:50000

*** C) 1:5000**

D) 1:500

99. Частота вродженого гіпотіреозу серед новонароджених становить:

- A) 1:60000
- B) 1:30000
- C) 1:6000

*** D) 1:3000**

E) 1:600

100. Клінічна картина мукополісахаридозів виявляється:

- A) З перших днів життя
- B) З першого півріччя життя

*** C) На першому році життя**

*** D) У перші роки життя**

E) У дорослих

101. Які клінічні показання для проведення біохімічних досліджень для виявлення фенілкетонурії:

- A) Аномалії розвитку кістяка
- * В) Алалія або дислексія**
- C) Затяжна жовтуха в періоді новонародженості
- * D) Порушення функції опорно-рухового апарату**
- * E) Регрес набутих навичок і прогресуюча розумова відсталість**

102. При дефіциті якого ферменту спостерігається класичний варіант фенілкетонурії:

- A) Дегідрофолатредуктази
- B) Дегідроптеридинредуктази
- * C) Фенілаланінгідроксилази**
- D) Альфа-глюкозидази

103. Який з перерахованих скринінг-методів використовується для діагностики фенілкетонурії в будь-якому віці?

- * A) Проба Фелінга**
- B) Тест Обермеєра
- * C) Тест з магнієвим реактивом**
- * D) Флюориметричний метод**
- * E) Проба з 2,4-ДНФГ**

104. Які біохімічні зміни в крові у хворого на фенілкетонурію:

- A) Високий рівень гліцину і метилмалонової кислоти
- * B) Гіперфенілаланінемія**
- * C) Зниження рівня Тирозину**
- * D) Компенсований метаболічний ацидоз**

105. З якого віку видзначаються клінічні проявлення фенілкетонурії:

- A) З 3-5 днів
- B) Після 10 років
- * C) З 2-3 місяців**
- D) В пубертатному віці

106. Які продукти необхідно застосовувати в грудному віці у хворих на фенілкетонурію?

- * A) Гідролізати білку**
- * B) Грудне мільоко або адаптовану мільочну суміш**
- C) Дієта, збагачена вуглеводами
- D) Дієта, збагачена жирами
- E) Штучні суміші приготовані на коров'ячому мільоці

107. При якому рівні фенілаланіну в крові показана корекція білку в раціоні хворого на фенілкетонурію:

- A) 6-8 мг%
- B) 3-6 мг%
- C) Вище 5 мг%
- * D) Вище 10 мг%**
- * E) Нижче 2мг%**

108. Які клінічні ознаки характеризують фенілаланінову фетопатію:

- * A) Пренатальна гіпотрофія**
- * B) Вроджені вади серця, мікроцефалія**
- C) Вроджені вади розвитку опорно-рухового апарату
- D) Ураження органів зору і слуху
- * E) Затримка психомоторного розвитку**

109. Діагноз транзиторної гіперфенілаланінемії можна підтвердити за допомогою:

- A) Хромосомного аналізу
- * B) Тонкошарової хроматографії крові на амінокислоти в динаміці**
- C) Якісного аналізу крові
- * D) Кількісного визначення фенілаланіну в крові в динаміці**

110. Які методи дослідження дозволяють вчасно встановити діагноз тирозинемії?

- A) Клінічне обстеження, вивчення дерматогліфіки
- * B) Скринінг сечі**
- C) Визначення каріотипі
- * D) Кількісне визначення амінокислотного складу крові і сечі в динаміці**
- E) Визначення статевого хроматину

111. Як провести диференційну діагностику спадкової і транзиторної форми тирозинемії?

- * A) Необхідно визначити кількість амінокислот у крові й сечі в динаміці**
- * B) Необхідно провести тонкошарову хроматографію амінокислот крові і сечі**
- C) За допомогою ДНК-діагностики
- * D) Необхідно провести кількісне визначення рівня тирозину в плазмі після обмеження білку в дієті або вживання вітаміну C**
- E) За допомогою сечового скринінгу

112. Які Ви знаєте клінічні прояви гострої форми спадкової тирозинемії?

- * A) Неврологічні порушення на фоні лихоманки з 2-х міс віку**
- B) Вузликосий повільнопрогресуючий цироз печінки, зміни очного дна
- * C) Гіпотрофія, гепатомегалія, лихоманка в перші 6 міс життя**
- * D) Блювота, асцит, метионіновий запах**
- E) Прояви рахіту, лейкопенія

113. Патогномічною ознакою синдрому Лоуренса-Муна-Барде-Бідля є:

- * А) Гіпогонадізм**
- В) Дистрофія
- * С) Пігментний ретинит**
- * D) Ожиріння**
- * Е) Полідактилія**

114. Діагностика алкаптонурії в дитячому віці проводиться за допомогою:

- А) Виявлення характерних клінічних проявів
- В) Проби Бенедикта з сечею
- * С) Тонкошарової хроматографії сечі на амінокислоти, зміна кольору сечі**
- Д) Ренгенологічного обстеження хребта і великих суглобів
- * Е) Дослідження сечі на гомогентизинову кислоту**

115. Які біохімічні зміни характерні для дитини з цистинозом:

- * А) Протеїнурія, глюкозурія**
- * В) Генералізована аміноацидурія**
- С) Фруктозурія, тирозинемія
- Д) Гіперфенілаланінемія, підвищена кислотність сечі

116. Діагноз гістидинемії можна підтвердити за допомогою:

- А) Клінічного огляду з синдромольогічним аналізом
- В) Генеалогічного аналізу
- С) Проби Фелінга
- * D) Визначення активності гістидази**
- * Е) Кількісного визначення амінокислотного складу крові і сечі в динаміці**

117. Головні клінічні симптоми при гістидинемії:

- A) Жовтуха, гепатомегалія, спленомегалія
- * B) Судомний синдром, м'язова гіпотонія**
- * C) Затримка розумового розвитку, мови, судомний синдром**
- * D) Порушення опорно-рухового апарату, вегето-судинна дистонія**

118. Які продукти харчування можна застосовувати при лікуванні гістидинемії в дитячому віці?

- A) Нофелан, феніл-фрі
- B) Низьколактозна суміш з борошном
- * C) Гідролізати білку з обмеженим вмістом гістидину**
- D) Грудне мільоко, штучні суміші на коров'ячому мільоці

119. При якому захворюванні порушується метаболізм трьох амінокислот (лейцину, ізолейцину, валіну)?

- A) Аргінініянтарної аміноацидурії
- B) Тирозинозі
- C) Тубулопатії (синдром Фанконі)
- * D) Лейцинозі**
- E) Гомоцистинурії

120. Назвіть основний клінічний прояв гомоцистинурії

- A) Прогресуюча розумова відсталість з ураженням печінки
- * B) Остеопороз, серцево-судинні зміни**
- * C) Ектопія кришталика в 3 роки, сколіоз, затримка психомоторного розвитку**

121. Диференційну діагностику гомоцистинурії необхідно проводити перш за все з:

*** А) Іншими аміноацидуріями**

В) Адреногенітальним синдромом

С) Вітамін Д резистентним рахітом

*** D) Синдромом Марфана**

Е) Артрогрипозом

122. При якому порушенні амінокислотного обміну в крові виявляється надлишок аргініну і нестача орнітину?

А) Гомоцистинурії

*** В) Аргінінемії**

С) Аргінінянтарній аміноацидурії

Д) Фенілкетонурії

Е) Цистинозі

123. Які методи дослідження дозволяють підтвердити аргінінянтарну аміноацидурію?

*** А) Кількісне визначення амінокислот сечі і крові**

В) ЦПХ-тест

С) Проба Селіванова, проба Сулковича

*** D) Визначення активності аргінінсукцинази**

124. При якому порушенні амінокислотного обміну слід проводити екзогенне введення креатиніну?

А) Алкаптонурії

*** В) Гіперорнітинемії**

С) Гістидинемії

Д) Цитрулінемії

125. Поєднання яких симптомів характерне для хворих з некетотичною гіпергліцинемією?

- * **A) Розумова відсталість**
- * **B) Стійка мікрогематурія**
- * **C) Оксалурія**
- * **D) Гіпергліцинемія**

E) Ураження органів зору, слуху, метаболічний ацидоз

126. Порушення обміну якої амінокислоти має місце при синдромі Кнапа-Конровера?

- A) Орнітину
- B) Аргініну
- * **C) Триптофану**
- D) Лізину

127. Зазначте тип успадкування при спадковій непереносимості галактози

- A) Аутосомно-домінантний
- * **B) Аутосомно-рецесивний**
- C) Х-зчеплений рецесивний
- D) Мультифакторіальне захворювання

128. В якій хромосомі знаходиться ген галактокінази?

- A) 21p15,13
- B) 15q21
- * **C) 17q21,22**
- D) 5p-
- E) 4p+

129. При якому варіанті галактоземії має місце дефіцит ферменту галактокінази?

- A) Класичному
- B) Варіанті Дюарте
- * C) Шведському варіанті**
- D) Лос-Анжелеському

130. Приблизний діагноз класичного варіанту галактоземії можна встановити на підставі наявності таких клінічних даних:

- * A) Ранньої жовтухи, непереносимості мольока**
- * B) Ознак печінкової недостатності**
- C) Ознак легеневої недостатності
- * D) Катаракти**
- * E) Токсикозу з ексикозом**

131. Виберіть з перерахованих показників найбільш достовірні для діагностики галактоземії:

- A) Фруктоземія, метаболічний алкалоз
- * B) Гіпераміноацидурія, протеїнурія**
- * C) Гіпоглікемія, галактоземія**
- * D) Галактозурія, гіпербілірубінемія**
- * E) Анемія, гіпокаліємія**

132. Підтвердити діагноз галактоземії можна за допомогою:

- A) ЦПХ-теста
- B) Проби Бенедикта
- * C) Визначення активності ферменту**
- * D) ТСХ вуглеводів крові і сечі**
- * E) Кількісного визначення галактози в крові**

133. При проведенні антенатальної профілактики у вагітної з високим ризиком народження дитини з галактоземією, найкращого ефекту можна досягти:

- A) За допомогою обмеження білкової їжі
- * B) Шляхом обмеження в раціоні всіх видів мольочної їжі**
- C) Шляхом обмеження в раціоні жирів
- * D) Шляхом призначення низьколактозних продуктів**

134. У немовляти з діагнозом галактоземії дієтотерапія повинна розпочинатись:

- A) З 2-місячного віку у вигляді низьколактозного мольока
- * B) З моменту встановлення діагнозу низьколактозною сумішшю**
- C) З 6 місяців низьколактозною сумішшю з борошном
- D) Після 3 місяців годування штучними сумішами на коров'ячому мольоці

135. Питання про тривалість дієтотерапії при галактоземії вирішується на підставі:

- * A) Оцінки стану дитини**
- B) Оцінки віку дитини
- * C) Даних біохімічного контролю за вмістом галактози в крові**
- * D) Визначення активності відповідного ферменту**

136. На підставі яких лабораторних даних можна припустити наявність фруктоземії?

