

ЗАВАНТАЖЕНО З САЙТУ ТЕСТУВАННЯ.УКР

Пренатальна діагностика

Категорія: **Медична генетика**

Кількість запитань: **73**

1. Які основні показання для проведення пренатальної діагностики?

- * **A) Носійство матір'ю X-зчепленого захворювання**
- * **B) Народження дитини з дефектом нервової трубки**
- * **C) Наявність у батьків домінантного захворювання**
- * **D) Вік батьків: мати старша 35 років, батька - 40 років**
- E) Вік батьків: мати старша 20 років, батька - 25 років

2. Які з перерахованих захворювань можуть бути визначені за допомогою пренатальної діагностики?

- * **A) Хромосомні хвороби**
- * **B) Хвороби обміну речовин**
- * **C) Захворювання, зчеплені з X-хромосою**
- * **D) Вади розвитку опорно-рухового апарату і нирок**
- E) Порушення психомоторного розвитку

3. Які з перерахованих методів пренатальної діагностики є неінвазивними?

- * **A) Ультразвукове дослідження**
- B) Фетоамніографія
- C) Кордоцентез
- D) Амніоцентез

4. Ультразвукові дослідження в пренатальній діагностиці виявляють таку патологію:

- * **A) Аненцефалія**
- * **B) Гідроцефалія**
- C) Фенілкетонурія
- * **D) Спинномозкова кила**
- E) Синдром Марфана

5. Скринінг альфа-фетопротейну дозволяє запідозрити у плоду:

- * А) Трисомію по хромосомі 21**
- * В) Спиномозкову килу**
- * С) Аненцефалію**
- D) Фенілкетонурию

6. Амніоцентез або біопсія хоріону робиться при підозрі на наявність у плоду:

- * А) Хромосомних порушень**
- В) Множинних вроджених вад розвитку
- * С) Спадкових порушень обміну речовин**
- * D) Фенілкетонурії**

7. Які методи пренатальної діагностики дефектів нервової трубки найбільш ефективні?

- A) Хромосомний аналіз
- * В) Ультразвукова діагностика**
- * С) Визначення альфа-фетопротейну**
- * D) Визначення хоріонічного гонадотропіну**

8. Які спадкові хвороби можуть виявлятися за допомогою УЗ дослідження плоду?

- A) Хвороби обміну речовин
- * В) Вроджені вади розвитку**
- C) Міопатії

9. Які з перерахованих методів відносяться до інвазивних методів пренатальної діагностики?

*** А) Амніоцентез, біопсія хоріону**

В) Ультразвукове обстеження

*** С) Плацентицентез**

Д) Визначення альфа-фетопротейну в сироватці крові

10. Які оптимальні терміни УЗ-скринінгу вагітних?

А) 33-38 тижнів

*** В) 1 огляд - 10-12 тижнів, 2 огляд - 32-38 тижнів**

*** С) 1 огляд - 9-11 тижнів, 2 огляд - 16-21 тижні**

*** D) 10-12 тижнів**

11. Які оптимальні терміни проведення УЗД у вагітних для виявлення вад розвитку центральної нервової системи плоду?

А) 10-12 тижнів

*** В) 14-22 тижні**

*** С) 14-18 тижнів**

*** D) 18-22 тижні**

Е) 33-38 тижні

12. Альфа-фетопротейн - це:

А) Ліпопротеїн з молекулярною масою більш 10000

*** В) Ембріонувальний сироватковий білок, близький до альбумінової фракції**

С) Бета-глобулінова фракція крові плоду

Д) Білок, близький за фізико-хімічними властивостями до гамма-глобуліну

13. PAPР-A це:

- A) Бета-глобулінова фракція крові плоду
- B) Фетальний білок плоду

*** C) Асоційований з вагітністю плазмовий протеїн А**

14. Матеріалом для дослідження каріотипі плоду є:

- * A) Культура лімфоцитів плоду**
- * B) Культура клітин амніотичної рідини**
- * C) Клітини ворсин хоріону**
- * D) Клітини плаценти**

E) Культура лімфоцитів батька

15. Які ускладнення можуть виникнути при неінвазійних методах пренатальної діагностики?

- A) Переривання вагітності
- B) Кровотеча в плоду
- C) Загибель плоду в II і III триместрі
- D) Ізоімунізація

*** E) Немає ризику**

16. Які з перерахованих методів пренатальної діагностики найбільш інформативні в першому триместрі вагітності?

