

Сумський державний педагогічний університет
імені А. С. Макаренка

Тестові ситуаційні задачі з курсу
«Антропогенетика з основами медичної генетики»
(для самостійної роботи здобувачів вищої освіти за
ОПП 091 Біологія)

Суми – 2022

УДК 372.857/575

Т 36

Друкується згідно з рішенням вченої ради Сумського державного педагогічного університету імені А. С. Макаренка (протокол № 10 від 27.06.2022 р.)

Рецензенти:

Шейко Віталій Ілліч, доктор біологічних наук, професор кафедри біології людини, хімії та методики навчання хімії Сумського державного педагогічного університету імені А.С. Макаренка

Мондич Оксана Валентинівна, кандидат педагогічних наук, доцент кафедри загальної педагогіки та спецосвіти Ізмаїльського державного гуманітарного університету

Тестові ситуаційні задачі з курсу «Антропогенетика з основами медичної генетики» (для самостійної роботи здобувачів вищої освіти за ОПП 091 Біологія) / **Укладач В. М. Торяник**. – Суми : ФОП Цьома С.П., 2022. 32 с.

До змісту методичного видання входять тестові ситуаційні задачі, що відповідають темам практичних занять з «Антропогенетики з основами медичної генетики», і які здобувач освіти має самостійно розв'язати, щоб підготуватися до успішного складання іспиту.

Для самостійної роботи здобувачів другого рівня вищої освіти за освітньо-професійною програмою «091 Біологія».

УДК 372.857/575

©Торяник В. М., 2022

© ФОП Цьома С.П., 2022

© СумДПУ імені А. С. Макаренка, 2022

ПЕРЕДМОВА

Навчальна дисципліна «Антропогенетика з основами медичної генетики» є складовою частиною загальнобіологічної підготовки здобувачів другого рівня вищої освіти за освітньо-професійною програмою «091 Біологія». Програмний зміст, структура та організація різних видів діяльності здобувачів освіти в процесі вивчення даної дисципліни спрямовані на формування професійно-методичної компетентності біолога у галузі генетики людини як науки про особливості спадковості та мінливості виду *Homo sapiens sapiens*, та медичної генетики як окремого розділу генетики людини, що висвітлює роль спадковості у розвитку патологічних станів людини.

Однією зі складових самостійної роботи здобувачів вищої освіти під час опанування даного навчального курсу є підготовка до іспиту, що проводиться у формі компютерного тестування. Питання, що виносяться на іспит, сформульовані у вигляді простих тестів і ситуаційних задач. В ситуаційних задачах описується справжній або вигаданий випадок, ставиться запитання, наводяться відповіді, з яких потрібно вибрати одну правильну.

До даного методичного видання включені тестові ситуаційні задачі, що входять до бази даних, яка використовується на кафедрі біології та методики навчання біології природничо-географічного факультету СумДПУ імені А.С. Макаренка для створення декількох варіантів завдань. Протягом семестру здобувач освіти має їх розв'язати, здійснюючи одночасно і навчання, і самоконтроль знань, щоб підготуватися до успішного складання іспиту.

Тестові ситуаційні задачі відповідають 8-ми темам практичних занять відповідно до робочої навчальної програми курсу. До кожної теми включено 20 тестових ситуаційних задач, до кожної задачі дається п'ять варіантів відповіді, з яких лише одна правильна.

Щоб визначити правильну відповідь здобувач освіти повинен розв'язати задачу. До того, як приступати до розв'язання задачі, слід вивчити теорію з теми (з використанням підручника, навчального посібника, матеріалів лекції тощо) (див. список в кінці методичного видання). Перевірити правильність виконання тестів кожен здобувач освіти може звернувшись за консультацією до викладача. Якщо виявиться, що обрано неправильну відповідь, потрібно подумати чому і, передусім, повторити теорію.

Пам'ятайте, тести – не джерело знань, а лише один із засобів контролю їх засвоєння!

Пам'ятайте, що рівень засвоєння знань з «Антропогенетики з основами медичної генетики», який покаже результат тестування на іспиті, залежатиме від активності вашої самоосвіти та ступеня самостійності при виконанні тестових ситуаційних задач протягом семестру!

ТЕМА 1.
Прояви менделівських закономірностей
успадкування ознак людини

1. Руде волосся – рецесивна ознака, чорне – домінантна. У яких шлюбах народжуватимуться діти з рудим волоссям з ймовірністю 25%?
 - A. $aa \times aa$
 - B. $Aa \times aa$
 - C. $AA \times AA$
 - D. $AA \times aa$
 - E. $Aa \times Aa$
2. Чоловік, який є гомозиготою за домінантним алелем геном полідактилії (багатопалості), одружений з гомозиготною за рецесивним алелем цього гена жінкою. Який закон щодо успадкування їх дітьми полідактилії діє в даній ситуації?
 - A. Розщеплення
 - B. Незалежного успадкування
 - C. Одноманітності гібридів першого покоління
 - D. Зчепленого успадкування
 - E. Зчепленого зі статтю успадкування
3. Ген далекозорості домінує над геном нормального зору. Від шлюбу далекозорої жінки і чоловіка з нормальним зором народилось п'ятеро далекозорих дітей. Який генетичний закон діє в даній ситуації?
 - A. Одноманітності гібридів першого покоління
 - B. Розщеплення
 - C. Чистоти гамет
 - D. Незалежного комбінування
 - E. Немеделівське успадкування
4. Один із типів синдрому Альперта (порушення функцій видільної системи) успадковується як аутосомна рецесивна ознака. В сім'ї, де один з батьків хворий, а інший здоровий, є восьмеро здорових дітей. Які найбільш ймовірні генотипи членів цієї сім'ї?
 - A. Жінка Aa , чоловік aa , $F_1 Aa, aa$
 - B. Жінка Aa , чоловік aa , $F_1 aa$
 - C. Жінка AA , чоловік aa , $F_1 Aa$
 - D. Жінка aa , чоловік AA , $F_1 aa$
 - E. Усі варіанти ймовірні
5. У людини ген, що зумовлює нормальну пігментацію шкіри (A), домінує над геном альбінізму (a). Яких дітей за генотипом і у яких співвідношеннях слід чекати в сім'ї, якщо один з батьків гетерозиготний, а другий – альбінос?
 - A. $AA, aa; 1:1$
 - B. $Aa, aa; 1:2:1$
 - C. $Aa, aa; 3:1$
 - D. $Aa, aa; 1:1$
 - E. Жоден з варіантів не вірний
6. Ахондроплазія (непропорційна карликовість) успадковується як аутосомна домінантна ознака, а одна із форм глухоти – як аутосомна рецесивна ознака. Гени, що детермінують ці ознаки, розміщені в різних хромосомах. Чоловік, який страждає на ахондроплазію і має нормальний слух, одружився з глухою жінкою без ахондроплазії. У них народилося двоє дітей: одна дитина з нормальним слухом і без ахондроплазії, друга – глуха з ахондроплазією. Які генотипи батьків?
 - A. Обое гомозиготні за двома ознаками
 - B. Обое гетерозиготні за двома ознаками
 - C. Батько гомозиготний за ахондроплазією і гетерозиготний за слухом,

мати – гомозиготна за двома ознаками

D. Батько гетерозиготний за ахондроплазією і гомозиготний за слухом, мати гомозиготна за двома ознаками

E. Батько гетерозиготний за двома ознаками, мати – дигомозиготна

7. В сім'ї, де один з батьків сліпий, а інший – зрячий, є дві дитини: зряча і сліпа. Які генотипи мають батьки? Ген сліпоти – рецесивний.