- * A) Підвищення рівня фруктози в крові й сечі**
- * B) Гіпоглікемії**
- * C) Гіпофосфатемії, гіпермагніємії**
- * D) Позитивної проби Селіванова**
- E) Позитивної проби Сулковича

137. Есенціальна фруктоземія обумовлена недостатністю ферменту:

- A) Галактокінази
- * В) Фруктокінази**
- C) Фосфорилази

138. Розвиток фруктоземії можна попередити, виключивши з харчування:

- A) Грудне і коров'яче молоко
- * В) Фруктозу, сахарозу, сорбіт**
- C) Продукти, багаті білком
- D) Мольочні і рослинні жири

139. Причиною мукополісахаридозу є:

- A) Кількісна зміна аутосом
- B) Зміна числа статевих хромосом
- * C) Мутації генів, що контролюють синтез ферментів, які розщеплюють ГАГ**
- D) Зміна числа і структури хромосом

140. Зазначте тип успадкування переважної більшості мукополісахаридозів

- A) Аутосомно-домінантний
- * В) Аутосомно-рецесивний**
- C) Х-зчеплений рецесивно
- D) Х-зчеплений доміантний

141. Які з перерахованих клінічних характеристик є загальними для всіх типів мукополісахаридозів?

- * А) Перекривання клінічних фенотипів**
- * В) Наявність клініко-біохімічних кореляцій**
- * С) Прогредієнтність перебігу**
- * D) Більш важкий плин захворювання у чоловіків**
- E) Ознаки хвороби в неонатальному періоді

142. Які з наведених біохімічних досліджень потрібні для діагностики мукополісахаридозів?

- * А) Кількісне визначення глікозаміногліканів в сечі**
- * В) Визначення креатиніну в сечі**
- * С) Дослідження специфічних ферментів в гомогенаті лейкоцитів або в фібробластах шкіри**
- * D) Оцінка фракцій глікозаміногліканів, які екскретуються з сечею**
- Е) Проведення скринінгу сечі

143. При яких захворюваннях є позитивною проба Бенедикта в сечі?

- * А) При мукополісахаридозі**
- * В) При галактоземії**
- * С) При фруктоземії**
- D) При муковісцидозі

144. Яка з клінічних форм характерна для глікогенозів?

- * А) Печінкова**
- * В) М'язева**
- С) Ниркова
- * D) Генералізована**
- * Е) Перехідна**

145. Підтвердити діагноз глікогенозу можна за допомогою:

- А) Уринолізиса
- В) ТШХ вуглеводів крові і сечі
- * С) Дослідження ферментів в біоптатах печінки, м'язів, лейкоцитах**
- * D) Біохімічних методів**

146. Діагноз манозидозу можна підтвердити за допомогою:

- A) Клінічних і рентгенологічних даних
- B) Проби Сулковича з сечею
- * C) Визначення екскреції олігосахаридів з сечею**
- * D) Визначення активності ферменту манозидази**

147. При яких спадкових хворобах обміну речовин у дітей спостерігається ураження очей?

- * A) Галактоземії**
- * B) Манозидозі**
- C) Фенілкетонурії
- * D) Мукополісахаридозах**

148. Які з перерахованих клінічних форм зустрічаються при муковісцидозі?

- * A) Меконіальний ілеус**
- * B) Змішана (легенево-кишкова)**
- C) Ниркова
- * D) Легенева**
- E) М'язева

149. Перерахуйте найбільш важливі клінічні критерії для діагностики муковісцидозу:

- * A) Прогресуюча гіпотрофія**
- * B) Прояви недостатності екзокринної функції підшлункової залози**
- * C) Кашель з в'язким харкотинням**
- D) Вроджені вади серця

150. Яка в середньому частота розповсюдження муковісцидозу серед новонароджених?

- A) 1:100000
- B) 1:5400
- * C) 1:2000-1:2500**
- D) 1:300000
- E) 1:22

151. Діагноз муковісцидозу можна встановити на підставі:

- * A) Клінічного обстеження**
- * B) ДНК - діагностики у членів ядерної сім'ї**
- * C) Клініко-генеалогічного обстеження**
- * D) Потової проби і даних клінічного обстеження**
- * E) Пренатальної діагностики**
- F) Каріотипування

152. Вкажіть критичні періоди ембріонального розвитку:

- * A) Кінець 1-го - початок 2-го тижня гестації**
- B) Кінець 2-го - початок 3-го тижня гестації
- * C) 3-6-й тиждень**
- D) 7-8-й тиждень

153. Целіакія - це:

- A) Захворювання, пов'язане з непереносимістю ліпідів
- B) Захворювання, обумовлене внутрішньоклітинним накопиченням глікозаміногліканів
- C) Захворювання, пов'язане зі зміною числа аутосом
- * D) Захворювання, пов'язане з непереносимістю гліадина**

154. Яка питома вага глютенентеропатії в групі захворювань з порушенням кишкового всмоктування?

- A) 25%
- B) 0,3%
- * C) 1-2%**
- D) 5-6%

155. Перерахуйте синоніми целіакії:

- * A) Синдром мальабсорбції**
- B) Синдром Сміта-Лемлі-Опітца
- * C) Синдром Гі-Гертера-Гейбнера**
- * D) Гліадин-індукована ентеропатія**

156. Які методи лікування використовуються при глютенентеропатії?

- * A) Аглютенова дієта**
- * B) Застосування глюкокортикоїдів**
- * C) Ферментотерапія**
- * D) Призначення парентерального харчування**
- * E) Антибіотикотерапія**
- F) Фізіотерапія

157. Яка середня частота спадкового дефіциту альфа1-антитрипсину серед європейців?

- A) 1:100 000
- * B) 1:5 000**
- C) 1:50 000
- D) 1:55

158. Яка функція альфа1-антитрипсину в організмі?

- * А) Незворотньо зв'язує трипсин, хімотрипсин, еластазу і колагенузу нейтрофілів**
- * В) Має інгібіторний вплив на тромбін, калікреїн**
- * С) Гальмує естеразну і протеолітичну активність плазміну**
- * D) Зв'язує бактеріальні та ендogenousні серинові протеази**
- Е) Стимулює естеразну і протеолітичну активність плазміну

159. Генетичним маркером якої патології є альфа1-антитрипсин?

- А) Захворювань опорно-рухового апарату
- * В) Легеневої і печінкової патології**
- С) Спадкових порушень обміну ліпідів
- Д) Захворювань крові

160. Альфа1-антитрипсин - це:

- А) Білок, що складається з 2-х поліпептидних ланцюгів
- * В) Глікопротеїд, що складається з 1-го поліпептидного ланцюга і олігосахаридних ланцюгів**
- С) Полісахарид
- Д) Ліпопротеїд

161. Знижений вміст альфа1-антитрипсину в плазмі може характеризувати:

- * А) Зниження імунного захисту організму**
- В) Порушення амінокислотного обміну
- * С) Порушення системи згортання крові, фібринолізу**
- * D) Наявність мутантних генів, що кодують альфа1-антитрипсин**

162. З якими з перерахованих захворювань слід диференціювати муковісцидоз?

- * А) Синдром Хамена-Річа**
- * В) Целіакія**
- * С) Недостатність підшлункової ліпази**
- * D) Синдром Швахмана**
- Е) Синдром Марфана

163. Синдром Аарського успадковується:

- А) Аутосомно-домінантно й аутосомно-рецесивно
- В) Х-зчеплено-домінантно
- * С) Х-зчеплено-рецесивно**
- Д) Як полігенний синдром

164. Синдром Апера успадковується:

- * А) Аутосомно-домінантно**
- В) Аутосомно-рецесивно
- С) Х-зчеплено доміантно
- Д) Х-зчеплено рецесивно
- Е) Як полігенний синдром

165. При первинних імунодефіцитних станах внаслідок зниження резистентності виникають різноманітні інфекційні захворювання Які збудники частіше виявляються при порушенні В-ланки імунної системи?

- * А) Стафілококи, стрептококи, пневмококи**
- * В) Ентерококи, грам-негативна флора**
- С) Віруси
- Д) Грибки

166. При первинних імунodefіцитних станах виникають різні інфекційні захворювання Які збудники частіше виявляються при порушенні Т-ланки імунної системи?

- A) Стафілококи, стрептококи, пневмококи
- B) Ентерококи
- * C) Віруси**
- * D) Грибки**

167. Які методи дослідження слід застосувати для підтвердження діагнозу анемії Мінковського-Шоффара?

- * A) Загальноклінічний аналіз крові**
- B) Загальноклінічний аналіз сечі
- * C) Визначення осмотичної резистентності еритроцитів**
- * D) Визначення кривої Прайс-Джонса**
- * E) Генеалогічний метод**

168. Талассемія - це захворювання, пов'язане з:

- * A) Порушенням структури гемоглобіну**
- B) Дефектом функції клітинної стінки еритроциту
- C) Дефектом ферментів пентозофосфатного циклу еритроциту
- * D) Порушенням синтезу глобінових ланцюгів гемоглобіну**
- E) Порушенням синтезу порфіринів

169. Які з перерахованих властивостей характерні для спадкових дефектів обміну?

- * A) Генетична гетерогенність**
- * B) Клінічний поліморфізм, наявність гено- і фенотипів**
- C) Проявляються лише в періоді новонародженості

170. Який з перерахованих методів використовується для діагностики муковісцидозу?

- * А) Клініко-генеалогічний**
- В) Біохімічний
- * С) Потова проба**
- * D) Метод прямої детекції мутантного гену**

171. З якими захворюваннями необхідно диференціювати муковісцидоз?

- * А) Галактоземією**
- В) Хворобою Дауна
- * С) Синдромом мальабсорбції**
- D) Мукополісахаридозом

172. При яких ензимопатіях у дітей спостерігається ураження нервової системи?

- * А) Галактоземії**
- * В) Мукополісахаридозах**
- * С) Фенілкетонурії**
- * D) Метахроматичній лейкодистрофії**
- Е) Синдром мальабсорбції

173. Вкажіть прояви недосконалого остеогенезу:

- * А) Патологічна ламкість кісток**
- * В) Блакитні склери**
- * С) "Янтарні" зуби**
- * D) Утворення несправжніх суглобів**
- Е) Гіперостози

174. Муковісцидоз успадковується:

- A) Аутосомно-домінантно
- B) Зчеплено зі статтю
- C) Полігенно

*** D) Аутосомно-рецесивно**

175. Яка середня частота гетерозиготних носіїв гену муковісцидозу в популяціях Європи?

- A) 1:100 000
- B) 1:10 000

*** C) 1:20**

- D) 1: 100
- E) 1: 1000

176. Які з перерахованих заходів застосовуються при лікуванні муковісцидозу?

- * A) Антибіотикотерапія**
- * B) Генна терапія**
- * C) Ферментотерапія препаратами підшлункової залози**
- * D) Трансплантація легень**
- * E) Муколітики**
- F) Трансплантація печінки

177. Які клінічні і параклінічні показання для обстеження дитини на муковісцидоз:

- * A) Меконіальна непрохідність кишечника**
- * B) Стеаторея**
- * C) Рецедивуючі легеневі інфекційні процеси**
- * D) Нейтральний жир у калі**
- E) Гіпербілірубінемія

178. Муковісцидоз - це:

- A) Хромосомна патологія
- B) Хвороба накопичення ліпідів
- C) Імунодефіцитний стан

*** D) Спадкове захворювання, обумовлене системним ураженням залоз зовнішньої секреції**

179. Ураження яких органів характерне для муковісцидозу?

- * A) Дихальної системи**
- * B) Кишечнику**
- * C) Підшлункової залози**
- * D) Потових залоз**
- E) Щитоподібної залози

180. Які методи дослідження дозволять вчасно встановити діагноз целиакії?