- A) Амніоцентез
- * B) Біопсія ворсин хоріону**
- C) Фетоскопія
- D) Плацентоцентез
- E) Кордоцентез

17. Яку з зазначених програм необхідно проводити для пренатальної профілактики спадкових хвороб і вроджених аномалій розвитку?

- * А) Масовий скринінг вагітних за допомогою ультразвукової діагностики**
- * В) Селективний скринінг вагітних за допомогою ультразвукової діагностики**
- * С) Визначення альфа-фетопротейну в сироватці крові вагітних і в амніотичній рідині**
- * D) Використання інструментальних, цитогенетичних, імунобіологічних методів дослідження вагітних**
- Е) Каріотипування вагітних

18. З якою метою проводиться ультразвукове дослідження у вагітних?

- * А) Для уточнення терміну вагітності**
- * В) Для встановлення життєздатності плоду**
- * С) Для виявлення вроджених аномалій розвитку**
- * D) Для планування і контролю проведення інвазивних методів дослідження**
- Е) Для визначення розумового розвитку плоду

19. З якою метою проводиться пренатальна діагностика?

- А) Для створення можливості елімінації ураженого плоду
- * В) З метою виявлення вроджених вад розвитку**
- * С) З метою виявлення хромосомної патології у плоду**
- * D) З метою виявлення генної патології у плоду**

20. Які з перерахованих аномалій розвитку можна діагностувати за допомогою ультразвукового дослідження?

- * А) Аненцефалія**
- * В) Гідроцефалія, мікроцефалія**
- * С) Мозкові кили**
- * D) Гідронефроз нирок**
- Е) Мукополісахаридоз

21. На якому терміні вагітності можна діагностувати атрезію стравоходу, гепатомегалію, діафрагмальну грижу за допомогою ультразвукового дослідження?

- A) 7-8 тиждень
- * B) 21-28 тиждень**
- C) 12-14 тиждень
- D) 16-22 тиждень

22. Які з перерахованих захворювань серцево-судинної системи можна діагностувати за допомогою ультразвукового дослідження?

- * A) Кардіомегалію**
- * B) Трьохкамерне серце**
- * C) Дефект міжшлуночкової і міжпередсердної перетинки**
- * D) Транспозицію судин**
- E) Серцеву недостатність

23. Які з перерахованих акушерських станів є непрямими ознаками при виявленні вад розвитку?

- * A) Багатоводдя**
- * B) Маловоддя**
- * C) Зниження рухової активності плоду**
- * D) Зменшення розмірів плаценти**
- E) Гіперактивність плоду

24. Які з перерахованих методів дослідження застосовуються для виявлення плодів з хромосомною патологією?

- * А) Біопсія хоріону**
- * В) Амніоцентез**
- * С) Проведення масового скринінгу на альфа-фетопротейн у сироватці крові вагітних у сполученні з ультразвуковим скринінгом**
- * D) Проведення селективного скринінгу на альфа-фетопротейн в амніотичній рідині**
- Е) Загальний аналіз крові батька

25. Які з перерахованих вад розвитку шлунково-кишкового тракту можна діагностувати за допомогою ультразвукового дослідження?

- * А) Дефект передньої черевної стінки**
- * В) Гепатомегалія**
- * С) Асцит**
- * D) Атрезія тонкого і товстого кишечника**
- Е) Незавершений поворот кишечника

26. За допомогою яких методів пренатальної діагностики можливе визначення статі плоду?

- * А) Каріотипування клітин плоду**
- * В) ДНК-діагностика клітин плоду**
- * С) Ультразвукове дослідження**
- D) Визначення альфа-фетопротейну в амніотичній рідині

27. Які з перерахованих хвороб можна діагностувати за допомогою пренатальної діагностики?

- * А) Бета-таласемію**
- * В) Гемофілію**
- * С) Муковісцидоз**
- * D) Синдром Дауна**
- Е) Хвороба Хартнупа

28. Яку з перерахованих патологій можна діагностувати пренатально?

- * А) Синдром ламкої Х-хромосоми**
- * В) Анеуплоїдії аутосом і статевих хромосом**
- * С) Полісомії**
- * D) Структурні зміни хромосом**
- Е) Хронічний лімфолейкоз

29. Яку патологію можна запідозрити за допомогою фетоамніографії плоду?

- * А) Аненцефалію, мозкову килу**
- * В) Фокомелію**
- * С) Атрезію частини шлунково-кишкового тракту**
- D) Анемію плоду

30. Які з перерахованих методів пренатальної діагностики відносяться до інвазивних?

