

ЗАВАНТАЖЕНО З САЙТУ ТЕСТУВАННЯ.УКР

Ситуаційні задачі з спадкових захворювань

Категорія: **Медична генетика**

Кількість запитань: **103**

1. У дівчинки 5 років з нормальним фізичним і психічним розвитком виявлена гіпертрофія клітора. У 10% ядер клітин букального епітелію міститься 2 глибки Х-хроматину. Що можна сказати про кількість статевих хромосом у її каріотипі?

A) X0

B) XX

*** C) XXX**

*** D) XX/XXX**

2. У новонародженої дитини визначається сухість шкіри, пастозність, хрипкий плач, макрогლოსія, запале перенісся, брадикардія. Приблизний діагноз:

A) Іхтіоз

*** B) Вроджений гіпотіреоз**

C) Синдром Відемана-Беквіта

3. У 3-х річної дівчинки з затримкою фізичного розвитку і тяжкою деформацією довгих трубчатих кісток нижніх кінцівок виявлені гіпераміноацидурія, глюкозурія і велика кількість фосфатів в сечі. Попередній діагноз:

A) Нирковий канальцевий ацидоз

*** B) Синдром Де Тоні-Дебре-Фанконі**

C) Гіперпаратіреоз

D) Гіпофосфатемія

*** E) Тубулопатія**

4. Ожиріння, м'язова гіпотонія, акромікрія, затримка психічного, фізичного і статевого розвитку, а також мікроделеція довгого плеча хромосоми 15 характеризують:

A) Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бідля

*** B) Синдром Прадера-Віллі**

C) Синдром Кохена

D) Синдром Карпентера

5. Дівчина 20-ти років, правильної статури, з добре розвинутими грудними залозами, паховою грижою, відсутністю матки і статевого оволосіння, каріотипом 46,ХУ, має діагноз:

- A) Чистий гонадальний дисгенез
- B) Змішаний гонадальний дисгенез

*** C) Синдром тестикулярної фемінізації**

- D) Справжній гермафродитизм

6. У дитини першого року життя під час включення в раціон каш і хліба з'явилося рясне, пінисте, смердюче випорожнення, збільшився живіт, розвилися гіпотрофія, анемія і різко сповільнився фізичний розвиток. Ймовірний діагноз:

- A) Муковісцидоз

*** B) Целіакія**

- C) Непереносимість дисахаридів

*** D) Синдром мальабсорбції**

7. У хворого 7-ми річного віку виявлені затримка росту, меланодермія, подвоєння великих пальців на обох руках, повторні носові кровотечі, знижений вміст еритроцитів і гемоглобіну в крові. Найбільш ймовірний діагноз:

- A) Гіпопластична вроджена анемія Даймонда-Блекфона
- B) Апластична анемія

*** C) Панцитопенія Фанконі**

- D) ТРА-синдром

8. У 16-ти річної дівчини з ростом 139 см, криловидними складками на шиї, нерозвиненими грудними залозами і первинною аменореєю найбільш вірогідно такий каріотип :

A) 46,XY

B) 47,XXX

*** C) 45,X**

D) 46,XX

E) 46,XX/46,XY

9. Хлопчику з фенотипом синдрому Шерешевського-Тернера, крипторхізмом, систолічним шумом в серці і каріотипом 46,XY можна поставити такий діагноз:

A) Синдром Клайнфельтера

*** B) Чоловічий синдром Тернера**

*** C) Синдром Нунан**

D) Синдром Аарського

10. У хворого 15-ти років гіперкінези, гепатомегалія, золотаве кільце навколо рогівки. Приблизний діагноз:

A) Ювенільний гангліозидоз

*** B) Хвороба Вільсона-Коновалова**

C) Лейкодистрофія

D) Плазматичний ліпідоз

E) Хорея Гентінгтона

11. У хворого з підвивихом кришталика, астенічною статуєю, сколіозом, слабкістю зв'язок, світлим волоссям, арахнодактилією, зниженим інтелектом і судорожним синдромом - найбільш ймовірним діагнозом є:

*** A) Гомоцистинурія**

B) Гістидинемія

C) Фенілкетонурія

12. У новонародженої дитини зовнішні статеві органи побудовані за чоловічим типом, має місце крипторхізм. Каріотип 46,XX. Найбільш ймовірний діагноз:

- * А) Справжній гермафродитизм**
- * В) Несправжній жіночий гермафродитизм**
- С) Несправжній чоловічий гермафродитизм
- * D) Вірильна форма адреногенітального синдрому**
- Е) Змішаний гонадальний дисгенез