- * A) Визначення стеатореї і клінічне обстеження**
- * B) Рентгено-морфологічне дослідження тонкого кишечника**
- * C) Визначення рівня екскреції D-ксилози з сечею**
- * D) Визначення рівня лізоциму в слині**
- E) Потова проба

181. Які види талассемії розрізняються в залежності від первинного біохімічного дефекту:

- A) Порушення структури гемоглобінів або синтезу порфіринів
- B) Різні дефекти ферментів мембран еритроцитів
- * C) Порушення синтезу різних ланцюгів гемоглобіну**
- * D) Альфа-талассемія і бета-талассемія**

182. Поєднання пренатальної гіпоплазії, крипторхізму, вроджених вад серця, низько посаджених аномальних вушних раковин, згинальної деформації пальців, вад розвитку нирок, атрезії ануса й інших вад розвитку характерні для:

- * А) Хромосомної патології**
- * В) Синдрому Едвардса**
- С) Синдрому Патау
- Д) Синдрому Дауна
- Е) Синдрому Ді-Джорджі

183. Яка хромосомна патологія лежить в основі хвороби Дауна?

- А) Трисомія 13
- * В) Повна або часткова трисомія 21 по ділянці 21(q22->qter)**
- * С) Транслокація D/G**

184. Назвіть синонім синдрому делеції короткого плеча 5-ї хромосоми:

- А) Анеуплоїдія
- В) Геномна мутація
- * С) Синдром "котячого лементу"**
- Д) Синдром Вольфа-Хіршхорна

185. Характерними симптомами при фенілкетонурії є:

- А) Катаракта
- * В) Розумова відсталість, судоми**
- С) Глухота
- Д) Млявість, сонливість
- Е) Все перераховане

186. Для фенілкетонурії характерний такий тип успадкування:

- A) Аутосомно-домінантний
- * B) Аутосомно-рецесивний**
- C) Х-зчеплений рецесивний

187. З перерахованих нижче до мультифакторіальної патології з переважним ураженням чоловіків відносяться:

- A) Множинні вади розвитку нервової системи
- B) Гемофілія А и Б
- C) Пігментна ксеродерма
- * D) Виразкова хвороба дванадцятипалої кишки**

188. Чи характерний для адреногенітального синдрому тільки аномальний розвиток зовнішніх геніталій?

- A) Так
- * B) Ні**

189. При масовому скринінгу на вроджений гіпотіреоз в крові новонародженого визначають:

- * A) ТТГ**
- * B) Т4**
- C) Т3

190. Хворому, у якого сеча має запах "кленового сиропу" необхідна дієта з обмеженням:

- A) Гістидину
- B) Фенілаланіну
- C) Метіоніну
- D) Білку
- E) Тирозину і фенілаланіну

*** F) Лейцину, ізолейцину, валіну**

191. Попередній діагноз фруктоземії можна встановити за допомогою:

- * A) Проби Бенедикта**
- * B) Дослідження глікемії, глюкозурії**
- C) Проби Обермейєра
- * D) Тонкошарової хроматографії вуглеводів крові і сечі**

192. Які з зазначених клінічних форм відносяться до галактоземії:

- * A) Септична форма**
- * B) Класична, варіант Дюарте, шведський варіант**
- * C) Негритянський тип**
- D) Хронічна форма

193. Виберіть синдром повної трисомії з перерахованих нижче патологій:

- * A) Синдром Едвардса**
- B) Синдром Крузона
- C) Синдром Шерешевського-Тернера
- D) Синдром Секкеля

194. Синдром Прадера-Віллі - це:

- A) Аутосомно-домінантна патологія
- * B) Мікрделеція довгого плеча хромосоми 15**
- * C) Хромосомна патологія**
- D) Спадкова патологія з невідомим типом успадкування

195. Низький зріст при ахондроплазії обумовлений:

- A) Дефіцитом гормону росту
- B) Порушенням кальцієвого обміну
- * C) Вродженою аномалією епіфізів трубчастих кісток**
- D) Недостатньою секрецією паратгормона

196. Синдром "котячого лементу", обумовлений делецією хромосоми:

- A) 13 q-
- B) 22 q-
- C) 18 q-
- D) 18 p-
- * E) 5 p-**

197. Які методи лікування застосовуються при муковісцидозі?

- * A) Гормонотерапія**
- * B) Комплексне лікування з включенням антибіотиків, ферментів, фізметодів**
- C) Стимуляція імунітету
- D) Тільки хірургічні
- E) Комплексне лікування з включенням агліадинової дієти, детоксикантів, вітамінів

198. Фукозидоз супроводжується:

- * A) Гепатоспленомегалією**
- * B) Затримкою психомоторного розвитку, неврологічною симптоматикою**
- C) Грубими рисами обличчя, аномаліями кістяку

199. Блакитні склери, підвищена ламкість кісток, отосклероз характерні для:

- A) Синдрому Рассела-Сільвера
- B) Ахондроплазії
- C) Хондродистрофії
- D) Гемофілії

*** E) Недосконалого остеогенезу**

200. Низький зріст, пігментний ретиніт, шестипалість, ожиріння і розумова відсталість характерні для:

- A) Мукополісахаридозу
- B) Синдрому Прадера-Віллі

*** C) Синдрому Лоуренса-Муна-Барде-Бідля**

- D) Хондродистрофії /тип Маєвського/

201. Які методи застосовуються для діагностики глікогенозів?

*** A) Біохімічні**

- B) Мікробіологічні
- C) Цитогенетичні

202. Виберіть із перерахованих аутосомно-домінантне захворювання з пізньою клінічною маніфестацією, наростаючими гіперкінезами, емоційним притупленням, м'язевою ригідністю, більш частим ураженням чоловіків:

- A) Хвороба Вільсона-Коновалова

*** B) Хорея Гентінгтона**

- C) Лейкодистрофія

203. Які з перерахованих діагностичних ознак характерні для адреногенітального синдрому?

- * А) Прогресуюча вірилізація**
- * В) Прискорений соматичний розвиток**
- * С) Підвищена екскреція гормонів /17кс і 17окс сечі/**
- * D) Передчасний статевий розвиток у хлопчиків**
- * Е) Правильно сформовані внутрішні статеві органи**
- Г) Дефіцит екскреції гормонів /17кс і 17окс сечі/

204. Про який тип успадкування можна думати, якщо у хворих сібсів батьки перебувають у близькоспорідненому шлюбі?

- А) Аутосомно-домінантний
- * В) Аутосомно-рецесивний**
- С) Зчеплений з Х-хромосомою

205. Діагноз хвороби Крузона можна поставити за допомогою:

- А) Хромосомного аналізу
- В) Дослідження амінокислотного складу крові і сечі
- * С) Рентгенологічного дослідження**
- * D) Клінічного огляду з синдромольогічним аналізом**

206. Питома вага хромосомної патології найбільш висока:

- А) Серед мертвонароджених
- В) Серед недоношених дітей
- С) У дітей з вродженими вадами розвитку
- * D) В матеріалі спонтанних абортів**

207. Серед клінічних симптомів хромосомної патології найбільш інформативними є:

- * А) Пренатальна гіпоплазія, недоношеність**
- * В) Множинні вади розвитку**
- * С) Відставання в розумовому і фізичному розвитку**
- * D) Зміни дерматогліфіки**
- Е) Зміна артеріального тиску

208. Число глибок статевого хроматину в ядрах клітин збільшується при:

- * А) Хворобі Клайнфельтера**
- В) Синдромі Шерешевського-Тернера
- * С) При збільшенні числа X хромосом**
- * D) При синдромі трипло-Х**
- Е) При збільшенні числа Y хромосом

209. При лейцинозі в крові і сечі присутній високий рівень:

- А) Фенілаланіну
- * В) Лейцину, ізолейцину, валіну**
- С) Метіоніну
- Д) Гістидину

210. Які з перерахованих клінічних форм характерні для глікогенозів?

- * А) Печінкова, м'язева, генералізована**
- В) Легенева
- * С) Печінкова, м'язева**

211. Глікогенози клінічно проявляються:

- * А) В неонатальному періоді**
- * В) Через декілька тижнів після народження**
- С) У зрілому віці

212. Які клінічні симптоми найчастіше з'являються при генералізованій формі глікогенозу II типу (хвороба Помпе)?

- * А) Кардіомегалія**
- * В) Бронхіти, пневмонії, задишка**
- * С) Ураження нервової системи**
- D) Ураження нирок

213. Для якого типу успадкування характерні пропуски поколінь у прояві ознак?

- A) Аутосомно-домінантного
- * В) Аутосомно-домінантного з неповною пенетрантністю**
- * С) Рецесивного зчепленого з X-хромосомою**
- D) Домінантного зчепленого з X-хромосомою

214. При якому захворюванні зустрічається спадковий хронічний нефрит із глухотою і зоровими розладами?

- A) Галактоземії
- * В) Синдромі Альпорта**
- C) Хореї Гентінгтона
- * D) Хворобі Тея-Сакса**

215. Вкажіть синоніми алкаптонурії:

- * А) Артрит охронозний**
- B) Артрогрипоз
- C) Синдром "блакитних пелюшок"
- D) Хвороба "кленового сиропу"

216. Пренатальна гіпотрофія у дитини в поєднанні з вродженими аномаліями вказує на необхідність:

- * А) Проведення цитогенетичного обстеження і консультації хірурга**
- В) Дослідження електролітного складу крові
- С) Диференціального діагнозу синдрому Відемана-Беквіта й вродженого гіпотіреозу
- Д) Обстеження дитини ендокринологом

217. Аглікогеноз - захворювання, обумовлене недостатністю:

- А) Глюкозо-6-фосфатази
- В) Галактознази
- * С) Глікогенсинтетази**
- Д) Фруктокінази

218. При лейцинозі запах сечі відповідає:

- А) Мишиному
- * В) Кленового сиропу**
- С) Капустяному

219. В яких органοїдах клітини накопичуються аномальні ферменти при хворобах накопичення?

- А) В мітохондріях
- В) В комплексі Гольджі
- * С) В лізосомах**
- Д) В клітинному центрі

220. Які зміни спостерігаються в клітинах кісткового мозку при сфінголіпidoзах?

- А) Збільшення кількості лізосом
- В) Зниження кількості мітохондрій
- С) Дефекти мембран лізосом
- * Д) Наявність "пінистих" клітин**

221. Визначення Х-статевого хроматину в клітинах букального епітелію використовується для:

- * А) Експрес-діагностики генетичної статі пацієнта**
- В) Вивчення числа У-хромосом
- С) Заміни каріотипування

222. Чи залежить ризик народження дитини з хворобою Тея-Сакса від віку батька?

- * А) Ні**
- В) Так

223. Чи залежить ризик народження дитини з синдромом Клайнфельтера від віку матері?

- * А) Так**
- В) Ні

224. До якої групи захворювань можна віднести синдроми Карпентера, Ноака і Сакати?

- А) До факоматозів
- В) До лізосомальних хвороб
- * С) До акроцефалосиндактилій**
- Д) До спадкових атаксій

225. Які з перерахованих захворювань обумовлені порушенням репарації ДНК?