A. Батьки гомозиготні

B. Батьки гетерозиготні

C. Зрячий-гетерозиготний, сліпий гомозиготний

D. Вірно A + C

E. Вірно B + C

8. У сім'ї, де батьки мають нормальний зір, двоє із шести дітей сліпі. Аналіз родоводу показав, що сліпота дітей спадкова. Які генотипи батьків і сліпих дітей?

A. P – AA, aa, F₁ - Aa

B. P – Aa, aa, F₁ - aa

C. P – у обох Aa, F₁ - AA

D. P – у обох Aa, F₁ - aa

E. P – у обох AA, F₁ – AA

9. Шерстисте волосся успадковується за аутосомно-домінантним типом. У батька шерстисте волосся, мати і дочка не мають цієї ознаки. Яка ймовірність того, що очікувана в цій сім'ї дитина не матиме шерстистого волосся?

A. 100%

B. 75%

C. 50%

D. 25%

E. 0%

10. Дитина темноволосих батьків, які відчувають смак фенілтіосечовини, світловолоса і не відчуває смаку фенілтіосечовини. Який тип успадкування ознак дитини і який закон Г. Менделя діє в цій сім'ї?

A. Домінантний, закон одноманітності гібридів F₁

B. Рецесивний, закон одноманітності гібридів F₁

C. Домінантний, закон розщеплення

D. Рецесивний, закон незалежного комбінування

E. Домінантний, закон незалежного комбінування

11. Яке співвідношення генотипів можливе у нащадків дигетерозиготи, якщо інший з подружжя дигомозиготний за рецесивним алелем?

A. Розщеплення відсутнє, нащадки одноманітні

B. 1:1

C. 3:1

D. 1:1:1:1

E. 9:3:3:1

12. У яких шлюбах діти можуть бути лише одноманітними внаслідок дії закону одноманітності гібридів першого покоління?

A. AaBb × AaBb

B. AaBb × AaBB

C. AaBb × aabb

D. AaBB × aabb

E. AaBb × AaBb

13. У батьків куряча сліпота і нормальна пігментація шкіри. Їх син має нормальний зір і нормальну пігментацію шкіри, а дочка страждає на курячу сліпоту і альбінізм. Всі ознаки генетично детерміновані. Які типи успадкування курячої сліпоти і альбінізму?

A. Обидві ознаки домінантні

- В. Обидві ознаки рецесивні
- С. Куряча сліпота – рецесивна, альбінізм – домінантна
- Д. Куряча сліпота – домінантна, альбінізм – рецесивна
- Е. Вірно С+D

14. Один із типів глухонімоти у людини визначається домінантним геном. Інший тип, що викликає порушення звукосприймаючої системи, успадковується як рецесивна ознака. За перебігом ці хвороби не розрізняються. Батько і мати двох юнаків з нормальним слухом страждають на різні типи глухонімоти. Яка ймовірність народження глухонімих онуків, якщо юнаки візьмуть шлюб із дівчатами, що мають нормальний слух і походить із здорових за глухонімотою родин?

- А. 0%
- В. 25%
- С. 50%
- Д. 75%
- Е. 100%

15. Одна із форм аніридії (порушення зору і структур очей) успадковується як аутосомна домінантна ознака, ліворукість – як аутосомна рецесивна. Гени, що визначають ці ознаки, розміщені в різних хромосомах. Хворий на аніридію лівша (мати якого була здоровою) одружився із здоровою правшею з родини, всі члени якої були праворукими. Які діти стосовно цих ознак можуть народитися у цьому шлюбі?

- А. Усі діти хворі на аніридію правші
- В. 50% дітей здорові правші, 50% хворі правші
- С. 50% дітей здорові лівші, 50% хворі лівші
- Д. 25% дітей хворі правші, 25% хворі лівші, 25% здорові правші, 25% здорові лівші
- Е. Жоден з варіантів не вірний

16. Яке співвідношення генотипів слід чекати у нащадків гетерозиготних носіїв рецесивного летального гену, що спричинює загибель зародка на ранніх стадіях розвитку?

- А. 1AA: 2Aa
- В. 2AA: 1Aa
- С. 1AA: 2Aa
- Д. 2AA: 1Aa
- Е. 1AA: 1Aa

17. Альбінізм успадковується як аутосомна рецесивна ознака. У родині, де обидва батьки здорові, народилася дитина-альбінос. Яка ймовірність народження нормальної дитини?

- А. 25%
- В. 100%
- С. 75%
- Д. 10%
- Е. 50%

18. У батьків, хворих на гемоглобінопатію (аутосомно-домінантний тип успадкування) народилася здорова дівчинка. Які генотипи батьків?

- А. Мати гетерозиготна за геном гемоглобінопатії, у батька мутантний алель відсутній
- В. Батько гетерозиготний за геном гемоглобінопатії, у матері мутантний алель відсутній
- С. Обидва гетерозиготні за геном гемоглобінопатії
- Д. Обидва гомозиготні за геном гемоглобінопатії
- Е. У обох батьків алель гемоглобінопатії відсутній

19. В якому шлюбі можливий резус-конфлікт матері і плоду??

- А. AA x Aa
- В. AA x aa
- С. aa x AA

D. Aa x Aa

E. aa x Aa

20. Жінка з резус-позитивною кров'ю вагітна резус негативним плодом. Чи можливий резус-конфлікт між матір'ю і плодом?

A. Резус-конфлікт не виникає

B. Резус-конфлікт виникає при третій і наступних вагітностях

C. Резус-конфлікт при першій вагітності не виникає, при другій – виникає

D. Резус-конфлікт виникає обов'язково

E. Резус-конфлікт виникає, якщо перед вагітністю була перелита резус-негативна кров

ТЕМА 2.

Прояви менделівського успадкування ознак людини

1. Мати чоловіка і мати жінки мають руде волосся, але волосся чоловіка темне, а волосся жінки – світле. Дитина цього подружжя – рудоволоса. Які генотипи батьків і дитини та як називаються гени, які детермінують колір волосся у членів цієї сім'ї?

A. ♀ aa, ♂ AA, F₁ Aa, алельними

B. ♀ AA, ♂ aa, F₁ Aa, неалельними

C. ♀ aa₁, ♂ Aa₁, F₁ aa₁, ізоалелями

D. ♀ aa₁, ♂ Aa₁, F₁ aa₁, множинними алелями

E. ♀ aa₁, ♂ Aa₁, F₁ a₁a₁, множинними алелями

2. Яке співвідношення генотипів і фенотипів слід чекати у нащадків гетерозиготних батьків за аналізованим геном у випадку неповного домінування?

A. 1:1

B. 3:1

C. 1:1:1:1

D. 1:2:1

E. 9:3:3:1

3. Люди з високим вмістом фенілаланіну страждають на фенілкетонурію (порушення обміну фенілаланіну) і мають генотип aa. Здорові люди мають генотип AA і низький вміст фенілаланіну. Носії гена фенілкетонурії (Aa) – здорові, але мають більш високу у порівнянні з гомозиготами (AA) кількість фенілаланіну. Яка кількість фенілаланіну можлива у дітей, якщо батьки здорові, але мають вищу за норму кількість фенілаланіну?