13. У новонародженої дитини жовтуха зі значним підвищенням вмісту незв'язаного білірубіну в крові і важкою неврологічною симптоматикою. Перша дитина в сім'ї загинула при такій ж клінічній картині. Приблизний діагноз:

- А) Хвороба Жільбера-Мейленграхта
- * В) Синдром Криглера-Найяра**
- С) Синдром Добіна-Джонсона

14. Дівчинці 15 років, зріст 157 см, недорозвинуті мольочні залози, високий рівень гонадотропінів в крові, первинна аменорея, каріотип 46,XX. Попередній діагноз:

- А) Синдром Шерешевського-Тернера
- * В) Дисгенезія гонад, XX-тип**
- С) Синдром тестикулярної фемінізації
- D) Змішаний гонадальний дисгенез

15. Ризик народження дитини з хворобою Дауна у чоловіка з транслокацією D/G становить:

- А) 33%
- В) 25%
- С) 10%
- D) 5%
- * Е) 2,5%**

16. Генетичний ризик для сібсів хворого на вроджений гіпотиреоз становить:

- A) 100%
- B) 50%
- * C) 25%**
- D) 10%
- E) 0%

17. Генетичний ризик для нащадка хворого з синдромом Марфана при 30% пенетрантності дорівнює:

- A) 50%
- B) 30%
- C) 25%
- * D) 10%**
- E) 0%

18. Генетичний ризик для сібсів хворого з синдромом Клайнфельтера при нормальному каріотипі батьків дорівнює:

- A) 0,5%
- * B) 1%**
- C) 2%
- D) 5%
- E) 10%

19. Ризик народження дитини з хворобою Дауна у жінок з траслокацією D/G становить:

- A) 50%
- B) 33%
- C) 25%
- * D) 10%**
- E) 2,5%

20. У однорічної дитини є клінічні прояви вітамін-Д резистентного рахіту, ретинопатія по типу "солі з перцем". Приблизний діагноз:

- A) Аргінінянтарна аміноацидурія
- B) Фруктоземія
- C) Синдром Фанконі
- D) Адреногенітальний синдром

*** E) Цистиноз**

21. У дитини двох років атаксія, затримка психомоторного розвитку, ураження волосся у вигляді вузликової триходистрофії. Приблизний діагноз:

- A) Гіперорнітинемія
- B) Цистатінурія
- C) Гіперлізинемія

*** D) Аргінінянтарна аміноацидурія**

22. У дитини в період новонародженості має місце судомний синдром, м'язева гіпотонія, слабкість сполучно-зв'язочного апарату. Концентрація лізину в плазмі- близько 6 мг%. Приблизний діагноз?

- A) Порушення обміну проліну, оксипроліну

*** B) Гіперлізинемія I-го типу**

- C) Гіперлізинемія II-го типу
- D) Аргінінемія
- E) Гіперлізинемія в поєднанні з гіперамоніємією

23. У хворого з психоневрологічними порушеннями вміст проліну в плазмі становить 15мг%. Приблизний діагноз:

- A) Пролінемія II-го типу
- * B) Пролінемія I-го типу**
- C) Гістидинемія
- * D) Нефрит**
- * E) Епілепсія**

24. У дитини 3-х років, зростом 105 см виявлено прояви "гаргоїлізму", множинний дизостоз, помутніння рогівки. Приблизний діагноз:

- A) Синдром Сміт-Лемлі-Опітца
- B) Фруктоземія
- C) Синдром "котячого лементу"
- * D) МПС (Гурлер-подібний фенотип)**

25. У хворого 2-х років з "ляльковим" обличчям, низьким зростом, великим животом, збільшенням розмірів печінки відмічаються натщесерце судоми. Приблизний діагноз:

- A) Галактоземія
- B) Мукополісахаридоз
- * C) Глікогеноз**
- D) Фукозидоз

26. У дитини 6 місяців з хронічною бронхолегеневою патологією не можна виключити:

- * A) Муковісцидоз**
- * B) Недостатність альфа1-антитрипсину**
- * C) Туберкульоз**
- D) Мукополісахаридоз

27. Хлопчик 2-х років, відстає в рості. Гіпертелоризм, короткий ніс з вивернутими ніздрями, довгий фільтр, брахідактилія, розхитаність суглобів, складки мошонки оточують статевий член. Мати низького росту. Попередній діагноз:

A) Алкогольна фетопатія

*** B) Синдром Аарського**

C) Синдром Коккейна

D) Синдром Нунана

28. Дитина 3-х років, розумова відсталість середнього ступеню. При зовнішньому огляді: антимоногоїдний розріз очей, виражена мікрогнатія, різке зниження слуху, гіпоплазія I-их пальців рук. Рентгенологічно: аплазія променевих кісток. Попередній діагноз:

A) Синдром Пфайфера

B) Синдром Боуена-Конраді

*** C) Синдром Нагера**

D) Кампомелічна дисплазія

29. Дівчинці 1 рік. Відмічається брахіцефалія, гіпертелоризм, екзофтальм, страбізм, маленький ніс з запалим переніссям, прогнатизм, зрощення II-V пальців на руках і ногах, виражена розумова відсталість. Рентгенологічно: синостоз вінцевих швів. Попередній діагноз:

A) Синдром Нагера

*** B) Акроцефалосиндактилія**

*** C) Синдром Апера**

D) Синдром Франческетті

30. Дитина 3-х років, зріст трохи вищий від вікової норми. Акроцефалія, гіпертелоризм, гіпоплазія надбрівних дуг, антимонголоїдний розріз очей, укорочені широкі 1 пальці рук і ніг, часткова синдактилія рук і ніг. Попередній діагноз:

*** А) Акроцефалосиндактилія**

*** В) Синдром Пфайфера**

С) Синдром Апера

Д) Синдром Крузона

31. Дівчинці 4 роки, інтелект збережений. Відмічається порушення рухомості у всіх суглобах, кіфосколиоз, розщеплення твердого і м'якого піднебіння. Батьки здорові. Попередній діагноз:

А) Алкогольна фетопатія

*** В) Артрогрипоз, друга форма**

С) Ревматоїдний артрит

32. Дитина 2-х років, після народження стала випереджати вікові норми росту і ваги. Макрогловія, на мочках вушних раковин - по дві насічки, пупова кила. Рентгенологічно: кістковий вік випереджає паспортний, гепато- і нефромегалія. Попередній діагноз:

А) Синдром Вільямса

В) Синдром Лоуренса-Муна

*** С) Синдром Беквіта-Відемана**

Д) Синдром Марфана

33. Хлопчик 2-х тижнів, народився гіпотрофічним. При зовнішньому огляді: доліхоцефалія, клювовидний виступаючий ніс, деформовані вушні раковини, клинодактилія, крипторхізм, туге розгинання в кульшових і колінних суглобах. Попередній діагноз:

A) Артрогрипоз, перша форма

*** B) Синдром Боуена-Конраді**

C) Синдром Меккеля

D) Синдром Блума

34. Дівчинці 6 років, народилася гіпотрофічною. Середній ступінь розумової відсталості. Зовні: мікроцефалія, синофриз, довгі загнуті вії, маленький ніс з вивернутими ніздрями, довгий фільтр, тонка верхня губа, мікромелія. Попередній діагноз:

A) Синдром Рубінштейна-Тейбі

*** B) Синдром Корнелії де Ланге**

C) Синдром Грейга

D) Синдром Блума

35. Хлопчик 4-х років, відставання в зрості і масі тіла, розумова відсталість. Обличчя старкувате, очі запалі, ніс тонкий, високе піднебіння, множинний карієс. Шкіра суха, тонка, в'яла, підвищена її фото чутливість. Крипторхізм. Попередній діагноз:

*** A) Синдром Коккейна**

B) Синдром Меккеля

C) Синдром Ноя-Лаксової

D) Синдром Робінова

36. Хлопчик 9 років, виражена розумова відсталість. Зовні: риси обличчя грубі, антимонголоїдний розріз очей, ніс "картоплею" з товстими крилами, губи товсті, кіфосколиоз, довгі і м'які пальці. У матері грубуваті риси обличчя. Попередній діагноз:

A) Синдром Гурлера

B) Синдром Хантера

*** C) Синдром Коффіна-Лоурі**

D) Синдром Сміта-Лемлі-Опітца

37. Хлопчик 5 років, астенік. Обличчя вузьке, довге, мікроцефалія, лівостороння мікрофтальмія, великі низько посаджені і відстовбурчені вуха, розщелина піднебіння, синдактилія, незарощення овального отвору. У матері часткова синдактилія. Попередній діагноз:

A) Синдром Саміта

B) Синдром Пфайфера

C) Синдром Сетре-Чотзена

*** D) Синдром Ленца**

38. Дівчинці 4 роки, народилася гіпотрофічною. Розумова відсталість. Зовні: виснажений зовнішній вигляд, гірсутизм, екзофтальм, широкі ніздрі, потовщені губи, помітно збільшений клітор. Підвищений вміст інсуліну в крові. Попередній діагноз:

A) Тіреотоксикоз

*** B) Синдром Донахью (лепречаунізм)**

C) Синдром Мартіна-Бела

D) Синдром Коккейна

39. Хлопчик 11 років, ожиріння, розумова відсталість. Зовні: постаксіальна гексадактилія обох рук, гіпоплазія статевого члена, стовбутова гіпоспадія і крипторхізм, зниження гостроти зору, пігментна дегенерація сітківки.