- * А) Синдром Блума**
- В) Синдром Шерешевського-Тернера
- * С) Пігментна ксеродерма**
- Д) Синдром Рубінштейна-Тейбі, синдром Дауна
- * Е) Анемія Фанконі, синдроми Луї Бар**

226. Хвороба Німана-Піка обумовлена недостатністю:

- A) Лактозилцерамідази
- * B) Сфінгомієлінази**
- C) В-галактозидази А, В
- D) В-галактозидази У, С
- E) Псевдохолінестерази

227. Гетерозиготне носійство гену фенілкетонурії може бути виявлене за допомогою:

- A) Дослідження активності ферментів амніотичної рідини
- B) Методу Гатрі
- * C) Молекулярних методів діагностики на рівні ДНК**
- D) Дослідження амінокислотного складу крові і сечі

228. Розвиток молочних залоз і красивої фігури при тестикулярній фемінізації обумовлене наявністю:

- A) Гонадальних тяжів
- B) Наднирків
- C) Яєчників
- * D) Яєчок**

229. При якому захворюванні у новонародженого з'являється жовтяниця в першу добу, гіпербілірубінемія без збільшення печінки і селезінки?

- * A) Хвороба Жильбера-Мейленграхта**
- * B) Синдром Криглера-Найяра**
- * C) Синдром Дубіна-Джонсона**
- D) Гемолітична хвороба новонароджених на ґрунті резус-несумісності

230. При гомоцистинурії підвищується рівень таких амінокислот в сечі:

- A) Гліцин
- * B) Метіоніну і гомоцистину**
- C) Цистину
- * D) Гомоцистину**
- * E) Гомоцистину і гліцину**

231. При спадковій тирозинемії сеча має запах:

- A) Мишачий
- * B) Капустяний**
- C) Сушеного хмелю
- D) Ацетону

232. В якому періоді онтогенезу виявляються клінічні симптоми хореї Гентінгтона?

- A) В періоді новонародженості
- B) У дітей мольодшого віку
- C) В допубертатному періоді
- D) В пубертатному періоді
- * E) У осіб середнього і старшого віку**

233. Які захворювання можна діагностувати за допомогою тонкошарової хроматографії крові і сечі?

- A) Хворобу Дауна
- * B) Спадкову гіперліпідемію**
- * C) Фенілкетонурію, галактоземію**
- D) Подагру
- E) Синдром Патау

234. При яких із перерахованих захворювань має місце схожа клінічна симптоматика?

- * А) Гомоцистинурія і синдром Марфана**
- В) Синдром Карпентера і синдром Марфана
- С) Синдром тестикулярної фемінізації й ахондроплазія

235. Частота синдрому Клайнфельтера серед неплідних чоловіків становить:

- А) 25%
- В) 20%
- С) 30%
- * D) 10%**
- Е) 5%

236. Діагноз різних типів мукополісахаридозів встановлюється за допомогою таких методів:

- А) Цитогенетичних
- * В) Рентгенологічних**
- * С) Клініко-генеалогічних**
- Д) Параклінічних
- * Е) Біохімічних досліджень ферментного дефекту, визначення глікозаміногліканів**

237. З якою метою дітям до 7 років, що страждають на фенілкетонурію, призначають препарати лофеналак, феніл-фрі, нофелан та подібні?

- А) Для підвищення добового калоража дієти
- * В) Замість білкової їжі**
- С) Для ліквідації неврологічних симптомів
- Д) Для витиснення надлишків фенілаланіну

238. Синдром Марфана успадковується:

- A) Аутосомно-домінантно, обмежено статтю
- B) Аутосомно-рецесивно
- C) Х-зчеплено-домінантно
- * D) Аутосомно-домінантно з неповною пенетрантністю і різною експресивністю**
- E) Аутосомно-домінантно з повною пенетрантністю й експресивністю

239. Хромосомна патологія є результатом:

- * A) Нерозходження хромосом у мейозі**
- * B) Передачі нащадку перебудов хромосом від батьків**
- * C) Хромосомних мутацій, що виникли de novo**
- * D) Індукції хромосомних ушкоджень в гаметах під впливом мутагенів навколишнього середовища**
- E) Нерозходження хромосом у мітозі

240. Частота синдрому Шерешевського-Тернера серед новонароджених становить:

- A) 1:500000
- B) 1:50000
- * C) 1:5000**
- D) 1:500

241. Частота синдрому Клайнфельтера серед новонароджених хлопчиків становить:

- A) 1:50000
- B) 1:10000
- C) 1:5000
- * D) 1:1000**
- E) 1:500

242. Який тип успадкування характерний для мукополісахаридозів?

- A) Х-зчеплений домінантний
- B) Мультифакторіальний
- C) Аутомно-домінантний

*** D) Аутомно-рецесивний, Х-зчеплений рецесивний**

243. Зчеплено зі статтю успадковуються:

- A) Хондродистрофія, багатопалість
- B) Глактоземія, муковісцидоз

*** C) Гемофілія, іхтіоз**

- D) Хвороба Дауна, синдром Клайнфельтера

244. До синдромів, пов'язаних з аномаліями числа хромосом відносяться:

- A) Синдром Леша-Ніхана
- B) Синдром Гурлера

*** C) Синдром Шерешевського-Тернера**

- D) Хвороба Тея-Сакса
- E) Синдром Блума

245. До гемоглобінопатій, що мають клінічне значення відносяться:

*** A) Альфа-таласемії**

*** B) Бета-таласемії**

*** C) Захворювання, пов'язані з нестабільністю гемоглобіну**

- D) Сімейний еритроцитоз

246. Синдром Дауна є результатом нерозходження хромосом при:

*** A) Першому мейотичному поділі**

*** B) Другому мейотичному поділі**

- C) Не залежить від мейотичного поділу

247. В якому віці необхідно почати лікування вродженого гіпотиреозу?

- A) З 3 – 5-го днів життя
- B) Після 10 років
- * C) З 17-го дня життя**
- D) У пубертатному періоді

248. Якими препаратами можна компенсувати дефіцит білку в дієті дитини з фенілкетонурією?

- * A) Нофелан,**
- * B) Апонтій**
- * C) Феніл-фрі**
- D) Хумана

249. Високий рівень гомогентизинової кислоти визначається при:

- * A) Алкаптонурії**
- B) Тирозинемії I типу
- C) Фенілкетонурії
- D) Цистинозі

250. Дефект ферменту може призводити до патологічних проявів внаслідок:

- * A) Нестачі кінцевого продукту**
- * B) Накопичення речовин, що не можуть розщеплюватися або піддаватися перетворенням**
- * C) Надлишкової компенсаторної реакції при випадінні ланки в ланцюгу саморегуляції**
- D) Надлишку кінцевого продукту

251. Який метод дослідження дозволяє підтвердити діагноз синдрому Клайнфельтера:

- A) Клініко-генеалогічний аналіз
- B) Тест Обермейстера
- C) Тонкошарова хроматографія крові на амінокислоти в динаміці
- * D) Хромосомний аналіз каріотипі**
- E) Скринінг сечі

252. Зниження тирозину в плазмі після обмеження білку в дієті і прийому вітаміну С характерне для:

- A) Спадкової аміноацидемії
- * B) Тирозиноза**
- C) Цирозу печінки
- * D) Транзиторної тирозинурії**

253. Які клінічні прояви хронічної форми спадкової тирозинемії?

- * A) Неврологічні порушення на тлі лихоманки в неонатальному періоді**
- * B) Гепатомегалія, гіпотрофія в перші місяці життя**
- * C) Повільно прогресуюча гіпотрофія, вузликовий цироз печінки, симптом Фанконі**
- D) Рахіт, лейкопенія

254. Зазначте основні клінічні симптоми глікогенозу I типу:

- A) Деформація кістяка, гепатоспленомегалія
- * B) Відставання в рості, гепатомегалія, гіпоглікемія**
- C) Рання жовтуха, гепатоспленомегалія, розумова відсталість
- D) М'язева гіпотонія, ожиріння, гепатомегалія

255. При порушенні структури ДНК спостерігаються:

- * А) Делеції**
- * В) Одиничні нуклеотидні заміни**
- * С) Дуплікації генів**
- * D) Мутації, що порушують сплайсинг**
- Е) Модифікації

256. Основні клінічні симптоми при мукополісахаридозі:

- А) Гепатоспленомегалія, судорожний синдром, жовтуха
- В) М'язева гіпотонія, судороги, розумова відсталість, ожиріння
- * С) Затримка росту, розумова відсталість, деформація кістяка, черепно-лицьові дисморфії**
- Д) Порушення опорно-рухового апарату, множинні дизостози, гіперплазія ясен, важкий ступінь розумової відсталості

257. Відставання в психічному розвитку, атаксія, алалія, інтенційний тремор, судоми, підвищений вміст гістидину в сироватці крові спостерігається при:

- * А) Фенілкетонурії**
- В) Хворобі Помпе
- * С) Гістидинемії**
- Д) Мукополісахаридозах

258. Назвіть основний клінічний прояв алкаптонурії?

- * А) Гепатомегалія, гіпотрофія**
- В) Синдактилія, глухота
- С) Вади серця, гіпераміноацидурія
- * D) Артропатія, охроноз, потемніння сечі в лужному середовищі**
- * Е) Жовтяниця в неонатальному періоді**

259. Які з клінічних проявів характерні для цистинозу:

- * А) Швидко прогресуюча гіпотрофія**
- В) Анорексія
- * С) Ретинопатія, поліурія, полідипсія**
- * D) Різке відставання в рості**

260. Які з перерахованих дефектів ферменту можливі при гомоцистинурії?

- * А) Повна відсутність ферменту**
- * В) Зниження активності ферменту**
- * С) Зниження спроможності зв'язувати кофермент**
- D) Підвищення активності ферменту

261. Гістидинемія виявляється:

- A) З 5 років
- * В) На першому році життя**
- * С) З 3-х місяців**
- D) З 2-х до 6 місяців

262. Які методи можна використовувати для діагностики тирозинемії?

- A) Каріотипування
- * В) ТШХ амінокислот крові і сечі**
- * С) Кількісне визначення амінокислот крові і сечі**
- * D) Сечовий скринінг**

263. З якого віку частіше маніфестує спадкова метаболічна енцефалопатія?

- * А) З періоду новонародженості**
- * В) З 4 місяців**
- * С) На 1-4 році**
- D) Після 20-го року

264. При терапії гіперорнітинемії використовується:

- A) Обмеження фенілаланіну в їжі
- * B) Екзогенне введення креатиніну**
- C) Виключення з їжі тирозину
- D) Введення великих доз вітаміну B6

265. Стійка мікрогематурія, оксалурія, кісткові зміни характерні для клінічної картини:

- * A) Спадкових тубулопатій**
- * B) Некетотичної гіпергліцинемії**
- C) Вітамін-D-незалежного рахіту
- D) Алкаптонурії
- E) Аргинінемії

266. Спадкова гіперлізинемія характеризується:

- * A) Затримкою розумового розвитку**
- * B) Гліцинурією**
- * C) Порушенням обміну гліцину**
- * D) Неврологічними симптомами**
- E) Затримкою фізичного розвитку

267. Гіперпролінемія - це:

- * A) Ауtosомно-рецесивне захворювання**
- * B) Спадкова патологія амінокислотного обміну з ауtosомно-рецесивним типом успадкування**
- C) Порушення обміну вуглеводів

268. У хворої дитини виявлені порушення обміну триптофану. Про яке захворювання варто думати?

- A) Хвороба Марфана
- * B) Гомоцистинурія**
- * C) Синдром Кнапа-Конровера**
- D) Синдром Тернера

269. У фенотипово здорових батьків, що перебувають у близькоспорідненому шлюбі, двоє дітей страждають спадковою непереносимістю галактози. Який тип успадкування?

- A) Аутосомно-домінантний
- * B) Аутосомно-рецесивний**
- C) Мультифакторіальне захворювання
- D) Х-зчеплений рецесивний

270. В якій хромосомі локалізований ген супероксиддисмутази?