A. У всіх висока

B. У всіх низька

C. У всіх вища за норму

D. Висока і низька у відношенні 1:1

E. Низька, вища за норму, висока у співвідношенні 1:2:1

4. Синдром Джарко-Левіна – моногенна спадкова хвороба, яка характеризується множинними вадами розвитку обличчя, голови, рук, грудей і спини. Яка ймовірність того, що в сім'ї здорових батьків може народитись здорова дитина, якщо вони вже мають дитину з симптомами синдрому Джарко-Левіна і як називається здатність одного гена впливати на формування кількох ознак?

A. 100%, множинний алелізм

B. 75%, плейотропія

C. 50%, наддомінування

D. 25%, комплементарність

E. 0, наддомінування

5. Який генотип мають люди з IV групою крові і яка форма взаємодії між алелями, які його детермінують?
- A. $I^0 I^0$, наддомінування
 - B. $I^A I^A$, домінування
 - C. $I^A I^0$, неповне домінування
 - D. $I^B I^B$, рецесивність
 - E. $I^A I^B$, кодомінування
6. У батьків з II та III групами крові системи ABO діти мають I та IV. Чи можна групу крові вважати спадковою ознакою? Чому?
- A. Ні, тому що групи крові батьків і дітей не співпадають
 - B. Так, тому що групи крові детермінують отримані від батьків гени
 - C. Ні, тому що в генотипах батьків не може бути генів, які формують I та IV групи крові
 - D. Ні, тому що успадковуються не ознаки, а гени
 - E. Усі варіанти не вірні
7. У людини помірна та висока форми короткозорості детерміновані двома неалельними генами, які розташовані в різних хромосомах. Обидві форми успадковуються за аутосомним типом. Помірна форма не виявляється в присутності гена високої короткозорості. Жінка, що має високий ступінь короткозорості, батько якої страждає помірною короткозорістю, вийшла заміж за чоловіка з помірною короткозорістю, мати якого мала нормальний зір. Який вид взаємодії генів має місце у даному випадку?
- A. Комплементарність
 - B. Полімерія
 - C. Епістаз
 - D. Наддомінування
 - E. Кодомінування
8. Багатьом моногенним хворобам людини притаманний поліморфізм клінічного прояву – від латентних (прихованих) до клінічно виражених форм. Від загальної патології людини такі хвороби становлять близько 92%. Яку назву має різний ступінь прояву гена?
- A. Генокопії
 - B. Фенокопії
 - C. Плейотропія
 - D. Пенетрантність
 - E. Експресивність
9. Два алеля системи крові MN формують три geno- та фенотипи. Яка форма взаємодії між генами цієї системи?
- A. Домінування
 - B. Неповне домінування
 - C. Наддомінування
 - D. Кодомінування
 - E. Епістаз
10. У резус-негативної жінки з II групою крові народилась дитина з I групою. У дитини діагностовано гемолітичну хворобу новонародженого внаслідок резус-конфлікту. Які фенотипи ймовірні у батька дитини?
- A. II (A), Rh⁻
 - B. I (0), Rh⁺
 - C. IV (AB), Rh⁺
 - D. I (0), Rh⁻
 - E. III(B), Rh⁻
11. Яка пенетрантність гена, якщо серед 120 його носіїв детерміновану цим геном ознаку мають 90 осіб?
- A. 100%

- B. 90%
- C. 80%
- D. 75%
- E. 60%

12. Батьки страждають різними видами глухонімоти і мають генотипи DD^ee і ddEE. В сім'ї є п'ятеро дітей з нормальним слухом. Яка форма взаємодії генів D і E?

- A. Комплементарність
- B. Домінування
- C. Епістаз
- D. Полімерія
- E. Наддомінування

13. В яких шлюбах ймовірні рецус-конфлікти новонароджених і яка ймовірність таких конфліктів:

- A. ♀ R⁺ R⁺ X ♂ R⁻ R⁻, 100%
- B. ♀ R⁺ R⁻ X, ♂ R⁺ R⁻, 25%
- C. ♀ R⁺ R⁻ X, ♂ R⁺ R⁻, 50%
- D. ♀ R⁻ R⁻ X, ♂ R⁻ R⁻, 50%
- E. ♀ R⁻ R⁻ X, ♂ R⁺ R⁺, 100%

14. Ряд ознак людини (ріст, форма тіла, пігментація шкіри, інтелект, величина артеріального тиску тощо) детермінуються кількома парами неалельних генів, які підсилюють розвиток однієї ознаки. На розвиток таких ознак суттєво впливає також зовнішнє середовище. Як називається форма взаємодії неалельних генів, за якої кілька неалельних генів формують розвиток однієї ознаки і як називаються ознаки, прояв яких залежить від кількості таких генів і середовища?

- A. Комплементарність, моногенні
- B. Епістаз, полігенні
- C. Полімерія, мультифакторіальні
- D. Плейотропія, полігенні
- E. Множинний алелізм, моногенні

15. Пігментація шкіри у людини є наслідком взаємодії неалельних генів. Встановлено, що інтенсивність пігментації шкіри залежить від кількості взаємодіючих неалельних генів. Як називається вид взаємодії між цими генами?

- A. Епістаз
- B. Плейотропія
- C. Полімерія
- D. Кодомінування
- E. Комплементарність

16. У доньки мітохондріальна енцефалопатія. Від кого з батьків вона отримала плазмоген, що детермінує цю хворобу? Виберіть варіант відповіді і поясніть свій вибір.

- A. Батька
- B. Матері
- C. Обоих батьків
- D. Недостатньо інформації
- E. Жодна з відповідей не вірна

17. Яка ймовірність народження хлопчика в родині, де мати – носій рецесивного летального гена, який зчеплений зі статтю й спричинює загибель зародка на ранніх стадіях розвитку?

- A. 1/4
- B. 1/3
- C. 2/3
- D. 1/2
- E. 3/4

18. Колір шкіри у людини контролюється декількома парами незчеплених генів, що взаємодіють за типом адитивної полімерії. Якою буде пігментація шкіри в чоловіка з генотипом $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$?
- Жовта (монголоїд)
 - Біла (європеоїд)
 - Коричнева (мулат)
 - Чорна (негроїд)
 - Пігментація відсутня (альбінос)
19. Здорове молоде подружжя має сина з гемофілією. Дідусь з боку матері хворий на гемофілію. Який генотип подружжя?
- X^HX^H, X^HY
 - X^HX^h, X^hY
 - X^HX^H, X^hY
 - X^HX^h, X^HY
 - X^hX^h, X^HY
20. Схильність до цукрового діабету зумовлена аутосомним рецесивним геном, який виявляється лише у 30% гомозигот. Яка ймовірність народження хворої дитини у родині, де обоє батьків носії цього гена?
- 75%
 - 25%
 - 7,5%
 - 30%
 - 0%

ТЕМА 3.