Попередній діагноз:

- A) Синдром Аарського
- B) Синдром Сміта-Лемлі-Опітца
- * C) Синдром Лоуренса-Муна**
- D) Синдром Прадера-Віллі

40. Дівчинка 8 років з розумовою відсталістю. Низький зріст, мікроцефалія, дугоподібні брови, антимонголоїдний розріз очей, низька лінія росту волосся на чолі, довгі вії, гримаса "посмішки", клювовидний ніс, широкі дистальні фаланги І-х пальців. Попередній діагноз:

- * A) Синдром Рубінштейна-Тейбі**
- B) Синдром Корнелії де Ланге
- C) Синдром Крузона
- D) Синдром Коффіна-Лоурі

41. Хлопчик 2-х років з відставанням в зрості, характерним "обличчям плоду". Зовні: макроцефалія, гіпертелоризм, епікант, довгий фільтр, вивернуті ніздрі, гіперплазія ясен, укорочені передпліччя. Гіпоплазія статевого члена.

Попередній діагноз:

- A) Синдром Корнелії де Ланге
- * B) Синдром Робінова**
- C) Синдром Рубінштейна-Тейбі
- D) Синдром Апера

42. Дівчинка 7 років, з відставанням в зрості і вазі тіла, розумовою відсталістю і грубим хрипким голосом. Мікроцефалія, скошене чоло. Гіпоплазія надбрівних дуг, широке високе перенісся, блефарофімоз, мікрогнатія, розщелина піднебіння. Лущення шкіри обличчя. Попередній діагноз:

*** А) Синдром Дубовітца**

В) Синдром Донахью (леprechанізм)

С) Синдром Боуена-Конраді

43. Мертвонароджений хлопчик з черепно-мозковою килою. Зовні: скошене чоло, гіпертелоризм, мікроцефалія, постаксіальна гексадактилія рук і ніг, крипторхізм. На розтині: полікістоз нирок, гіпоплазія сечового міхура. Попередній діагноз:

А) Синдром Сміта

*** В) Синдром Меккеля**

С) Синдром Сетре-Чотзена

Д) Синдром Лоуренса-Муна

44. Мертвонароджена дівчинка з "колоїдною" шкірою. Зовні: мікроцефалія, виступаюче перенісся, маленьке підборіддя, контрактури великих суглобів, стопа-качалка, великі набряки. Попередній діагноз:

А) Синдром Меккеля

В) Синдром Пена-Шокейера

*** С) Синдром Ноя-Лаксової**

Д) Синдром Ленца

45. Дівчинка 3-х років з відставанням у зрості і розумовому розвитку.

Парафокомелія рук і мікромелія ніг, сріблясто-біле волосся, гемангіома на лівій щоці, розщелина губи, деформовані вушні раковини. Гіпоплазія клітора.

Попередній діагноз:

A) Альбінізм

*** В) Синдром Робертса**

C) Синдром Ноя-Лаксової

D) Синдром Меккеля

46. Дівчинка 3-х років. Зовні: дефект великого грудного м'яза зліва і

брахісиндактилія лівої кисті. Рентгенологічно: гіпоплазія ребер зліва.

Попередній діагноз:

A) Синдром Вільямса

*** В) Синдром Поланда**

C) Синдром Пфайфера

D) Синдром Сетре-Чотзена

47. Дівчинка 2-х років. Зовні: виступаюче чоло, блефарофімоз, довгий фільтр, маленький рот з "підгорнутими" губами, клишоногість з контрактурами пальців, кіфосколиоз. Батько дівчинки зі схожим фенотипом. Попередній діагноз:

A) Синдром Плотта

B) Синдром Ларсена

*** C) Синдром Фримена-Шелдона**

D) Синдром Робінова

48. Хлопчик 5 років з дуже сухою шкірою і волоссям. Зовні: олігодонтія, розщелина губи зліва, ектродактилія правої руки. У матері ектродактилія, розщелина губи зліва. Попередній діагноз:

*** А) Синдром ЕЕС**

- В) Синдром Поланда
- С) Синдром Ван дер Вуда
- Д) Синдром Мебіуса

49. Хлопчик 2-х років, гіпотрофія, блювота, розумова відсталість. Низький зріст, мікроцефалія, скафобрахіцефалія, епікант, страбізм, короткий ніс з широкими ніздрями, довгий фільтр, мікрогнатія, шкіряна синдактилія, гіпоспадія, крипторхізм. Попередній діагноз:

- А) Синдром Секкеля
- В) Синдром Нунана

*** С) Синдром Сміт-Лемлі-Опітца**

- Д) Синдром Дубовітца

50. Дівчинка 5 років. Зовні: плоске обличчя з виступаючим чолом, гіпертелоризм, вивихи кульшових і плечових суглобів, клишогість, циліндричні пальці рук. Рентгенологічно: гіпоплазія і затримка скостеніння кісток зап'ястя і плюсни. Попередній діагноз:

- А) Синдром Робінова

*** В) Синдром Ларсена**

- С) Синдром Ленца
- Д) Синдром Ноя-Лаксової

51. Новонароджена дівчинка з великою головою, маленькою грудною клітиною і різко укороченими кінцівками. Зовні: вивернуті ніздрі. Плоскі тіла хребців, укорочені обидві гомілкові кістки, стегнові - у вигляді "телефонної слухавки".

Попередній діагноз:

- A) Хондродистрофія
- B) Недосконалий остеогенез

*** C) Танатофорна карликовість**

- D) Ахондроплазія

52. Хлопчик 4-х років з розумовою відсталістю. Низький зріст, брахіцефалія, мікрофтальмія, вроджена часткова катаракта, маленький гострий ніс, мікростомія, гіподонтія, гіпогонадизм, крипторхізм. Рентгенологічно: тонкі кістки черепа. Попередній діагноз:

- A) Синдром Блума
- B) Синдром Апера
- C) Синдром Віл'ямса

*** D) Синдром Халлермана-Штрайфа**

53. Хлопчик 5 років з помірною розумовою відсталістю. Зовні: брахіцефалія, гіпертелоризм, екзофтальм, страбізм, маленький клювовидний ніс. Гіпоплазія верхньої щелепи, маленька верхня губа. У матері дуже схожий фенотип.

Попередній діагноз:

- A) Синдром Апера

*** B) Синдром Крузона**

- C) Синдром Рубінштейна-Тейбі
- D) Синдром Сотоса

54. Хлопчик 6 років, низького зросту, з розумовою відсталістю. Зовні: "обличчя птаха" - вузьке, мікроцефалія, великі очі, страбізм, великий клювоподібний ніс, низько посаджені вуха, гіпогонадизм, крипторхізм, клишоногість. Попередній діагноз:

A) Синдром Мебіуса

*** B) Синдром Секеля**

C) Синдром Коффіна-Лоурі

D) Синдром Сміта-Лемлі-Опітца

55. У дитини 3 років спостерігається рецидивуючий бронхіт, діарея, частий судомний синдром. При обстеженні виявлені: вроджена вада серця, аплазія тимусу. Різко знижений вміст кальцію в сироватці крові. Про який діагноз варто думати?

A) Рахітоподібне захворювання

B) Синдром Вільямса-Кемпбелла

*** C) Гіпаратіреоз**

*** D) Синдром Ді Джорджі**

56. У хлопчика з ВВС, криловидними складками на шії, каріотипом 46,XY, спостерігається затримка росту. Ймовірний діагноз:

A) Гіпогонадізм

*** B) Синдром Нунан**

C) Синдром Секеля

57. У хлопчика 1,5 років з 2-х місяців визначається гнійний отит, фурункульоз. На шкірі кінцівок і тулубу прояви екземи. Збільшена селезінка. В аналізі крові - зниження кількості лімфоцитів, тромбоцитів. Про який діагноз варто думати?

*** А) Імунодефіцитний стан**

В) Гемобластоз

*** С) Синдром Віскотта-Олдрича**

Д) Синдром Мея-Хеггліна

Е) Хвороба накопичення (лізосомна хвороба)

58. У чоловіка 26 років, азербайджанця за національністю, після прийому протягом 2-х днів сульфадиметоксину з'явилася жовтушність склер, темна сеча, збільшилися печінка і селезінка. Який діагноз можна запідозрити?

*** А) Гемолітична анемія**

В) Сфероцитарна анемія Мінковського-Шоффара

С) Гемолітична анемія, обумовлена дефіцитом піруваткінази

Д) Серповидно-клітинна анемія

*** Е) Гемолітична анемія, обумовлена дефіцитом глюкозо-6-фосфат-дегідрогенузи**

59. У дівчинки 14 років вторинна дисменорея. В клітинах букального епітелію міститься 12% ядер з двома глибокими Х-хроматину. Про який діагноз варто думати?