- * А) Фетоамніографія**
- * В) Амніоцентез**
- * С) Біопсія хоріону**
- * D) Кордоцентез**
- Е) Ультразвукове дослідження

31. В якому самому ранньому терміні вагітності реально одержати пробу амніотичної рідини?

- A) 5-7 тижнів
- B) 11-12 тижнів
- * C) 9-10 тижнів**
- D) 24-25 тижнів

32. Стать плоду варто вважати чоловічою, якщо вміст Х- і У-хроматину в ядрах клітин амніотичної рідини буде наступним:

- A) Вміст Х-хроматину не перевищує 1%, У-хроматину не менше 10%
- * B) Вміст Х-хроматину не перевищує 5%, У-хроматину не менше 50%**
- C) Вміст Х-хроматину - 0%, вміст У-хроматину - 30%

33. Які основні показання для визначення каріотипі плоду?

- * A) Один з батьків є носієм структурної перебудови хромосом**
- * B) Попередня дитина мала аутосомну трисомію**
- * C) Пізній вік матері**
- * D) Один з батьків - мозаїк**
- E) Попередня дитина була здоровою

34. При яких показниках каріотипі жінки необхідно провести визначення каріотипі плоду?

- * A) При каріотипі 46,XX/47,XXX**
- * B) При збалансованій транслокації**
- * C) При наявності в каріотипі додаткової маркерної хромосоми**
- * D) При робертсоновській транслокації**
- E) При каріотипу 46,XX

35. Які з перерахованих захворювань можна діагностувати за допомогою амніоцентезу?

- * А) Синдром Дауна**
- * В) Синдром Едвардса**
- * С) Синдром Хантера**
- * D) Гемофілія**
- Е) Фукозидоз

36. Який матеріал для дослідження можна одержати за допомогою амніоцентезу?

- * А) Клітини, що культивуються**
- * В) Вільну від клітин рідину**
- * С) Некультивовані клітини**
- D) Культивовані клітини

37. Яке походження мають клітини амніотичної рідини?

- * А) Це клітини плоду**
- * В) Клітини шкіри плоду**
- * С) Клітини слизової оболонки рота, сечостатевого і дихального трактів плоду**
- * D) Клітини пупочного канатика й амніону**
- Е) Клітини шкіри вагітної

38. Яка мінімальна кількість амніотичної рідини необхідна для визначення статі плоду?

- * А) 1-2 мл**
- В) 20-30 мл
- * С) 2-5 мл**
- D) Більш 10 мл

39. Які з перерахованих досліджень можна провести з використанням матеріалу біопсії хоріону?

- * А) Визначення статі плоду**
- * В) Визначення каріотипу плоду**
- * С) Визначення активності ферментів**
- D) Визначення здоров'я майбутньої дитини

40. Що таке кордоцентез?

- A) Визначення каріотипу плоду
- B) Біопсія шкіри й інших тканин плоду
- * С) Одержання пуповинної крові плоду під контролем ультразвукового дослідження**
- D) Одержання клітин амніотичної рідини
- * Е) Пункція плодової ділянки пуповини**

41. Які з перерахованих станів можна діагностувати за допомогою біопсії хоріону?

- * А) Якісні і кількісні зміни хромосом**
- * В) Синдром ламкої Х-хромосоми**
- * С) Синдром Дауна**
- * D) Синдроми Едвардса, Патау**
- E) Синдром Марфана

42. При яких захворюваннях жінки рівень альфа-фетопротейну в її крові підвищений?

- * А) Первинному раку печінки**
- * В) Тератоканциномі яєчника**
- * С) Гострому і хронічному гепатиті**
- * D) Атаксії-телеангіоектазії**
- E) Анемії

43. На якому терміні вагітності виявляється максимальний вміст альфа-фетопроतेїну в амніотичній рідині?

- A) 10-11 тижнів
- * B) 12-14 тижнів**
- * C) 15-16 тижнів**
- D) 24-28 тижнів

44. Які з перерахованих методів можна рекомендувати вагітній жінці для попередження народження дітей з дефектом розвитку нервової трубки?

- * A) Ультразвукове дослідження в динаміці**
- * B) Визначення альфа-фетопроतेїну в сироватці крові матері на 16-ому тижні вагітності**
- * C) Визначення альфа-фетопроतेїну в амніотичній рідині при підвищеному вмісті його в сироватці матері**
- * D) Визначення альфа-фетопроतेїну в сироватці матері в динаміці**
- E) Біопсію хоріону

45. На якому терміні вагітності проводиться біопсія хоріону?