Фенотипова та генотипова мінливість людини

- Галактоземія – спадкова хвороба з аутосомно-рецесивним типом успадкування. Гомозиготні за геном галактоземії діти не можуть вживати молока, оскільки при годуванні молоком у них з'являються патологічні симптоми, які зникають після виключення з раціону молока. Яку форму мінливості спричиняє у дітей дієта?
 - Комбінативну
 - Модифікаційну
 - Мутаційну
 - Фенокопію
 - Епігенетичну
- В сім'ї здорових батьків, які мають вищий від норми вміст фенілаланіну, дитина хвора на фенілкетонурію, яка є аутосомно-рецесивною хворобою. Яка форма мінливості має місце у даному випадку і які генотипи членів родини?
 - Модифікаційна; P AA, aa, F aa
 - Мутаційна; P обидва Aa, F aa
 - Комбінативна; P обидва Aa, F aa
 - Епігенетична; P AA, aa, F aa
 - Фенокопія; P Aa, aa, F aa
- Здорові стосовно гемофілії і дальтонізму жінка і чоловік мають двох синів – гемофіліка і дальтоніка. Батько жінки страждав на гемофілію і дальтонізм. Яка форма мінливості має місце у жінки та її синів?
 - Модифікаційна, $X^{HD} X^{hd}$; $F_1 X^{HD} Y, X^{hd} Y$
 - Мутаційна, $X^{Hd} X^{hd}$; $F_1 X^{Hd} Y, X^{hd} Y$
 - Комбінативна, $X^{HD} X^{hd}$; $F_1 X^{Hd} Y, X^{hd} Y$

- D. Комбінативна, $X^{HD} X^{hd}$; $F_1 X^{HD} Y, X^{hd} Y$
 E. Епігенетична, $X^{HD} X^{hd}$; $F_1 X^{HD} Y, X^{hd} Y$
4. Причиною відсутності очних яблук (анофтальмія) може бути гомозиготний стан аутосомно-рецесивного гена або дія таких тератогенних чинників, як пестициди та фунгіциди. Яку назву мають модифікаційні зміни, які копіюють ознаки притаманні іншому генотипу?
- Морфози
 - Генокопії
 - Фенокопії
 - Маркери
 - Мутації
5. Одна з форм рахіту успадковується за аутосомно-домінантним типом. Це захворювання є наслідком:
- Анеуплодії
 - Геномної мутації
 - Хромосомної мутації
 - Поліплоїдії
 - Генної мутації
6. У результаті сумісного вирощування двох штамів бактерій, один з яких стійкий до пеніциліну, інший – до стрептоміцину, з'явилися колонії бактерій, стійкі до обох антибіотиків. Така стійкість є наслідком:
- Обміну речовин
 - Мутацій
 - Транслокацій
 - Кон'югацій
 - Вірно В+С+Д
7. Одним із механізмів хромосомних аберацій є нерівний кросинговер. Наслідками нерівного кросинговеру можуть бути:
- Делеція
 - Дуплікація
 - Інверсія
 - Транслокація
 - Вірно А + В + С + Д
8. Дефіцит глюкозо–6–фосфатдегідрогенази – Х-зчеплена патологія, яка може протікати безсимптомно або в деяких випадках як гемолітична анемія чи фавізм. Відомо близько 300 варіантів дефекту спричинених мутацією гена 2-6-ФД. Про що свідчить велика кількість варіантів одного гена?
- Забрудненість середовища мутагенами
 - Неспроможність ДНК до корекції
 - Високу мутабільність гена
 - Вірно А + В + С
 - Інформації для висновку недостатньо
9. Відомі дані про те, що деякі ліки за величиною мутагенного потенціалу не поступаються іонізуючій радіації і можуть спричинювати повний спектр мутацій. До якої групи екологічних чинників належать такі ліки?
- Хімічних
 - Фізичних
 - Біологічних
 - Антропогенних
 - Техногенних
10. Всі форми патології обміну речовин залежать від функціональних особливостей мутантних алелів і способу та умов життя особи. Хвороба може проявлятися у різні

періоди онтогенезу. У разі створення необхідного адаптивного середовища хвороба може клінічно не проявлятися. Як називаються ознаки, прояв яких залежить як від генотипу, так і від середовища?

- A. Моногенні
- B. Полігенні
- C. Плейотропні
- D. Мультифакторіальні
- E. Хромосомні

11. Внаслідок нестачі пуринових основ (апуринізації) в клітині реплікація ДНК відбувається з порушенням принципу комплементарності. Яку форму мінливості спричинює дана ситуація?

- A. Модифікаційну
- B. Комбінативну
- C. Мутаційну
- D. Епімутаційну
- E. Жодної

12. Збудники токсокарозу собак у людини можуть спричинити важке захворювання очей аж до втрати зору. Встановлені випадки, коли локалізацію токсокар в оці людини сприймали за ретинобластоми. Сліпота матері обумовлена токсокарозом, батько переніс операцію з приводу ретинобластоми, син має нормальний зір. Які найбільш ймовірні генотипи членів родини? Ретинобластома – аутосомно-домінантна хвороба.

- A. Жінка AA, чоловік aa, F₁ Aa
- B. Жінка aa, чоловік Aa, F₁ Aa
- C. Жінка aa, чоловік Aa, F₁ F₁ aa
- D. Жінка aa, чоловік AA, F₁ aa
- E. Жінка Aa, чоловік Aa, F₁ aa

13. Серед побутових тератогенів найчастішим є алкоголь. Він є безпосередньо причиною кожної 10-ї ембріопатії. Із 10 розумово неповноцінних дітей 5 народжуються від батьків-алкоголиків. У дітей, народжених матерями, які зловживали алкоголем, надзвичайно широкий спектр аномалій: вади розвитку серця, нирок, статевих органів, шкіри, скелета і суглобів, аненцефалії, гідро- і мікроцефалії, щелепно-лицьові аномалії. Яку форму мінливості спричиняють тератогени?

- A. Комбінативну
- B. Мутаційну
- C. Модифікаційну
- D. Усі варіанти вірні
- E. Жоден із варіантів не вірний

14. Вади розвитку плоду можуть спричинити такі хвороби матері як корова краснуха, сифіліс, токсоплазмоз, цитомегалія, герпес, хламідіоз. До якої форми мінливості слід відносити такі вади?

- A. Мутаційної
- B. Комбінативної
- C. Модифікаційної
- D. Геномний імпринтинг
- E. Жоден з варіантів не вірний

15. У мешканців Закарпаття часто зустрічається ендемічний зуб внаслідок дефіциту йоду в харчових продуктах. Яка форма мінливості лежить в основі цього явища?

- A. Мутаційна
- B. Модифікаційна
- C. Комбінативна
- D. Спадкова
- E. Генотипна

16. Взаємодія генів визначає порядок біохімічних реакцій. Мутації у взаємодіючих генах можуть порушити порядок біохімічних реакцій. Яка форма мінливості має місце у цій ситуації?

- A. Комбінативна
- B. Модифікаційна
- C. Мутаційна
- D. Генокопії
- E. Генокопії

17. У жінки, яка під час вагітності перенесла вірусну червінку, народилася дитина з незрощенням верхньої губи і піднебіння. Дитина має нормальний каріотип і генотип. Вказані аномалії можуть бути результатом:

- A. Впливу тератогенного фактора
- B. Генної мутації
- C. Хромосомної мутації
- D. Геномної мутації
- E. Комбінативної мінливості

18. У подружжя народилася дитина з яскраво-блакитними очима. Через декілька місяців колір райдужної оболонки у дитини змінився на зеленувато-сірий. Чим пояснюється цей факт?