- A) 12p11
- B) 15q22
- * C) 21q22**
- D) 5p11
- E) 4q21

271. Яке захворювання обумовлене недостатністю ферменту фруктокінази?

- A) Галактоземія
- B) Мукополісахаридоз
- * C) Фруктоземія**
- D) Гангліозидоз

272. Глікогеноз - захворювання, яке викликане:

- A) Трисомією по хромосомі 18
- * В) Порушенням чинників, що регулюють дію ферментів, які розщеплюють глікоген**
- * С) Недостатністю кофакторів**
- D) Недостатністю транспортних систем
- * Е) Генетичним дефектом ферментів, що беруть участь у метаболізмі глікогену**

273. Виберіть з перерахованих показники, що використовуються для діагностики глікогенозів:

- A) Фруктоземія, ацидоз
- * В) Анемія, ацидоз**
- * С) Знижена активність ферментів глікогенолізу, гіпоглікемія**
- * D) Протеїнурія, галактоземія**
- E) Гіпербілірубінемія

274. Галактоземія - це:

- * А) Стан, який характеризується збільшенням вмісту галактози в крові**
- B) Аутосомно-домінантна спадкова патологія
- * С) Патологія обміну вуглеводів**
- * D) Аутосомно-рецесивна хвороба, пов'язана з відсутністю активності відповідного ферменту**

275. Для хворих з адреногенітальним синдромом /сільвтрачаюча форма/ необхідна дієта:

- A) Збагачена білком
- * В) З підсолюванням їжі**
- C) Мольочно-рослинна
- D) З обмеженням жирів у раціоні

276. Немовля з діагнозом галактоземія потрібно годувати:

- * А) Низьколактозним мольоком**
- * В) Низьколактозною сумішшю**
- С) Штучними сумішами на коров'ячому мольоці
- Д) Тільки грудним мольоком

277. Які з перерахованих органів зазнають ушкодження при галактоземії:

- * А) Шлунково-кишковий тракт**
- * В) Печінка**
- * С) Органи зору**
- Д) Органи слуху

278. Для підтвердження діагнозу фруктоземії необхідно:

- * А) Визначити кількість фруктози в крові і сечі**
- * В) Досліджувати рівень цукру в крові**
- * С) Вивчити електроліти крові і цукор у сечі**
- Д) Провести пробу Сулковича

279. Спадкова фруктоземія обумовлена:

- * А) Аутосомно-рецесивною мутацією в гені фруктокінази**
- * В) Аутосомно-рецесивною мутацією**
- С) Аутосомно-домінантною мутацією в гені фруктозо-1-фосфаталядолази

280. Виключивши з харчування фруктозу, сахарозу і сорбіт, можна попередити клінічну маніфестацію:

- А) Цукрового діабету
- * В) Фруктоземії**
- С) Нецукрового діабету
- * Д) Деяких спадкових дефектів вуглеводного обміну**

281. Причиною синдрому Відемана-Беквіта є:

- A) Зміна числа статевих хромосом
- B) Кількісна зміна аутосом
- * C) Мутація гену**
- D) Зміна числа і структури хромосом

282. Для якого мукополісахаридозу характерне успадкування, зчеплене з X-хромосоною?

- A) Синдром Гурлера
- B) Синдром Санфіліпо
- * C) Синдром Хантера**
- D) Синдром Моркіо
- E) Синдром Шейє

283. Затримка росту, розумова відсталість, лицьові дизморфії, множинний дизостоз характерні для:

- A) Синдрому Дубіна-Джонсона
- B) Синдрому Нунана
- * C) Синдрому Гурлера**
- D) Синдрому Тернера
- E) Синдрому Криглера-Найяра

284. Терапія мукополісахаридозів включає:

- * A) Ферментозамісну терапію**
- * B) Симптоматичне лікування і ортопедичну корекцію**
- C) Дієтотерапію і десенсибілізацію

285. Доклінічне виявлення мукополісахаридозу можливе при:

- A) Масовому скринінгу новонароджених
- * B) Обстеженні дітей раннього віку в сім'ях груп ризику за цією патологією**
- * C) Інвазивній антенатальній діагностиці**
- D) Повному біохімічному і цитогенетичному обстеженні новонароджених

286. До основних клінічних ознак синдрому Расела-Сільвера відносяться:

- A) Відставання в рості, кавові плями на шкірі, підшкірні вузлики, кістякові дизморфії
- B) Затримка росту, розумова відсталість, клювоподібний ніс, дефіцит маси тіла
- * C) Відставання в рості з народження, дефіцит маси тіла, асиметрія кістяка**
- D) Великі кавові плями на шкірі, швидкий ріст, фізичний розвиток випереджає паспортний вік, фіброзні дизплазії, передчасне статеве дозрівання

287. Ураження яких органів характерне для мукополісахаридозів?

- * A) Серцево-судинної системи, ЦНС**
- * B) Кісткової, хрящової тканини, органів зору**
- * C) Печінки, селезінки**
- * D) Органів слуху**
- E) М'язів

288. Мукополісахаридози виявляються:

- A) У період новонародженості
- B) Після 20 років
- C) У період між 20-30 роками
- * D) У перші 3 роки життя**

289. Визначте основні симптоми ниркової глюкозурії

- * А) Глюкозурія**
- * В) Поліурія**
- * С) Гіпокаліємія**
- * D) Зниження рівня глюкози в крові, дегідратація**
- Е) Гіпокальціємія

290. Глікопротеїноз з накопиченням у клітинах печінки і мозку олігосахаридів, що містять фукозу, називається:

- А) Гангліозидозом
- В) Сфинголіпідозом
- С) Глікогенозом
- * D) Фукозидозом**

291. Філадельфійська хромосома спостерігається у хворих, які мають:

- * А) Синдром Дауна**
- В) Синдром Леша-Нихана
- * С) Хронічний мієлоїдний лейкоз**
- Д) При всіх перерахованих

292. Глікогенози характеризуються клінічними проявами з боку:

- * А) Печінки**
- * В) Нирок**
- * С) Нервової системи**
- * D) Серцево-судинної системи**
- Е) Кісткової, хрящової тканини

293. Діагноз глікогенозу ґрунтується на:

- A) Результатах цитогенетичного дослідження
- B) Визначенні рівня глюкози в крові і сечі
- * C) Дослідженні глікогену в біоптатах печінки**
- * D) Дослідженні активності ферментів метаболізму глікогену, накопичення глікогену в клітинах різних тканин біохімічно або гістохімічно**

294. Манозидоз - спадкова патологія, що відноситься до:

- A) Спадкової патології обміну вуглеводів
- B) Глікогенозів
- * C) Глікопротеїнозів**
- D) Муколіпідозів

295. Який показник соматотропіну в крові при клофеліновому тесті вважається нормальним:

- A) Більше або дорівнює 3 нг/моль
- B) Більше або дорівнює 4 нг/моль
- C) Більше або дорівнює 5 нг/моль
- * D) Більше або дорівнює 6 нг/моль**

296. Чи можна вважати наявність стеатореї підтверджуючим показником в діагностиці муковісцидозу?

- * A) Ні**
- B) Так

297. Який білок є дефектним при муковісцидозі?

- * A) Мембранозв'язаний хлорний канал**
- B) Мембранозв'язаний кальцієвий канал
- C) Фермент, що зумовлює дозрівання ферментів підшлункової залози
- D) Амілаза

298. Диференціювати муковісцидоз слід з такими захворюваннями:

- A) Всією хромосомною патологією
- B) Ензимопатіями спадкової природи
- * C) Целіакією і бронхо-легеневою патологією**
- D) Аміноацидуріями

299. Муковісцидоз діагностують за допомогою:

- * A) Клініко-генеалогічного обстеження**
- * B) Пілокарпінової проби**
- C) Біохімічних і цитогенетичних методів
- * D) ДНК-діагностики**

300. Вкажіть ефективний метод патогенетичного лікування целіакії

- A) Дієта вегетаріанська
- B) Дієта з обмеженням вуглеводів
- C) Зменшення жиру в їжі
- * D) Агліадинова дієта, що не містить продуктів злакових рослин**
- E) Дієта багата жирами і вітамінами

301. При якому типі мукополісахаридозів має місце розумова відсталість, легкі соматичні дизморфії, екскреція з сечею гепарансульфату?

- A) Синдром Гурлера
- B) Синдром Хантера
- * C) Синдром Санфіліпо**

302. Яка частота хромосомних аномалій серед новонароджених дітей з вадами розвитку?

*** A) 3-5%**

B) 10%

C) 20%

D) 35%

E) 50%

303. Яка частота хромосомних аномалій серед пацієнтів з порушенням диференціювання статі?

A) 5-10%

B) 10-15%

C) 2-3%

D) 60%

E) 70%

*** F) 20-50%**

304. Який відсоток - клітин з X-хроматином у чоловіків з синдромом Клайнфельтера?

A) 1-2%

*** B) 10-30%**

C) 5%

D) 0%

305. У яких випадках спадкового порушення метаболізму для лабораторної діагностики може бути використана тонкошарова хроматографія?

- * А) Аміноацидопатії**
- * В) Порушення ліпідного обміну**
- * С) Фруктоземія**
- * D) Галактоземія**
- Е) Порушення обміну металів

306. До спадкових синдромів з підвищеною нестабільністю хромосом відносяться:

- * А) Анемія Фанконі**
- * В) Синдром Блума**
- * С) Атаксія -телеангіектазія**
- D) Синдром Прадера-Віллі

307. До Х-зчепленої патології відноситься:

- * А) Синдром Леша-Нихана**
- В) Синдром Блума
- С) Синдром Тернера
- D) Синдром Патау

308. Про яке захворювання можна думати у дитини 6 місяців з бронхо-легеневою рецидивуючою патологією, підвищенням іонів Na^+ і Cl^- у потовій рідині?

- А) Гомоцистинурію
- В) Туберкульоз
- С) Адрено-генітальний синдром
- * D) Муковісцидоз**

309. Які причини можуть викликати спадкові дефекти обміну?

- A) Хромосомні мутації
- B) Вік батьків
- C) Ендокринні порушення

*** D) Генні мутації**

310. Чому матері у віці до 30 років мають більший ризик народити другу дитину також з синдромом Дауна, ніж матері старшого віку?

- A) У мольодих жінок частіше порушується процес гаметогенезу
- B) У мольодих жінок більше страждають захисні реакції організму
- C) Мольоді жінки частіше зустрічаються з професійними мутагенами

*** D) Народження дитини з синдромом Дауна у жінок до 30 років може свідчити про наявність певних механізмів, що зумовили неросходження хромосом в мейозі**

311. Діагностичні критерії синдрому Марфана:

- A) Мікроцефалія, гіпопигментація шкіри, відставання в психомоторному розвитку
- B) Розумова відсталість, макроорхидизм, вузьке, довге обличчя, масивне підборіддя, деформовані вуха

*** C) Високий зріст, гіперрухливість суглобів, підвивих кришталика, аномальний ріст зубів, кіфоз, сколіоз, арахнодактилія, аневризма аорти**

312. Які методи можна застосовувати для діагностики синдрому Клайнфельтера у новонароджених?

- A) Біохімічний
- B) Генеалогічний
- * C) Цитогенетичний та синдромольогічний**
- * D) Дослідження X- та Y-статевого хроматину**

313. Який матеріал можна використати у новонароджених дівчаток для діагностики X-хромосомної патології?