А) Синдром Шерешевського-Тернера

В) Синдром Мартіна-Белла

*** С) Синдром Трипло-Х**

60. У хлопчика в місячному віці має місце блювота, зневоднення, підвищена пігментація шкіри, гіпонатріємія при підвищеному вмісті калію в крові. Приблизний діагноз:

А) Галактоземія

*** В) Аденогенітальний синдром**

С) Хвороба Вільсона-Коновалова

61. У новонародженого хлопчика після травми почалася кровотеча з пупка. Про який діагноз можна думати?

*** А) Гемолітична хвороба новонароджених**

В) Хвороба Жильбера-Мейленграхта

С) Синдром Криглера-Найяра

*** D) Гемофілія**

Е) Синдром Дубіна-Джонсона

62. У хворого 5-ти років має місце олігофренія в сполученні з великими дефектами черепа і кістяка. Найбільш ймовірний діагноз:

А) Хвороба Клайнфельтера

В) Синдром Леша-Нихана

*** С) Синдром Апера, синдром Рубінштейна-Тейбі**

Д) ТРА-синдром

63. Хлопчику з крипторхізмом, гіпоспадією, гінекомастією, гіпергонадотропінемією і каріотипом 46,XY. Попередній діагноз:

А) Синдром Клайнфельтера

В) Синдром Аарського

*** С) Синдром Рейфенштейна**

Д) Чоловічий псевдогермафродитизм

Е) Адреногенітальний синдром

64. У дитини постійні спонтанні переломи, блакитні склери, трикутне обличчя, нормальні показники кальцію і фосфору в крові. Найбільш ймовірний діагноз:

А) Гіперпаратіреоз

В) Фосфат-діабет

С) Дистрофічна дисплазія

*** D) Недосконалий остеогенез**

Е) Остеодисплазія

65. У хлопчика 5-ти років визначається відставання в рості, вузьке обличчя з великим клювоподібним носом, розумова відсталість, крипторхізм. У далеких родичів по материнській лінії був син з подібними рисами обличчя. Попередній діагноз:

- A) Синдром Корнелії де Ланге
- B) Синдром Рассела-Сільвера
- C) Синдром Халермана-Штрейфа

*** D) Синдром Секкеля**

- E) Трихо-рино-фалангеальний синдром II типу

66. Дівчинка 2-х років потрапила до хірургічного відділення з приводу пахової кири. Ваша тактика?

*** A) Консультація генетика і дослідження статевого Х-хроматину, F-хроматину (як експрес-метод)**

- B) Термінове оперативне лікування
- C) Спостереження

*** D) Каріотипування**

67. У дівчинки 10 років екзофтальм, тахікардія, дратівливість, плаксивість. Фізичний розвиток випереджає паспортний вік. Найбільш ймовірний діагноз:

- A) Синдром Маршала

*** B) Тіреотоксикоз**

- C) Хвороба Крузона
- D) Синдром Апера

68. При якому синдромі у дитини 3-х місяців має місце незвичайний лемент, як котяче нявкання, мікроцефалія, антимонголоїдний розріз очей?

- A) Синдром де Груші

*** B) Синдром делеції 5p-**

- C) Синдром Мартіна-Белла
- D) Синдром Вольфа-Хіршхорна

69. У хлопчика 3 років значне відставання в рості, сухість шкіри, пастозність, загальмованість, брадикардія, запори. Відставання в рості батьки почали помічати з 1,5-літнього віку, після перенесеного важкого гриппу. У крові підвищений ТТГ. Попередній діагноз:

*** А) Набутий гіпотиреоз**

*** В) Вроджений гіпотиреоз**

С) Гіпофізарний нанізм

Д) Синдром Пендред

70. У дитини адреногенітальний синдром. Який генетичний ризик для сібсів?

А) 1 %

В) 50 %

С) 2 %

*** Д) 25 %**

Е) 5 %

71. Який ризик народження дитини з вадами розвитку, якщо носій реципрокної транслокації чоловік?

А) 33%

В) 25%

С) 10%

Д) 7,5%

*** Е) 2%**

72. Генетичний ризик бути хворим для сина жінки, яка є носієм гену гемофілії А становить:

- A) 100%
- B) 25%
- * C) 50%**
- D) 10%
- E) 0%

73. У дитини з народження визначається відставання в рості, деформації кістяка, гіпертрихоз, розумова відсталість, гепатомегалія. Попередній діагноз:

- A) Синдром Корнелії де Ланге
- * B) Мукополісахаридоз**
- C) Синдром Коффіна-Сіріса
- D) Синдром Рубінштейна-Тейбі
- E) Глікогеноз

74. Який ризик для сібсів мати структурні перебудови аутосом у спорадичних випадках при нормальному каріотипі батьків?