- A. Наслідок переходу в харчуванні немовляти з материнського молока на молочні суміші
- B. Результат прорізування зубів
- C. Прояв норми реакції відповідних генів
- D. Звичайна особливість онтогенезу
- E. Маніфестація мутації

19. У дитини із синдромом Рета виявлено порушення інтелектуального розвитку. Генетики встановили, що в патогенезі синдрому важлива роль належить морфофункціональним змінам мітохондрій. Який вид спадковості зумовлює цю патологію?

- A. Хромосомна
- B. Плазмідна
- C. Ядерна
- D. Цитоплазматична
- E. Геномна

20. У хворого внаслідок впливу іонізуючої радіації відбулася інверсія в одній з хромосом. Яка ймовірність успадкування цієї мутації в родині хворого?

- A. 100%
- B. 75%
- C. 50%
- D. 25%
- E. 0%

ТЕМА 4.

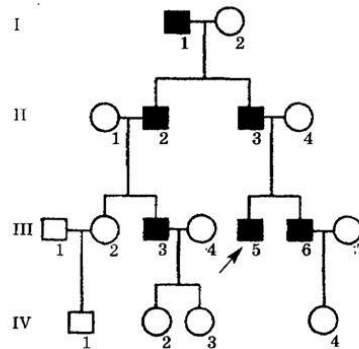
Методи антропогенетики. Генеалогічний метод

1. Багатопалість – явище досить рідкісне, але стійке у багатьох поколіннях деяких родин. Багатопалість має місце у дітей, якщо хоча б один із батьків багатопалий, і +відсутня у тих випадках, коли у обох батьків кінцівки п'ятипалі. Багатопалими в однаковій мірі бувають як дівчатка, так і хлопчики. В онтогенезі ген активується дуже рано і має високу пенетрантність. Який тип успадкування багатопалості?

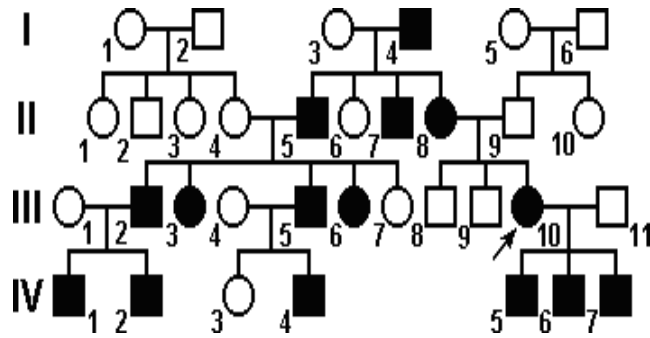
- A. Аутосомно-домінантний;

- V. Аутосомно-рецесивний;
- C. X-зчеплений-домінантний;
- D. X-зчеплений-рецесивний;
- E. Голандричний.

2. За яким типом успадковується патологія у членів родоводу та який генотип у пробанда?



- A. Аутосомно-домінантним; Aa
 - B. Аутосомно-рецесивним; aa
 - C. X-зчепленим-домінантним; $X^A X^a$
 - D. X-зчепленим-рецесивним; $X^A X^a$
 - E. Y-зчепленим; aa
3. Аналізуючи родовід, лікар-генетик встановив: ознака проявляється у кожному поколінні, жінки та чоловіки успадковують ознаку з однаковою частотою, батьки з однаковою ймовірністю передають ознаки дітям обох статей. Визначте, який тип успадкування має досліджувана ознака?
- A. Аутосомно-рецесивний
 - B. X-зчеплений домінантний
 - C. X-зчеплений рецесивний
 - D. Y-зчеплений
 - E. Аутосомно-домінантний
4. При аналізі родо­воду, у якому вивчається гіпертрихоз (надмірне оволосіння вušних раковин), з'ясовано, що ознака зустрічається в усіх поколіннях тільки у чоловіків і успадковується від батька до сина. Визначте тип успадкування:
- A. Аутосомно-рецесивний
 - B. Аутосомно-домінантний
 - C. Зчеплений з X-хромосо­мою рецесивний
 - D. Зчеплений з X-хромосо­мою домінантний
 - E. Зчеплений з Y-хромосо­мою
5. В родоводі пробанда аналогічна патологія зустрічається у всіх поколіннях при відносно великій кількості хворих по горизонталі. Хвороба з однаковою частотою вражає осіб обох статей. Хворі діти народжуються в ро­динах, де є хворі батьки. Який тип успадкування притаманний членам родо­воду?
- A. Аутосомно-рецесивний
 - B. Зчеплений з X-хромосо­мою рецесивний
 - C. Зчеплений з Y-хромосо­мою
 - D. Аутосомно-домінантний
 - E. Зчеплений з X-хромосо­мою домінантний
6. За яким типом успадковується патологія у членів наведеного нижче родо­воду та який генотип у пробанда?

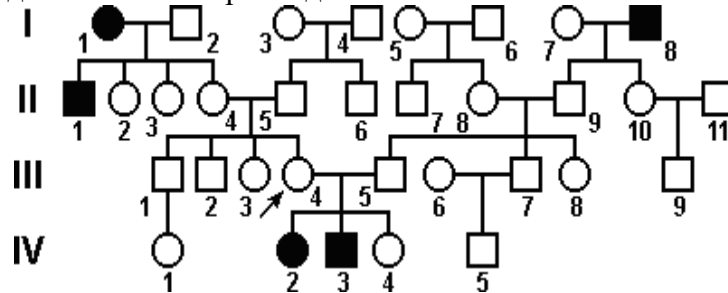


- A. Аутосомно-домінантним; aa
- B. Аутосомно-рецесивним; Aa
- C. Х-зчепленим-домінантним; $X^a X^a$
- D. Х-зчепленим-рецесивним; $X^A X^a$
- E. У-зчепленим; XU^a

7. При генеалогічному аналізі родини зі спадковою патологією – порушенням формування емалі, встановлено, що захворювання виявляється в кожному поколінні. У жінок ця аномалія зустрічається частіше, ніж у чоловіків. Хворі чоловіки передають цю ознаку тільки своїм дочкам. Який тип успадкування має місце в цьому випадку?

- A. Аутосомно-рецесивний
- B. Х-зчеплений рецесивний
- C. У-зчеплений
- D. Аутосомно-домінантний
- E. Х-зчеплений доміантний

8. За яким типом успадковується патологія у членів наведеного нижче родоводу і яка ймовірність хворої дитини в сім'ї пробанда?



- A. Аутосомно-домінантним; ~ 50%
- B. Аутосомно-рецесивним; ~ 66%
- C. Х-зчепленим-домінантним; ~ 33%
- D. Х-зчепленим-рецесивним; ~ 25%
- E. У-зчепленим ~ 100%

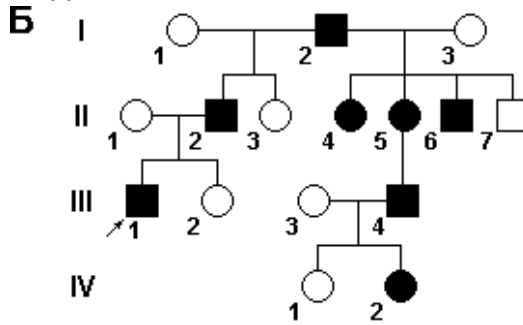
9. У батька ахондроплазія, мати і дочка не мають цієї аномалії. Аналіз родоводу показав, що патологія успадковується за аутосомно-домінантним типом. Хворі зустрічаються по батьківській лінії. По лінії матері така патологія не зустрічається. Яка ймовірність народження в цій сім'ї дитини без аномалії.