- A) 5-7 тиждень
- * B) Не раніше 8-го тижня**
- * C) 9-11 тижнів**
- * D) 8-9 тижнів**
- E) 11-12 тиждень

46. Які з перерахованих ознак, виявлених за допомогою ультразвукового дослідження, характерні для діабетичної фетопатії?

- * A) Макросомія**
- * B) Диспропорційний ріст тулубу плоду**
- * C) Багатоводдя**
- * D) Збільшення товщини м'яких тканин плоду**
- E) Маловоддя

47. За допомогою УЗД можна діагностувати:

- * А) Двусторонню агенезію нирок**
- * В) Аненцефалію**
- * С) Гідронефроз**
- D) Галактоземію
- E) Мукополісахаридоз

48. При яких захворюваннях плоду виявляється підвищення вмісту альфа-фетопротеїну в амніотичній рідині?

- * А) Аненцефалії**
- * В) Гідроцефалії**
- * С) Черепно-мозковій і спинномозковій килі**
- * D) Мікроцефалії**
- E) Хромосомній патології

49. Жінці якого віку, у випадку її вагітності, необхідна інвазивна пренатальна діагностика?

- A) 34 років
- * В) 35-39 років**
- * С) Якщо вік перевищує 40 років**
- * D) 45 років**

50. Яка середня тривалість культивування клітин амніотичної рідини для визначення каріотипі плоду?

- * А) До 3-4 тижнів**
- * В) 2-3 тижні**
- * С) Близько 10 днів**
- D) Близько 10 тижнів

51. При якій патології показана пренатальна діагностика?

- * А) Хвороба Тея-Сакса**
- * В) Хвороби Менкеса**
- * С) Глікоgenoзи**
- * D) Адреногенітальний синдром**
- Е) Вітаміи Д-резистентний рахіт

52. При яких аміноацидопатіях можлива пренатальна діагностика?

- * А) Цитрулінемія**
- * В) Гомоцистинурия**
- * С) Цистинурия**
- D) Галактоземія

53. Який ризик (у %) виникнення ускладнень перебігу вагітності при проведенні амніоцентезу?

- A) Близько 10%
- * В) 1-2%**
- * С) 5-6%**
- D) 50%

54. Який ризик (у %) виникнення ускладнень перебігу вагітності (кровотеча, болі в животі, загибель плоду) при проведенні біопсії хоріону?

- A) 2-5%
- B) 10%
- * С) 2,5-5%**
- D) 5-6%

55. Активність яких ферментів можна визначити в клітинах хоріальних ворсин?

- * А) Бета-галактозидази**
- * В) Бета-глюкуронідази**
- * С) Глутатіон-редуктази**
- * D) Нейрамінідази**
- Е) Хітотриозидази

56. Які вимоги до методів біохімічного скринінгу?

- * А) Діагностична значимість (невеликий відсоток хибнопозитивних та відсутність хибнонегативних результатів)**
- * В) Використання легкодоступного біологічного матеріалу в невеликій кількості**
- С) Відсутність потреби у проведенні повторного дослідження для підтвердження діагнозу при позитивному результаті

57. Які з перерахованих методів пренатальної діагностики необхідні для виявлення X-ламкої хромосоми у плоду?

- * А) Біопсія хоріону з наступним аналізом хромосом**
- * В) Кордоцентез з наступним визначенням каріотипі**
- * С) Амніоцентез з аналізом хромосомного набору**
- * D) ДНК - діагностика**
- Е) Ультразвукове дослідження

58. Що є об'єктом дослідження при здійсненні цитогенетичної пренатальної діагностики?

- * А) Культура клітин амніотичної рідини**
- * В) Культура клітин хоріону**
- * С) "Прямі" хромосомні препарати з ворсин хоріону або плаценти**
- * D) Культура лімфоцитів плоду**
- Е) Культура еритроцитів плоду

59. За допомогою біопсії хоріону діагностують

- * А) Спадкові порушення обміну речовин**
- В) Множинні вроджені вади розвитку
- * С) Хромосомні синдроми**
- Д) Ізольовані вроджені вади розвитку

60. Які з перерахованих недоліків відносяться до методу одержання і аналізу "прямих" препаратів з ворсин хоріону?