- A) Статеві клітини
- * B) Букальний епітелій**
- * C) Лейкоцити периферичної крові**

314. Які патогномонічні прояви спостерігаються у новонароджених дівчаток з синдромом Шерешевського-Тернера?

- A) Блакитне забарвлення склер
- * B) Лімфатичний набряк кистей**
- * C) Лімфатичний набряк стоп**
- * D) Лімфатичний набряк верхньої частини тулубу і шиї**

315. Які генетичні закономірності спостерігаються при синдромі Альпорта?

- * A) Плейотропія**
- * B) Пенетрантність**
- C) Множинний алелізм
- * D) Домінування**
- * E) Експресивність**

316. Який тип успадкування спостерігається при синдромі Альпорта?

- * A) Аутосомно-домінантний**
- B) Полігенний
- * C) Зчеплений з X хромосоною**
- * D) Аутосомно-рецесивний**

317. Якими генетичними явищами обумовлений клінічний поліморфізм при синдромі Апера?

- A) Полігенією
- * В) Різною пенетрантністю**
- * С) Плейотропією**
- * D) Різною експресивністю**
- * Е) Залежністю від статі**

318. З якими генетичними закономірностями пов'язані прояви синдрому Мартіна-Белла?

- A) Множинним алелізмом
- * В) Хромосомною нестабільністю**
- * С) Залежністю від статі**
- * D) Генетичною гетерогенністю**

319. Які методи діагностики синдрому Мартіна-Белла?

- A) Визначення рівня фенілаланіну в периферичній крові
- * В) Синдромольогічний аналіз**
- * С) Патопсихологічне тестування**
- * D) Цитогенетичний аналіз**
- * Е) Молекулярно-генетичний аналіз**

320. Які найбільш постійні клінічні прояви аутосомних синдромів?

- * А) Пренатальна гіпоплазія**
- * В) Дизморфія та низьке розташування вушних раковин**
- * С) Епікант, гіпоплазія статевих органів**
- * D) Затримка фізичного та психічного розвитку**
- E) Пренатальна гіперплазія

321. Чи можна на підставі синдромольогічного аналізу встановити діагноз синдрому Клайнфельтера у новонароджених хлопчиків?

*** А) Ні**

В) Так

322. Характерні риси для родоводів при аутосомно-домінантному типі успадкування ознак:

А) Споріднений шлюб

В) Спостереження ознак по горизонталі

*** С) Розподіл ознак в родоводі переважно по вертикалі**

*** D) Відсутність переважного ураження осіб якоїсь однієї статі**

323. Наведіть загальні ознаки спадкових хвороб

*** А) Накопичення хвороб в сім'ях хворих**

*** В) Хронічний перебіг хвороби**

*** С) Клінічний поліморфізм**

*** D) Пошкодження багатьох функціональних систем організма**

Е) Гострий перебіг хвороби

324. Чи можна категорично стверджувати, що наявність тільки одного хворого в родині вказує на неспадковий характер захворювання?

*** А) Ні**

В) Так

С) Можливо

325. Чим обумовлений хронічний перебіг з прогресивною клінікою при муковісцидозі, міодистрофії Дюшена?

- * А) Постійною дією мутантного гену**
- В) Дією мутантного гену в ембріогенезі
- С) Модифікаційною мінливістю
- * D) Онтогенетичною мінливістю**
- * Е) Взаємодією неалельних генів**

326. Чим обумовлений рецидивуючий перебіг спадкових хвороб людини?

- * А) Генетичними факторами**
- * В) Факторами середовища**
- С) Ендогенними факторами

327. Чи слід враховувати наявність у хворого специфічних симптомів та їх сполучень для діагностики спадкових хвороб?

- * А) Так**
- В) Ні
- С) Можливо

328. Яка генетична закономірність обумовлює підвивих кришталика, арахнодактилію та пролапс митрального клапану серця при синдромі Марфана?

- А) Модифікаційна мінливість
- В) Взаємодія алельного гену
- С) Взаємодія неалельних генів
- * D) Первинна плейотропія**

329. Чи залежить клінічний прояв спадкових хвороб від плейотропії генів?

- * А) Плейотропна дія генів прямо впливає на клінічний прояв спадкових хвороб**
- В) Плейотропія не впливає на клініку
- С) Клініка спадкових хвороб повністю залежить від факторів середовища

330. Яка генетична закономірність обумовлює гіпопигментацію шкіри, волосся, райдужки, порушення нервової системи у одного пацієнта?

- A) Модифікаційна мінливість
- B) Пенетрантність
- C) Множинний алелізм

*** D) Первинна плейотропія**

331. Який генетичний механізм обумовлює наявність густого слизу в бронхах та підшлунковій залозі при муковісцидозі?

- A) Пенетрантність
- B) Множинний алелізм
- C) Взаємодія алельних генів

*** D) Вторинна плейотропія**

332. Які клінічні прояви найбільш характерні для спадкових хвороб?

- A) Ураження тільки однієї з функціональних систем організму

*** B) Наявність ураження багатьох функціональних систем організму**

- C) Поява клінічних проявів тільки в періоді новонародженості

*** D) Ураження серцево-судинної та нервової систем**

*** E) Наявність ураження багатьох функціональних систем організму протягом онтогенезу**

333. Частота розповсюдження гену адреногенітального синдрому серед новонароджених становить:

- A) 1:2 000

*** B) 1:5 000**

- C) 1:10 000

- D) 1:100 000

334. Які види хромосомних аномалій практично не зустрічаються у живонароджених дітей?

- A) Інверсії, транслокації, дуплікації, делеції
- * B) Поліплоїдії**
- C) Анеуплоїдії
- D) Міжхромосомні перебудови

335. Які основні показання для каріотипування?

- * A) Наявність в анамнезі мертвонароджених дітей з множинними вадами розвитку**
- B) Хронічний перебіг захворювання
- C) Наявність судом
- * D) Розумова відсталість в поєднанні з вадами розвитку**

336. Які з наведених захворювань відносяться до мультифакторіальних?

- * A) Дефекти невральної трубки**
- B) М'язеві дистрофії
- C) Муковісцидоз
- * D) Бронхіальна астма, atopічний дерматит**

337. Які з перерахованих хвороб відносяться до мультифакторіальних?

- A) Синдром Марфана
- B) Гіпелля-Ліндау
- * C) Гіпертонічна хвороба**
- D) Ектродактилія
- * E) Цукровий діабет**

338. Назвіть етіологічні генетичні фактори при мультифакторіальній патології:

- A) Дія двох алелей гену одного локуса
- B) Мікроделеції хромосом
- C) Ефект одного гену

*** D) Адитивний ефект дії багатьох генів**

339. Що означає асоціація мультифакторіальної хвороби з поліморфними системами?

*** A) Найбільш високу частоту визначеного маркера серед хворих в порівнянні з такою у здорових**

- B) Розміщення гену, який обумовлює хворобу, і гену маркерної ознаки на одній хромосомі
- C) Наявність рекомбінації між геном хвороби і геном поліморфної системи

340. Які методи можна використати для встановлення мультифакторіальної природи захворювання

*** A) Близнюковий**

*** B) Молекулярно-генетичний**

C) Цитогенетичний

*** D) Клініко-генеалогічний**

*** E) Популяційно-статистичний**

341. Синдром Марфана успадковується аутосомно-домінантно Чому повторний ризик нижче теоретично очікуваного?

- A) Кодомінантність
- B) Плейотропія
- C) Неповне домінування гену
- D) Полімерія

*** E) Пенетрантність 30%**

342. Частота хромосомної патології серед неплідних чоловіків становить:

- A) 1:100 000
- B) 1:50 000
- C) 1:10 000
- D) 1:5 000

*** E) 1:10**

343. Частота аномалій хромосом серед спонтанних абортів у першому триместрі вагітності становить:

- A) 1%
- B) 5%

*** C) 55%**

- D) 20%

344. Частота хромосомних аномалій серед новороджених становить:

- A) 10%
- B) 20%
- C) 2%

*** D) 0,8%**

- E) 1,5%

345. У якому віці клінічно проявляється синдром Клайнфельтера?

- A) З перших днів життя
- B) З першого півріччя життя
- C) На першому-другому році життя

*** D) У пубертатному і постпубертатному періодах**

346. Який ризик народження дитини з трисомією 13 у жінок у віці 45 років?

- A) 50%
- B) 32%
- C) 25%
- * D) 4,2%**
- E) 2,5%

347. Які з перерахованих захворювань обумовлені мутаціями генного апарату мітохондрій?

- A) Хвороба Шейє
- B) Синдром Гурлера
- C) Синдром Марфана
- D) Гомоцистинурія
- * E) Синдром Кернса-Сейра**

348. Які з перерахованих захворювань можна діагностувати в доклінічному періоді?

- A) Синдром Едвардса
- B) Хвороба Дауна
- * C) Фенілкетонурія**
- D) Синдром Сміта-Лемлі-Опітца

349. Який з перерахованих лабораторних методів діагностики аміноацидопатій є неспецифічним?

- A) Тонкошарова хроматографія
- B) Рідинна хроматографія, ТМС
- C) Проба на щавелеву кислоту
- * D) Проба Фелінга**

350. Фенілкетонурія - це:

- * А) Фенілпіровиноградна олігофренія**
- * В) Оксифенілкетонурія**
- * С) Хвороба Фелінга**
- D) Хвороба Гоше

351. При фенілкетонурії в сечі підвищений рівень:

- A) Галактози
- B) Триптофану
- * С) Фенілаланіну**
- D) Лізину, проліну, тірозину

352. Дієти при фенілкетонурії необхідно дотримуватись:

- * А) Протягом періоду новонародженості**
- * В) Не менше 6-7 років**
- C) Після 20 років

353. При гіпофізарному нанізмі рекомендована терапія:

- A) Неспецифічними стимуляторами росту
- * В) Соматотропіном, анаболічними стероїдами, тиреоїдними гормонами, статевими стероїдами у період пубертації**
- * С) Анаболічними гормонами**
- * D) Статевими стероїдами, тиреоїдними гормонами**

354. Яка вада розвитку є характерною для фенілаланінової фетопатії?

- * А) Вроджені вади серця**
- B) Полідактилія з синдактилією
- C) Пупочна кила
- D) Незарощення губи і піднебіння

355. Вкажіть на психо-неврологічні розлади, які спостерігаються при фенілкетонурії:

- * А) Просте слабоумство з переважанням ознак загального психічного недорозвинення**
- * В) Шизофреноподібні**
- * С) Розумова відсталість різного ступеня**
- D) Пригнічення ЦНС

356. З якого віку може проявитися транзиторна гіперфенілаланінемія?

- A) Після пубертатного періоду
- B) В період між 10-20 роками
- C) Після 10 років
- * D) У період новонародженості**

357. Зазначте основні клінічні симптоми алкаптонурії:

- * А) Ураження суглобів**
- * В) Артропатія, охроноз, потемніння сечі**
- C) Рання жовтуха, серцево-судинні зміни

358. При якому захворюванні у дітей визначається непереносимість продуктів, що містять гліадин?

- A) Аргінінянтарна аміноацидурия
- B) Фруктоземія
- C) Мукополісахаридоз
- D) Адреногенітальний синдром
- * Е) Целіакія**

359. Чим обумовлена індивідуальна чутливість до лікарських препаратів у людини?