- A. 100%
- B. 75%
- C. 50%
- D. 25%
- E. 0.

10. За яким типом успадковується патологія у членів наведеного нижче родоводу та яка ймовірність гетерозиготності пробанда?

- A. Аутосомно-домінантним; ~ 100%
- B. Аутосомно-рецесивним; ~ 66%
- C. Х-зчепленим-домінантним; ~ 33%
- D. Х-зчепленим-рецесивним; ~ 25%

Е. У-зчепленим $\sim 100\%$



11. Домінантний ген (A), що визначає розвиток у людини синдрому дефекту нігтів і колінної чашечки, знаходяться в аутосомі і зчеплений з геном групи крові системи АВ0. Відстань між цими генами становить близько 10 сантиморганід. Жінка має II групу крові і страждає дефектом нігтів і колінної чашечки. Батько жінки здоровий і має I групу крові, мати має IV групу крові і такі ж дефекти, як і дочка. Які гамети і з якою ймовірністю можливі у жінки?

- A. $AI^A - 45\%$
- B. $aI^0 - 45\%$
- C. $AI^0 - 5\%$
- D. $aI^A - 5\%$
- E. Вірно A + B

12. Чоловіка, дружина якого чекає дитину, хвилює той факт, що його рідний дядько з боку батька страждає на хворобу Дауна. Члени родоводу з боку матері здорові. Здорова також сестра пробанда та її двоє дітей – дівчинка та хлопчик. Цитогенетичне обстеження членів родини показало, що чоловік та його батько мають по 45 хромосом, але одна з хромосом 21 пари транслокована на 13. В родині жінки хворі на синдром Дауна не відмічені і вона має нормальний каріотип 46, XX. Яка ймовірність народження хворої дитини в родині пробанда?

- A. 100%
- B. 75%
- C. 50%
- D. 33%
- E. 25%

13. У медико-генетичній консультації складають родовід хворого на алкаптанурію. Йому 12 років. Яким символом потрібно позначити пробанда?

- A. Ромбом
- B. До кружечка нарисувати стрілку
- C. До кута квадрата нарисувати стрілку
- D. Кружечком
- E. Квадратом

14. В родоводі родини спостерігається іхтіоз. Ця ознака виявляється в усіх поколіннях, але лише у чоловіків. Який тип успадкування цієї ознаки?

- A. Рецесивний, X-зчеплений
- B. Аутосомно-домінантний
- C. Аутосомно-рецесивний
- D. Y-зчеплений
- E. Домінантний, X-зчеплений

15. У здорових батьків народилася дитина з гемофілією. Що характерне для типу успадкування цієї хвороби?

- A. У хворого батька завжди усі доньки хворі, а сини здорові
- B. Ознака виявляється в половини синів гетерозиготної матері, а у хворої доньки батько завжди хворий
- C. У хворого чоловіка батько і брати завжди хворі

- D. Ознака виявляється у всіх синів гетерозиготної матері, а жінки на цю хворобу ніколи не хворіють
- E. У хворого батька усі сини хворі, а доньки здорові
16. У про банди, трьох його синів, брата й батька спостерігається синдактилія. У його сестер і двох доньок ця ознака відсутня. Який тип успадкування синдактилії??
- A. Y-зчеплений
 - B. Аутосомно-домінантний
 - C. Аутосомно-рецесивний
 - D. Домінантний, X-зчеплений
 - E. Рецесивний, X-зчеплений
17. Після аналізу родоводу лікар-генетик встановив: ознака виявляється в кожному поколінні, з однаковою ймовірністю у чоловіків і жінок. Який тип успадкування цієї ознаки?
- A. Y-зчеплений
 - B. Аутосомно-домінантний
 - C. Аутосомно-рецесивний
 - D. Домінантний, X-зчеплений
 - E. Рецесивний, X-зчеплений
18. У новонародженого хлопчика суха шкіра, вкрита тонким шаром рогових лусок. Після дослідження родоводу його родини встановлено, що ця ознака трапляється в усіх поколіннях лише чоловіків. Яка з наведених біологічних закономірностей виявляється у даному випадку?
- A. Закон незалежного успадкування
 - B. Закон одноманітності гібридів першого покоління
 - C. Закон розщеплення
 - D. Явище успадкування, зчепленого зі статтю
 - E. Явище зчепленого успадкування генів
19. У пробанда зрослися пальці на ногах. У трьох його синів також, у двох доньок пальці нормальні. У сестер пробанда пальці нормальні, у брата й батька – зрослися. Якою є ця спадкова ознака?
- A. Рецесивною
 - B. Домінантною
 - C. Пенетрантною
 - D. Експресивною
 - E. Голандричною
20. Генеалогічний метод дозволяє встановити тип успадкування ознаки. Що саме є типовим для аутосомно-домінантної ознаки?
- A. Ймовірність народження хворої дитини становить 25%
 - B. Наявність хворих в усіх поколіннях
 - C. Наявність хворих «по горизонталі»
 - D. Відносно невелика кількість хворих у родоводі
 - E. Фенотипічно здорові батьки хворої дитини гетерозиготні

ТЕМА 5.

Цитогенетичний метод антропогенетики. Хромосомні хвороби

1. Яка мутація має місце при класичному синдромі Дауна і за допомогою якого методу її можна ідентифікувати?
- A. Хромосомна аберація, генеалогічного
 - B. Поліплоїдія, визначення тілець Барра
 - C. Анеуплоїдія, визначення Y-хромосоми
 - D. Анеуплоїдія, каріотипування

- Е. Вірно А+Д
2. У людини відомі каріотипи з 69 і 92 хромосомами. Які мутації мають місце в таких випадках і за допомогою яких методів їх ідентифікують?
- А. Хромосомні аберації, цитогенетичного
 - В. Поліплоїдії, дерматогліфічного
 - С. Анеуплоїдії, цитогенетичного
 - Д. Поліплоїдії, каріотипування
 - Е. Анеуплоїдії, каріотипування
3. За якими хромосомами у людини можливі тетрасомії і пентасомії?
- А. Усіма аутосомами
 - В. Лише за певними аутосомами
 - С. Х або У-хромосомами
 - Д. Жоден варіант не вірний
 - Е. Вірно А+В+С
4. Найбільш частою причиною формування геномних мутацій вважають нерозходження хромосом при мітозі чи мейозі. Які із варіантів нерозходження хромосом можуть спричинити синдром Клайнфельтера (47, ХХУ)?
- А. 46, ХУ – 23, Х; 23, У
 - В. 46, ХУ – 24, ХУ; 22, Х
 - С. 46, ХХ – 24, ХХ; 22, -
 - Д. 46, ХХ – 23, Х; 23, Х
 - Е. Вірно В + С
5. Найбільш частою причиною формування геномних мутацій вважають нерозходження хромосом при мітозі чи мейозі. Який із варіантів нерозходження хромосом може спричинити синдром Шерешевського-Тернера (45, Х0)?
- А. 46, ХУ – 23, Х; 23У
 - В. 46, ХУ – 24, ХУ; 22, Х
 - С. 46, ХХ – 24, ХХ; 22, 0
 - Д. 46, ХХ – 23, Х; 23, Х
 - Е. Усі варіанти можливі
6. Відомі випадки народження дітей у хворих з синдромом Клайнфельтера, трисомією Х у жінок, полісомією У чоловіків, у жінок з синдромом Дауна. У батьків з трисомією утворюється рівна кількість нормальних і аномальних гамет, тому теоретично вірогідність народження дитини з хромосомною мутацією становить 50 %. Однак така ситуація зустрічається рідко (~ 10 %). Це можна пояснити тим, що:
- А. Хворі не вступають до шлюбу
 - В. Аномальні гамети мають низьку здатність до запліднення
 - С. Аномальні ембріони мають низьку життєздатність
 - Д. Вірно А + В
 - Е. Вірно В + С
7. Причинами мозаїчних варіантів хромосомних хвороб у дітей можуть бути:
- А. Мутації в статевих клітинах батька
 - В. Мутації в статевих клітинах матері
 - С. Мутації в статевих клітинах обох батьків
 - Д. Мутації в соматичних клітинах батьків
 - Е. Мутації в соматичних клітинах ембріона
8. За допомогою якого методу можна підтвердити чи спростувати делецію короткого плеча 11-ї хромосоми при синдромі хромосоми 11p-?
- А. Імунологічного
 - В. Біохімічного
 - С. Близнюкового
 - Д. Каріотипування