- A) 50 %
- B) 33 %
- C) 25 %
- * D) 1 %**
- E) 2,5%

75. У дитини 6-ти місяців відмічається регрес набутих навичок і наростання слабоумства, що спостерігається при:

- A) Синдромі Шерешевського-Тернера
- B) Синдромі Відемана-Беквіта
- C) Гемофілії А
- D) Синдромі Вільямса
- * E) Фенілкетонурії**

76. У дитини 4 років з фенілкетонурією рівень фенілаланіну в крові складає 1 мг%. Тактика лікаря?

- A) Додатково призначити коркові стимулятори
- * B) Здійснити корекцію білку в раціоні**
- * C) Призначити полівітаміни і мікроелементи**
- D) Призначення залишити без змін

77. У хлопчика 3 років з'явилися судоми, порушення ходи і координації руху, погіршилася пам'ять. При об'єктивному дослідженні: потемніння шкіри до бронзового кольору, гіперпігментація шкіри, складок, ануса, мошонки, ареоли сосків. Попередній діагноз:

- A) Синдром Фанконі
- B) Адреногенітальний синдром
- C) Хвороба Адісона
- D) Спадкова нечутливість кори надниркової залози до кортикотропіну
- * E) Адренолейкодистрофія**

78. У хлопчика 2-х років є крилоподібні складки на шиї, аномалія грудної клітини, крипторхізм, вроджена вада серця. Приблизний діагноз:

- A) Галактоземія
- B) Мукополісахаридоз
- * C) Синдром Нунан**
- D) Фукозидоз

79. У дитини 5-ти років виявлено анемію, тромбоцитопенію, дефект першого пальця зліва, мікроцефалію, плями кольору кави на спині. Попередній діагноз:

*** А) Панцитопенія Фанконі**

В) Синдром Луї-Бар

С) Факоматоз

Д) Синдром Блума

80. Пацієнт має ретинобластому на одному оці. Що треба зробити перед тим, як визначити ризик для наступних дітей в цій родині?

*** А) Провести клініко-генеалогічний аналіз, цитогенетичне обстеження членів ядерної родини, застосувати FISH-метод та ДНК-діагностику**

*** В) Встановити тип успадкування цієї патології в родині**

С) Визначити спорадичним чи успадкованим є захворювання на ретинобластому взагалі

*** Д) Провести медико-генетичне консультування членів родин**

81. У хлопчика 2 років з річного віку в ділянці брів спостерігаються еритематозні плями з дрібнопластинчатим лущенням волосся в латеральних частинах брів дистрофічне, обламується і випадає. Попередній діагноз:

А) Себорейна екзема

В) Червоподібна атрофодермія

*** С) Надбрівна улеритема**

Д) Волоссяний лишай

82. Дитина 11 міс тричі перенесла гострий бронхіт з затяжним перебігом. Визначається гіпотрофія, стеаторея, анемія, нейтропенія, метафізарний дизостоз. Хлориди поту - 24 мекв/л. Приблизний діагноз:

А) Муковісцидоз

В) Целіакія

С) Синдром Ді Джорджі

Д) Синдром Чедіак-Хігаши

*** Е) Синдром Швахмана**

83. У дитини з перших днів життя визначається непереносимість грудного мольока Приблизний діагноз?

- A) Целіакія
- * B) Галактоземія**
- * C) Синдром мальабсорбції**
- D) Синдром Леша-Ніхана

84. У дитини 10 років вітамін-Д-резистентним рахітом при дослідження мінерального обміну можуть бути виявлені такі показники:

- A) Зниження екскреції фосфатів із сечею
- * B) Підвищення екскреції фосфатів із сечею більш 20 ммоль/доб**
- * C) Нормальний рівень кальцію в крові**
- D) Зниження в 1,5-2 рази активності лужної фосфатази
- * E) Підвищення в 1,5-2 рази активності лужної фосфатази**

85. У дитини 1,5 років відзначається зниження апетиту, повторні приступи блювоти, гіпотрофія, поліурія, полідіпсія, рахітичні "чіткі", "браслети", вальгусна деформація нижніх кінцівок. Зазначені симптоми характерні для:

- A) Фенилкетонурії
- B) Галактоземії
- * C) Ниркового каналцевого ацидозу**
- D) Муковісцидозу
- E) Хронічного пієлонефриту

86. Опишіть фенотип дитини

- A) Плоске обличчя
- B) Мілкі орбіти,
- C) Високе вузьке піднебіння

*** D) Краніосіностози**

*** E) Синдактилія**

- F) Розширений великий палець на стопі

87. Опишіть стигми дізембріогенезу

- A) Камподактилія;