- * А) Можливість помилкового діагнозу через наявність хромосомного мозаїцизму в хоріоні**
- * В) Погане забарвлення хромосомних препаратів**
- * С) Більший, у порівнянні з амніоцентезом, ризик переривання вагітності**
- Д) Висока якість хромосомних препаратів

61. Зазначте найбільш перспективні напрямки профілактики вродженої патології у дітей

- * А) Дородова діагностика в сім'ях підвищеного ризику**
- * В) Масовий скринінг всіх вагітних за допомогою ультразвукового обстеження**
- * С) Дослідження рівня альфа-фетопротеїну в сироватці крові у всіх вагітних**
- * Д) Масовий і селективний скринінги вагітних по повній програмі**
- Е) Хромосомний аналіз клітин периферійної крові батьків

62. Який метод генетичного обстеження необхідно застосовувати у всіх випадках при медико-генетичному консультуванні?

- А) Цитогенетичне обстеження
- В) Біохімічне і дерматогліфічне обстеження
- * С) Клініко-генеалогічний та синдромологічний аналіз**
- Д) Молекулярно-генетичне обстеження

63. Які рекомендації варто дати сім'ї, що має дитину з вродженою вадою розвитку в результаті тератогенезу?

- * А) Виключити шкідливі тератогенні чинники і планувати вагітність**
- В) Не мати дітей
- * С) Виключити дію шкідливих чинників середовища, провести преконцепційну профілактику, при вагітності проводити дородову діагностику**

64. Які методи мають перевагу в пренатальній діагностиці міодистрофії Дюшена, якщо в родині підтверджена повна делеція відповідного гену?

- * А) Визначення статі плоду - УЗД**
- * В) Визначення рівня дистрофіну в м'язах плоду імунофлуоресцентним методом**
- * С) Полімеразна ланцюгова реакція ДНК тканин плоду та специфічним для міодистрофії Дюшена праймером**
- Д) Каріотипування

65. Які найбільш вагомі фактори в етіології невиношування вагітності?

- А) Сезонні коливання температури
- * В) Порушення генетичних структур в клітинах плоду**
- * С) Гормональний дисбаланс в організмі вагітної жінки**
- * D) TORCH-інфікування**

66. Які найбільш ефективні методи профілактики вроджених вад розвитку нервової трубки у новонароджених?

- * А) Збалансоване харчування вагітної**
- * В) Відсутність професійних шкідливих впливів**
- * С) Застосування фолієвої кислоти батьками до вагітності**
- * D) Вживання фолієвої кислоти та вітамінів групи С і В під час вагітності**
- Е) Вживання ацетилсаліцилової кислоти під час вагітності

67. Які захворювання можна діагностувати за допомогою УЗД?

- A) Фенілкетонурію
- B) Гемофілію
- C) Синдром Марфана

*** D) Аненцефалію**

68. В які терміни вагітності проводиться кордоцентез?

- A) 5-8 тижнів
- B) 9-11 тижнів
- C) 16-18 тижнів

*** D) 20-22 тижнів**

69. Які основні вимоги до захворювань, які підлягають доклінічній діагностиці?

*** A) Висока частота розповсюдження хвороби**

B) Низька частота розповсюдження хвороби

*** C) Наявність ефективних методів профілактики та лікування**

*** D) Інвалідизуючий перебіг хвороби**

*** E) Наявність специфічного методу діагностики**

70. Які оптимальні терміни проведення УЗД у вагітних для виявлення вад розвитку шлунково-кишкового тракту плода (омфалоцеле, гастрошизіс, агенезія шлунку)?

A) 10-12 тижнів

*** B) 13-20 тижні**

*** C) 14-16 тижнів**

*** D) 18-22 тижні**

E) 33-38 тижні

71. Які оптимальні терміни проведення УЗД у вагітних для виявлення вад розвитку центральної нервової системи плоду (черепно-мозкові грижі, спинномозкові грижі, гідроцефалія)?

- A) 10-12 тижнів
- * B) 14-20 тижнів**
- * C) 14-18 тижнів**
- * D) 18-22 тижнів**
- E) 33-38 тижнів

72. Первинна профілактика-це:

- * A) Комплекс заходів, направлених на попередження зачаття дітей з спадковими хворобами**
- B) Комплекс заходів, направлених на попередження розвитку успадкованого захворювання
- C) Фенотипічна корекція дефекту

73. Поняття генетичного ризику включає:

- A) Високу ймовірність мати певну хворобу протягом життя
- * B) Вірогідність виникнення спадкового захворювання або хвороби зі спадковою схильністю**
- C) Вірогідність внутрішньоутробної загибелі плоду