Е. Генеалогічного

9. Хромосомні аномалії не нагромаджуються у популяціях тому, що діти з такими відхиленнями бувають нежиттєздатні (трисомія -13, -18), при збереженні життєздатності вони частіше всього не мають нащадків (моносомія – X у жінок, полісомія –X у чоловіків). Однак частота хромосомних аномалій в популяціях не зменшується тому, що:
- A. Високий мутагенний тиск середовища
 - B. Низькі антимутагенні можливості
 - C. Висока мутабільність
 - D. Вірно A + B + C
 - E. Жоден з варіантів не вірний
10. Відомо, що зародки з трисоміями хромосоми груп A і B не можуть проходити навіть початкових стадій ембріогенезу, трисомії великих хромосом спричинюють елімінацію ембріонів на ранніх етапах розвитку. Але трисомії деяких хромосом зустрічаються у новонароджених і спричинюють хвороби. Етіологією яких синдромів є трисомії?
- A. Синдромів Едвардса, Патау, Дауна
 - B. Синдрому Шерешевського-Тернера
 - C. Синдромів Клайнфельтера, 47, XXУ та 47 ХУУ
 - D. Вірно A + B
 - E. Вірно A + C
11. Який із синдромів можна діагностувати за допомогою F-тілець?
- A. Синдром хромосоми 18q-
 - B. Синдром Дауна
 - C. Синдром Клайнфельтера ХУУ
 - D. Синдром ХХХ
 - E. Синдром хромосоми 10p+
12. Синдром Едвардса має кілька цитогенетичних варіантів: проста трисомія 18, мозаїчні форми і рідко – транслокаційні. Клінічно ці цитогенетично форми не відрізняються. Які формули каріотипів при простій та мозаїчній формах синдрому Едвардса?
- A. 46, ХУ,+21, 46, ХУ/46,ХУ, +21
 - B. 47,ХХ,+18, 46, ХХ/47,ХХ, +18
 - C. 47,ХХ,+13, 46,ХХ/47, ХХ,+13
 - D. Усі варіанти вірні
 - E. Жоден варіант не вірний
13. При яких синдромах на долонях хворих зустрічаються дві згинальні складки?
- A. Патау і Едвардса
 - B. Клайнфельтера і Шерешевського-Тернера
 - C. Дауна
 - D. Вірно A + B + C
 - E. Жоден варіант не вірний
14. Відомо, що синдром «котячого крику» спричинює делеція короткого плеча 5-ої хромосоми. Яка формула запису каріотипу при цій патології у дівчини?
- A. 46, ХХ, del 5 p⁻
 - B. 46, ХУ, del, 5p⁻
 - C. 46, ХХ, del, 5q⁻
 - D. 46, ХУ, del, 5q⁻
 - E. 45, Х0, del, 5q⁺
15. Який із синдромів спричинений хромосомною аберацією?
- A. Патау;
 - B. Едвардса;
 - C. «Котячого крику»;
 - D. Шерешевського-Тернера;
 - E. Дауна.

16. Який із синдромів не спричинений анеуплоїдією?
- А. Патау;
 - В. Едвардса;
 - С. «Котячого крику»;
 - Д. Шерешевського-Тернера;
 - Е. Дауна
17. Який варіант синдрому Дауна найбільш ймовірний у дитини, якщо батьки нормальні, але у одного з них має місце транслокація хромосоми 21 на 15?
- А. Трисомний;
 - В. Мозаїчний;
 - С. Трансловаційний;
 - Д. Нулісомний;
 - Е. Усі варіанти однаково ймовірні
18. Під час патологоанатомічного дослідження трупа новонародженого хлопчика виявлено полідактилію, мікроцефалію, незрощення верхньої губи та піднебіння, а також гіпертрофію паренхіматозних органів. Ці вади відповідають синдрому Патау. Яка причина цієї хвороби:
- А. Трисомія за 21-ою хромосомою
 - В. Трисомія за 18-ою хромосомою
 - С. Трисомія за 13-ою хромосомою
 - Д. Трисомія за X хромосомою
 - Е. Моносомія за X хромосомою
19. У цитогенетичній лабораторії досліджували каріотип досліджували каріотип здорового чоловіка. Було встановлено, що його соматичні клітини містять 46 хромосом, Яка кількість ауто сом міститься в його соматичних клітинах?
- А. 23
 - В. 22
 - С. 44
 - Д. 46
 - Е. 24
20. На гістологічному препараті видно соматичну клітину людини на стадії метафази мітотичного поділу. Скільки хромосом входить до складу метафазної пластинки?
- А. 23
 - В. 24
 - С. 44
 - Д. 92
 - Е. 46

ТЕМА 6.

Біохімічний метод антропогенетики і ДНК-діагностика. Молекулярні хвороби

1. Які зміни нуклеотидів в кодоні переважно не впливають на структуру, а відтак і функцію білка-фермента?
- А. Першого нуклеотиду
 - В. Другого нуклеотиду
 - С. Третього нуклеотиду
 - Д. Першого і другого нуклеотидів
 - Е. Другого і третього нуклеотидів
2. Які зміни нуклеотидів в кодоні впливають на структуру, а відтак і функцію білка?
- А. Першого нуклеотиду