*** B) Синдактилія;**

- C) Полідактилія;

88. Встановіть діагноз у пробанду зображеного на фото

- A) Карликовість Ларона

*** B) Ахондроплазія**

- C) Гіпохондроплазія

89. Опишіть фенотип дитини зображеної на фото

*** A) Диспропорційна будова, короткі кінцівки, низький зріст, макроцефалія з виступаючими лобними буграми, гідроцефалія, гіпоплазія середньої частини обличчя, брахідактилія, симптом "тризуба"**

B) Диспропорційна будова, короткі кінцівки, низький зріст, макроцефалія з виступаючими лобними буграми, макроцефалія, брахідактилія

C) Затримка росту, локальне відкладення жиру на обличчі, в щоках, грудній клітці, сідницях, стегнах

90. У хлопчика, зображеного на фото відмічаються наступні симптоми: затримка росту, локальне відкладення жиру на обличчі, в щоках, грудній клітці, сідницях, стегнах Відмічається гепатомегалія, гіперліпідемія та гіпоглікемія При голодуванні виникає лактат ацидоз з гіперкетонемією. Попередній діагноз?

- A) Тирозинемія, тип Ia
- B) Органічні ацидурії
- C) Глікогеноз тип Ia

*** D) Глікогеноз тип III**

91. Який діагноз можна запідозрити у пробанду при наявності симптомів, зображених на фото?

- A) Кінцівково-поперекова міодистрофія
- B) Міотонічна дистрофія Штейнерта-Куршмана-Баттена

*** C) Первинна міодістрофія Дюшенна**

- D) Первинна міодістрофія Ландузі-Дежеріна

92. Як можна охарактеризувати симптом продемонстрований на фото?

- A) Гіпотрофія литкових м'язів

*** B) Гіпертрофія литкових м'язів**

93. Який симптом відображений на фото?

- A) Етмоїдальний синус

*** B) Сакральний синус**

- C) Плевральний синус

94. Дівчинка 2-х років з надмірною вагою, частими носовими кровотечами, частим вживанням їжі і солодкої рідини. При огляді: збільшений живіт, гепатомегалія, нефромегалія. Психічний розвиток у нормі. В крові: гіпоглікемія натщесерце, гіперлактацидемія, анемія, тромбоцитопенія. Попередній діагноз:

A) Глікогеноз, тип VI, хвороба Герса

*** B) Глікогеноз, тип I, хвороба Гірке**

C) Глікогеноз, тип II, хвороба Помпе

D) Глікогеноз, тип III, хвороба Форбса

95. Пацієнтка високого зросту, зовнішні геніталії розвинені за жіночим типом, первинна аменорея, рівень естрогенів і тестостерону знижений, гіпергонадотропіємія, ПХ-0. Попередній діагноз:

A) Синдром Моріса

*** B) Синдром Сваєра**

C) Адреногенітальний синдром

96. У дитини віком 1 місяць, з затяжною гіпербілірубінемією з високим рівнем прямої фракції і виключенням вірусного гепатиту, слід запідозрити:

A) синдром Криглера-Найяра

B) синдром Ротора

C) галактоземію

*** D) дефіцит альфа1-антитрипси**

97. У жінки 35 років та її доньки від другої вагітності діагностовано синдром Марфана. Яка вірогідність повторного народження дитини з синдромом Марфана?

A) 25%

B) 0%

C) 100%

*** D) 50%**

98. Жінка з муковісцидозом - єдиний випадок захворювання у сім'ї. Визначте ризик носійства мутантного гену для її батька:

*** A) 100%**

B) 50%

C) 67%

D) 33%

99. Жінка з муковісцидозом - єдиний випадок захворювання у сім'ї. Визначте ризик носійства мутантного гену для її матері:

*** A) 100%**

B) 50%

C) 67%

D) 33%

100. Жінка з муковісцидозом - єдиний випадок захворювання у сім'ї. Визначте ризик носійства мутантного гену для її доньки:

*** A) 100%**

B) 50%

C) 67%

D) 33%

101. Жінка з муковісцидозом - єдиний випадок захворювання у сім'ї. Визначте ризик носійства мутантного гену для її онука:

A) 100%

*** B) 50%**

C) 67%

D) 33%

102. Жінка з муковісцидозом – єдиний випадок захворювання у сім'ї. Визначте ризик носійства мутантного гену для її брата:

A) 100%

*** B) 50%**

C) 67%

D) 33%

103. Жінка з муковісцидозом – єдиний випадок захворювання у сім'ї. Визначте ризик носійства мутантного гену для її племінника:

A) 100%

B) 50%

C) 67%

*** D) 33%**