- A) Впливом зовнішнього середовища в постнатальному періоді
- B) Впливом зовнішнього середовища в періоді внутрішньоутробного розвитку
- * C) Генетичною індивідуальністю**
- * D) Поєднанням впливом генетичних і зовнішньосередовищних чинників**

360. Хвороба Вільсона-Коновалова - це:

- A) Набутий гепатит вірусного походження
- * B) Спадкове захворювання**
- C) Генетична патологія амінокислотного обміну
- * D) Генетична патологія обміну міді**
- * E) Захворювання, що викликане мутацією в гені білку церулоплазміну, тип успадкування - аутосомно-рецесивний**

361. В якому віці маніфестує гепато-лентикулярна дегенерація?

- A) В періоді новонародженості
- * B) В шкільному віці**
- * C) У віці від 6 до 30 років**
- * D) У віці 20-30 років**

362. Назвіть клінічні форми хвороби Вільсона-Коновалова

- * A) Абдомінальна і тремтливо-ригідна форми**
- * B) Ригідно-аритмо-гіперкінетична**
- * C) Екстрапірамідно-коркова форма**
- D) Легенева форма

363. Назвіть мінімальні діагностичні ознаки хвороби Вільсона-Коновалова

- * А) Гепатоспленомегалія**
- * В) Різні неврологічні порушення**
- * С) Зниження концентрації церулоплазміну в плазмі, підвищений вміст міді в сечі**
- * D) Кільце Кайзер-Флейшера на райдужній оболонці**
- Е) Часті бронхіти (5-6 разів на рік)

364. У кого необхідно досліджувати рівень церулоплазміну в плазмі крові?

- * А) У хворих у віці 6-50 років з хронічною патологією печінки і явищами екстрапірамідної коркової недостатності**
- * В) У дітей шкільного віку з порушеною функцією печінки і відсутністю верифікованого діагнозу**
- * С) У сібсів і дітей осіб, хворих гепатолентикулярною дегенерацією, або носіїв мутації в гені церулоплазміну**
- D) У сібсів хворих у віці 6-50 років з хронічною патологією печінки і явищами екстрапірамідної коркової недостатності

365. Що таке спадкові тубулопатії?

- * А) Захворювання нирок спадкового походження**
- * В) Генетично обумовлені вади розвитку сечевидільної системи**
- С) Спадкові порушення обміну речовин
- * D) Спадкові захворювання, пов'язані з недостатньою реабсорбцією речовин у ниркових канальцях**
- * Е) Група захворювань, в основі яких лежать порушення процесів канальцевого транспорту органічних сполук або електролітів**

366. Які процеси забезпечують перенос речовин через мембрану?

- * А) Проста дифузія за градієнтом концентрації речовини**
- * В) Полегшена дифузія у напрямку приблизно однакових концентрацій речовини по обидві сторони мембрани**
- * С) Активний транспорт в напрямку більш високого градієнту концентрації речовини**
- D) Активний транспорт в напрямку більш низького градієнту концентрації речовини

367. Назвіть форми печінкових порфірій

- A) Спадкова копропорфірія і спадкова порфірія
- B) Інтермітуюча гостра спадкова копропорфірія
- * С) Інтермітуюча гостра, що вар'ює і протопорфірія**
- * D) Інтермітуюча гостра, що вар'ює і шкіряна пізня**
- * Е) Шведська і південноафриканська форми**

368. Які лабораторні дослідження необхідно проводити для верифікації діагнозу порфірії?

- * А) Дослідження екскреції піролів з сечею і калом у гострий період і період згасання клінічних симптомів**
- * В) Дослідження концентрації уро-, копро- і протопорфіринів в калі і сечі**
- * С) Дослідження уропорфіринів в сечі, а копропорфіринів в калі**
- * D) Проби Фелінга і Hoesch з сечею**
- E) Каріотипування

369. З яких симптомів звичайно починається генетично обумовлений гемохроматоз?

- * А) З симптомів цукрового діабету**
- B) З блювоти, запорів і інших порушень функції шлунково-кишкового тракту
- C) З порушень мови, ходи, тремору і клонічних судорог
- * D) З симптомів цирозу печінки, вторинної атрофії гонад, зміни забарвлення шкіри**
- * Е) Зі зміни забарвлення шкіри і тестикулярної атрофії**

370. Як класифікують порфірії?

- * **A) Печінкові і еритропоетичні**
- * **B) Шведська, південноафриканська форми і протопорфірії**
- * **C) Інтермітуюча гостра і шкіряна пізня форми**
- * **D) Порфірії дітей і дорослих**
- E) Ювенільна порфірія

371. Які Ви знаєте спадкові захворювання, пов'язані з патологією обміну міді в організмі?

- A) Хвороба Мен'єра
- * **B) Гепатолентикулярна дегенерація**
- * **C) Синдром Менкеса (кучерявого волосся)**
- D) Протопорфірії

372. Назвіть спадкову хворобу, по'язану з генетичним дефектом обміну заліза

- A) Гепатоцеребральна дистрофія
- * **B) Гемохроматоз**
- C) Гемофілія В
- D) Синдром Коккейна

373. Назвіть найбільш частий вік маніфестації гемохроматозу

- A) У періоді новонародженості
- * **B) У зрілому віці**
- C) У школярів
- * **D) 30-40 років**

374. Які розрізняють стадії розвитку хвороби Вільсона-Коновалова?

- * А) Преклінічна і клінічна**
- * В) Вісцеральна**
- С) Гостра і хронічна
- * D) Неврологічна**

375. Який комплекс досліджень необхідний для верифікації діагнозу хвороби Вільсона-Коновалова?

- * А) Клінічне і генеалогічне дослідження**
- * В) Огляд очей з щілинною лампою, дослідження рівня церулоплазміну в сироватці або плазмі крові й вміст міді в добовій сечі**
- * С) Дослідження функціональної спроможності печінки і радіоізотопна гепатографія**
- * D) ДНК-діагностика**
- Е) Каріотипування

376. Симптоматика якої патології вимагає виключення діагнозу порфірії?

- * А) Гострого нападу апендициту**
- * В) Дерматозів з бульозними елементами**
- * С) Ентеропатичного акродерматиту**
- * D) Тривалої неясної неврологічної інтермітуючої симптоматики**
- Е) Гострий напад лихоманки

377. Які головні дефекти лежать в основі первинних тубулопатій?

- * А) Дефіцит або дефект пермеази в результаті генної мутації**
- * В) Зміни ферментів, що беруть участь в активному переносі транспортованих через мембрану речовин**
- * С) Зміна чутливості мембранних рецепторів до регулюючої дії гормонів**
- D) Надлишок пермеази в результаті генної мутації

378. Назвіть основні причини вторинних тубулопатій

- A) Вроджені вади розвитку сечостатевої системи, ускладнені вторинними інфекціями
- B) Складні синдроми МВПР хромосомної етіології
- * C) Результат ушкодження ниркових канальців при набутих хворобах обміну речовин і бактеріальних інфекціях**
- * D) Результат ушкодження системи ниркових канальців як при спадкових, так і при набутих хворобах обміну в зв'язку з метаболічними дефектами за межами нефрона**

379. Назвіть основні клінічні симптоми всіх тубулопатій?

- * A) Поліурія**
- * B) Нефролітіаз**
- * C) Аномалії кістяка**
- D) Гемольітичний синдром

380. При яких первинних тубулопатіях спостерігаються аномалії кістяка?

- A) Ниркова глюкозурія, нирковий нецукровий діабет, цистинурія
- * B) Фосфат-діабет**
- * C) Синдром де Тоні-Дебре-Фанконі**
- * D) При нирковий ацидоз**

381. Назвіть вторинні тубулопатії, при яких основним симптомом є аномалії кістяка

- * A) Целіакія, вітамін Д-залежний рахіт, псевдогіпопаратиреоїдизм**
- B) Оксалоз, тирозиноз, хронічна ниркова недостатність
- C) Фосфат-діабет, синдром де Тоні-Дебре-Фанконі, нирковий тубулярний ацидоз

382. Зазначте основні клінічні симптоми, що входять у синдром де Тоні-Дебре-Фанконі

- * А) Відставання в рості, метаболічний ацидоз**
- * В) Поліурія і нефролітіаз**
- * С) Аномалії кістяка, розумова відсталість**
- D) Глюкозурія і глюкоземія, розумова відсталість

383. Визначте час маніфестації синдрому де Тоні-Дебре-Фанконі

- A) У періоді новонародженості
- * В) У дошкільному віці**
- * С) На 1-2 роках життя**
- D) У зрілому віці

384. Зазначте тип успадкування ниркової глюкозурії

- * А) Аутосомно-домінантний з різною експресивністю**
- B) Аутосомно-рецесивний
- C) Х-зчеплений домінантний
- D) Жодний з перерахованих

385. Ефективними засобами терапії вітамін Д-резистентного рахіту в даний час є:

- * А) Тривале введення вітаміну Д у великих дозах**
- * В) Ентеральне введення неорганічних фосфатів з наступним призначенням вітаміну Д**
- * С) Активні метаболіти вітаміну Д**
- * D) Ортопедична корекція аномалій кістяка**
- E) Застосування ферментів підшлункової залози

386. Які Ви знаєте типи ниркового тубулярного ацидозу?

- * А) Дистальний і проксимальний**
- * В) Нирковий тубулярний ацидоз дорослих і інфантильний**
- * С) I-го і II-го типів**
- * D) Хвороба Баттлера-Олбрайта і синдром Лайтвуда**
- Е) Синдром Меккеля

387. Назвіть основний патогенетичний механізм при нирковому нецукровому діабеті

- * А) Відсутність реакції клітин епітелію канальців нирок на АДГ**
- В) Зниження рівня вазопресину в крові
- * С) Зниження осмольярності сечі**
- * D) Підвищений синтез простагландинів**
- * Е) Зниження осмольярності сечі і збільшення кількості вазопресину в плазмі крові**

388. Які Ви знаєте спадкові порушення ниркового мембранного транспорту амінокислот?

- А) Жодне з перерахованих
- * В) Цистинурія, гліцинурія, глюкогліцинурія, іміногліцинурія, хвороба Хартнупа**
- * С) Цистинурія, глюкогліцинурія**
- * D) Хвороба Хартнупа, де Тоні-Дебре-Фанконі, Баттлера-Олбрайта**
- * Е) Сечокам'яна хвороба різного генезу**

389. Дифузне порушення ороговіння шкіри за типом гіперкератозу без запального компоненту - головний симптом:

- А) Еритрокератодермій
- * В) Фолікулярних кератозів**
- С) Бородавчастих кератозів
- * D) Кератодермій**
- * Е) Іхтіозів**

390. Вульгарний іхтіоз успадковується:

- * А) Аутосомно-домінантно**
- В) Аутосомно-рецесивно
- С) Х-зчеплено домінантно
- Д) Х-зчеплено рецесивно
- Е) Як полігенний синдром

391. Х-зчеплений іхтіоз відрізняється від вульгарного іхтіозу:

- * А) Клінічними проявами**
- * В) Часом початку захворювання**
- * С) Гістохімічно**
- * Д) Типом успадкування**
- Е) Гистологічним виявленням ретенційного гіперкератозу

392. Клінічна картина іхтіозу плоду розвивається:

- * А) В середині вагітності**
- * В) Наприкінці вагітності**
- С) Відразу після народження

393. Ламелярний іхтіоз - це гіперкератоз, при якому запальний (еритематозний) компонент:

- * А) Відсутній**
- * В) Присутній тимчасово, на початку захворювання**
- С) З'являється в другій половині життя
- Д) Присутній постійно

394. При епідермольітичному іхтіозі головними симптомами є:

- * А) "Ошпарена" шкіра при народженні**
- * В) Відшарування епідермісу з утворенням міхурів**
- С) Рівномірне ороговіння
- * D) Нерівномірне ороговіння**

395. Епідермольітичний іхтіоз успадковується:

- А) Аутосомно-рецесивно
- * В) Аутосомно-домінантно**
- С) Х-зчеплено домінантно
- Д) Х-зчеплено рецесивно
- Е) Як полігенний синдром

396. Односторонній іхтіоз клінічно проявляється ураженням шкіри однієї сторони тіла в сполученні з:

- * А) Ураженням кісток**
- * В) Ураженням нирки**
- * С) Ураженням мозку**
- Д) Ураженням м'язів

397. Лінеарний (обгинаючий) іхтіоз фактично відноситься до:

- А) Еритрокератодермій
- * В) Іхтіозів**
- С) Фолікулярних кератозів
- Д) Кератодермій

398. Ділянки посиленого ороговіння при голковому іхтіозі:

- А) Округлої форми, покривають усе тіло
- * В) Округлої форми, покривають частину поверхні тіла**
- * С) Лінійної V- і S-подібної форми, покривають частину поверхні тіла**

399. Для еритрокератодермій характерне таке сполучення симптомів:

- A) Гіперкератоз без запальної реакції
- * B) Гіперкератоз і запальна реакція**
- C) Епідермоліз і акантоз
- D) Множинні пустули й акантоз

400. Для фолікулярних кератозів характерні:

- A) Поодинокі невеликі вогнища суцільного ороговіння
- B) Поодинокі дуже великі вогнища суцільного ороговіння
- * C) Дисемінований характер порушення ороговіння, що зв'язаний з вихідним отвором фолікулів**
- D) Велике запалення більшості фолікулів

401. Волосяний лишай (lichen pilaris) відноситься до:

- A) Грибкових захворювань шкіри і волосся
- B) Запальних захворювань сально-волосяних фолікулів
- * C) Фолікулярних кератозів**
- D) Кератодермій

402. Бородавчасті кератози успадковуються:

- * A) Аутосомно-домінантно і аутосомно-рецесивно**
- * B) Аутосомно-домінантно**
- * C) Аутосомно-рецесивно**
- * D) Як генетично гетерогенна група з різними типами успадкування у окремих представників**
- E) Х-зчеплено домінантно

403. Чорний акантоз відноситься до:

- A) Дистрофій шкіри
- B) Невоїдних утворень шкіри
- * C) Бородавчатих кератозів**
- D) Еритрокератодермій

404. Кератодермії характеризуються:

- * A) Надлишковим рогоутворенням шкіри (без шелушіння) на великих поверхнях тіла**
- * B) Надлишковим рогоутворенням шкіри в області долоней і підшов**
- * C) Надлишковим рогоутворенням на розгинальних поверхнях кінцівок**
- D) Поліморфним порушенням рогоутворення на шкірі тулубу

405. Кератодермії бувають:

- * A) Дифузні й осередкові**
- B) Суцільні і локальні
- * C) Крапкові**

406. При багатоформних кератозах відмічаються:

- * A) Різноманітні порушення ороговіння шкіри і слизових оболонок**
- * B) Ураження дериватів шкіри - волосся і нігтів**
- * C) Екто- і мезодермальні дефекти (ураження очей, зубів, нервової системи і тд)**
- D) Ураження суглобів

407. Альбінізм успадковується:

- * A) Х-зчеплено рецесивно**
- B) Аутосомно-домінантно
- C) Х-зчеплено доміантно
- D) Як полігенний синдром

408. Симптоми тотального альбінізму виявляються:

- * А) Відразу після народження**
- В) У перші тижні (місяці) життя
- С) У пубертатному періоді
- Д) В другій половині життя

409. Частковий альбінізм відрізняється від вітіліго:

- * А) Масштабом ураження шкіри**
- * В) Часом прояву захворювання**
- * С) Ступенем спадкової обумовленості**
- Д) Нічим не відрізняється

410. Лізосоми це:

- * А) Органели клітини, діаметром 0,2-2,0 мкм, відокремлені від цитоплазми мембраною, розташовані в усіх клітинах організму, крім еритроцитів**
- * В) Органели клітини, діаметром 0,2-2,0 мкм, відокремлені від цитоплазми мембраною**
- * С) Органели клітини розташовані в усіх клітинах організму**
- Д) Органели клітини, діаметром 2,2-22,0 мкм, відокремлені від цитоплазми мембраною

411. Основними ознаками лізосом є:

- * А) Знаходяться в усіх клітинах організму, крім еритроцитів;**
- В) Вміщують 40 гідролаз;
- * С) Внутрішнє середовище має рН=5,0 (кисле);**
- * Д) Відокремлені від цитоплазми простою мембраною;**
- * Е) Різні за формою та розмірами в залежності від типу клітини;**
- * F) Мають у складі глікопротеїди**

412. Які з наведених лізосомних хвороб успадковуються за Х- зчепленим типом успадкування?

- A) Хвороба Марото-Ламі
- B) Хвороба Гурлера
- * C) Хвороба Хантера**
- * D) Хвороба Андерсена -Фабрі**
- E) Хвороба Тея -Сакса

413. Для лізосомних хвороб характерно:

- * A) Сумарна частота 1 : 25 000**
- * B) В більшості випадків моногенний характер**
- * C) В більшості випадків успадковуються за аутосомно-рецесивним типом (деякі - за Х-зчепленим рецесивним)**
- D) Клінічні прояви не залежать від типу і локалізації накопичувльаного субстрату
- * E) Метаболічний блок призводить до накопичення патологічного субстрату в різних органах та тканинах**
- * F) Характеризуються полісистемним ураженням**

414. Назвіть два головні хімічні процеса, які відбуваються при утворенні лізосом:

- A) Метилування
- * B) Глікозилування**
- * C) Фосфорилування**

415. Головною функцією лізосом є:

- * A) Ферментативна деградація макромолекул та органел за механізмами аутофагії та гетерофагії**
- B) Ферментативна деградація макромолекул та органел за механізмами аутофагії та гетерофагії
- C) Енергетичне забезпечення всіх клітинних процесів

416. порушення яких біохімічних процесів лежить в основі хвороби Вольмана?

*** А) Недостатність кислої ліпази, що порушує гідроліз ефірів холестерину, пов'язаних з ліпопротехіями низької щільності в лізосомах**

В) Недостатність білка стабілізатора, структурно подібного до лізосомного катепсину А, що призводить до зниження стабільності альфа-галактозидази і нейрамінідази

417. Який з типів хвороби Гоше вказано невірно?

А) Хронічний ненеуропатичний

В) Гострий нейропатичний

С) Підгострий нейропатичний

*** D) Вроджений нейропатичний тип**

418. Зниження активності якого лізосомального ферменту з причинює виникнення хвороби Гоше?

*** А) бета-глюкоцереброзидази**

В) бета-галактозидази

419. Головним класифікаційним критерієм лізосомних хвороб є:

*** А) Природа накопичуваного продукту**

В) Вік виникнення захворювання

С) Локалізація патологічного процесу

420. Зниження активності якого лізосомального ферменту спричиняє виникнення метакроматичної лейкодистрофії?

*** А) Арилсульфатази А**

В) Арилсульфатази В

С) Бета-галактозидази

421. Чим відрізняються чотири клінічні форми метахроматичної лейкодистрофії?

*** А) віком дебюту захворювання**

В) прогресуючим розвитком атрофії зорових нервів

С) прогресуючим розвитком спастичного тетрапарезу

422. До якої групи генних синдромів можна віднести дизморфологічний синдром цієї дитини?

*** А) Акроцефалосиндактилії;**

В) Хондродисплазії;

423. Вкажіть ймовірний діагноз (див фото):

А) с-м Пфайфера

В) с-м Аперта

*** С) с-м Аперта-Крузона**

424. Вкажіть відсутні стигми дизембріогенезу (див фото):

*** А) камподактилія**

В) неповна часткова синдактилія 2-3 пальця

*** С) полідактилія**

Д) розширений перший палець

425. Для якого спадкового захворювання характерним є зображений на фото симптом?

А) с-м Марфана

В) с-м Нунана

*** С) с-м Елерса-Данлоса**

426. Які з наведених симптомів ураження шкіри притаманні хворобі Фабрі?

A) Атиповий дерматит

*** B) Ангіокератоми**

C) Бульозний епідермоліз

D) Склеродермія

E) Ангідротична дисплазія шкіри

427. Для якого спадкового захворювання характерні шкіряні прояви, зображені на фото?

A) Синдром LEOPARD

*** B) Синдром Андерсена-Фабрі**

C) Нейрофіброматоз

428. Затримка зросту при синдромі Шерешевського-Тернера обумовлена дефіцитом соматотропину?

A) Так

*** B) Ні**

429. Які препарати, при синдромі Шерешевського-Тернера використовують для стимуляції росту?

A) Соматотропний гормон

B) Преперари, що мають анаболічну дію

C) Левотироксин

D) Вітамінний комплекс

*** E) Естрогени**

430. Вибір статі пробанду при чоловічому псевдогермофродитизмі, залежить:

- A) від будови зовнішніх статевих органів
- B) від хромосомного набору
- C) від рівня статевих гормонів

*** D) від можливості проведення хірургічної корекції**

431. Для терапії синдрому Клайнфельтера не використовують:

- A) Клостильбегід
- B) Статеві гормони

*** C) Хоріонічний гонадотропін**

- D) Токоферола ацетат, цинктерал

432. Талассемії обумовлені:

- A) Порушенням первинної структури альфа- і бета-ланцюгів гемоглобіну

*** B) Недостатністю синтезу ланцюгів гемоглобіну**

- C) Порушенням в структурі гену
- D) Дефектом мембран еритроцитів

433. Який діагноз можна запідозрити у пробанда представленого на фото?

*** A) Синдром Клайнфельтера**

- B) Синдром Корнелії де Ланге
- C) Синдром Марфана
- D) Синдром Пфайффера
- E) Синдром Франческетті

434. Який діагноз можна запідозрити у пробанда представленого на фото?

- A) Синдром Марфана
- B) Синдром Франческетті
- * C) Синдром Корнегії де Ланге**
- D) Синдром Клайнфельтера
- E) Синдром Пфайффера

435. Який діагноз можна запідозрити у пробанда представленого на фото?

- A) Синдром Патау
- B) Гідроцефалія
- * C) Аненцефалія**
- D) Spina bifida

436. Який діагноз можна запідозрити у пробанда представленого на фото?

- A) Синдром Патау
- * B) Гідроцефалія**
- C) Аненцефалія
- D) Spina bifida

437. Який діагноз можна запідозрити у пробанда представленого на фото?

- A) Синдром Патау
- B) Гідроцефалія
- C) Аненцефалія
- * D) спинномозкова кила**

438. Вкажіть стигми дизембріогенезу (див фото):

- A) камподактилія
- B) неповна часткова синдактилія 2-3 пальця
- * C) трьох фаланговий великий палець**
- D) полідактилія
- E) розширений перший палець

439. Вкажіть стигми дизембріогенезу (див фото):

- A) камподактилія
- B) неповна часткова синдактилія 2-3 пальця
- C) трьох фаланговий великий палець
- * D) полідактилія**
- E) розширений перший палець

440. Вкажіть стигми дизембріогенезу (див фото):

- * A) синдактилія**
- B) неповна часткова синдактилія 2-3 пальця
- C) трьох фаланговий великий палець
- D) полідактилія
- E) розширений перший палець