- В. Другого нуклеотиду
 - С. Третього нуклеотиду
 - Д. Першого і другого нуклеотидів
 - Е. Другого і третього нуклеотидів
3. Які зміни в поліпептидному ланцюгу може спричинити заміна одного нуклеотиду в кодоні ДНК?
- А. Заміну однієї амінокислоти на іншу
 - В. Змінити функцію білка
 - С. Змінити просторову конфігурацію білка
 - Д. Вірно А + С
 - Е. Вірно А + В + С
4. Мутантні алелі можуть локалізуватись в аутосомах і в статевих хромосомах. Дітям якої статі мати передає аутосомний мутантний ген і за якої умови він проявиться у дитини?
- А. Переважно синам, рецесивний
 - В. Переважно дочкам, домінантний
 - С. Дітям обох статей з однаковою ймовірністю, домінантний
 - Д. Дітям обох статей з однаковою ймовірністю, рецесивний
 - Е. Вірно С + Д
5. При якому коефіцієнті спадковості прояв молекулярної хвороби не залежить від середовища?
- А. 1
 - В. 0,8
 - С. 0,6
 - Д. 0,4
 - Е. 0,2
6. Синдром Менкеса успадковується за Х-зчепленим рецесивним типом. В основі захворювання лежить дефект всмоктування і транспорту міді з кишок, що залежить від мідьвмісного ферменту цитохромоксидази. До якого класу молекулярних хвороб належить синдром Менкеса?
- А. Білкового обміну
 - В. Амінокислотного обміну
 - С. Ліпідного обміну
 - Д. Мінерального обміну
 - Е. Вуглеводного обміну
7. Дієтотерапія (вилучення з їжі певних речовин) може запобігти клінічному прояву спадкових хвороб або полегшити їх перебіг. Дієтотерапію використовують при порушеннях обміну речовин (фенілкетонурія, галактоземія, целиакія тощо). Яку форму мінливості спричинює дієтотерапія?
- А. Корелятивну
 - В. Модифікаційну
 - С. Комбінативну
 - Д. Мутаційну
 - Е. Усі варіанти вірні
8. Шляхом дієтотерапії у хворої на фенілкетонурію дитини попередили клінічний прояв хвороби. Яка ймовірність того, що у дітородному віці ця дитина передасть гени хвороби своїм дітям?
- А. 100%
 - В. 75%
 - С. 50%
 - Д. 25%
 - Е. 0%

9. Нецукровий нефрогенний діабет успадковується за Х-зчепленим рецесивним типом. Батьки здорові, а син страждає нецукровим нефрогенним діабетом. Які найбільш ймовірні генотипи членів цієї родини?

- A. $X^A X^A$, $X^a Y$, $X^a Y$
- B. $X^A X^A$, $X^A Y$, $X^A Y$
- C. $X^A X^a$, $X^A Y$, $X^A Y$
- D. $X^A X^a$, $X^A Y$, $X^a Y$
- E. $X^a X^a$, $X^A Y$, $X^a Y$

10. Целиакія – аутосомно-рецесивна хвороба. У хворих гине війчастий епітелій кишок, порушується всмоктування поживних речовин. Лікування полягає у виключенні з харчового раціону каш (манної, вівсяної, перлової) та хліба. Яку форму мінливості спричинює лікування хворої на целиакію дитини шляхом виключення з харчового раціону певних продуктів?

- A. Морфоз
- B. Мутаційну
- C. Модифікаційну
- D. Комбінативну
- E. Корелятивну

11. Гемоглобінопатії – група генних хвороб, обумовлених порушеннями структури молекул гемоглобіну. Яку назву мають різні варіанти гену, що зумовлюють різні гемоглобінопатії?

- A. Алелі
- B. Генокопії
- C. Неалельні гени
- D. Плейотропія
- E. Множинні алелі

12. Хлопчик народився з фенілкетонурією, але завдяки відповідній дієті розвивався нормально. З якими формами мінливості пов'язана хвороба хлопчика і його выздоровлення?

- A. Модифікаційна, генотипова
- B. Генотипова, модифікаційна
- C. Модифікаційна, модифікаційна
- D. Генотипова, генотипова
- E. Фенотипова, модифікаційна

13. Чоловік та жінка хворі на одну з форм рахіту, що успадковується за Х-зчепленим доміантним типом. Мати жінки здорова. Яка ймовірність народження в цій сім'ї здорового сина?

- A. 100%
- B. 75%
- C. 50%
- D. 25%
- E. 0%

14. Галактоземія успадковується за аутосомно-рецесивним типом. Гомозиготні за цим геном діти не можуть вживати молока, оскільки при годуванні молоком у них проявляється ряд симптомів, які зникають після виключення з раціону молока. Яку форму мінливості у дітей спричиняє дієта?

- A. Комбінативну
- B. Модифікаційну
- C. Мутаційну
- D. Цитогенетичну
- E. Епігенетичну

15. Пренатальна діагностика – це з'ясування спадкової патології:

- A. У новонароджених
 - B. У мертвонароджених
 - C. У викиднів
 - D. На різних стадіях вагітності
 - E. Усі варіанти вірні
16. Подагра визначається домінантним аутосомним геном. Пенетрантність гену у чоловіків складає 20 %, а у жінок вона дорівнює нулю. Чоловік хворий гетерозигота, а його дружина – гомозигота за рецесивами. Яка ймовірність, що син, якого вони чекають, може бути хворим?
- A. 100 %
 - B. 75 %
 - C. 50 %
 - D. 25 %
 - E. 20 %
17. Мати і батько фенотипово здорові. У них народилася хвора дитина, у сечі й крові якої виявлено фенілпіровиноградну кислоту. На підставі цього діагностовано фенілкетонурію. Який тип успадкування цієї хвороби і до якого порушення обміну речовин вона належить?
- A. Аутосомно-домінантний, вуглеводного
 - B. Рецесивний, зчеплений з X-хромосомою, ліпідного
 - C. Аутосомно-рецесивний, амінокислотного
 - D. Зчеплений з Y-хромосомою, мінерального
 - E. Домінантний, зчеплений з X-хромосомою, білкового
18. У хворої дитини встановлено порушення ліпідного обміну, що супроводжується збільшенням концентрації ліпідів у сироватці крові й відкладанням цих речовин у нервових клітинах. Спостерігаються порушення функцій вищої нервової системи. Про яке спадкове захворювання слід думати в цьому випадку?
- A. Хворобу Тея-Сакса
 - B. Синдром Едвардса
 - C. Фенілкетонурію
 - D. Синдром Марфана
 - E. Гемофілію
19. До лікаря звернувся хворий зі скаргами на непереносимість сонячної радіації. Мають місце опіки шкіри та порушення зору. Попередній діагноз – альбінізм. Порушення обміну якої амінокислоти встановлено у хворого?
- A. Проліну
 - B. Триптофану
 - C. Аланіну
 - D. Тирозину
 - E. Лізину
20. Для діагностики хвороб обміну речовин, причиною яких є зміни активності окремих ферментів, вивчають амінокислотний склад білків та їх первинну структуру. Який метод при цьому використовують?
- A. Хроматографії
 - B. Цитогенетичний
 - C. Дерматогліфічний
 - D. Електронної мікроскопії
 - E. Генеалогічний

ТЕМА 7.

Популяційно-статистичний метод в антропогенетиці

1. Близькоспоріднені шлюби заборонені. Як зміниться генетична структура популяції у разі їх укладання?
 - А. Збільшиться частка гетерозигот
 - В. Збільшиться частка рецесивних гомозигот
 - С. Зменшиться частка рецесивних гомозигот
 - D. Збільшиться частка гетерозигот та домінантних гомозигот
 - Е. Зменшиться частка гетерозигот та домінантних гомозигот
2. В районі з населенням 280 тис. жителів зареєстровано 7 хворих на хворобу Шпильмейера-Фогга. Хвороба успадковується за аутосомно-рецесивним типом. За якою формулою можна визначити частоту гена хвороби в районі?
 - А. $q = 7 / 280\ 000$
 - В. $q = (7 / 280\ 000)^2$
 - С. $q = \sqrt{(7 / 280\ 000)}$
 - D. Усі варіанти вірні
 - Е. Жоден варіант невірний
3. Аніридія успадковується за аутосомно-домінантним типом і зустрічається з частотою 1:10 000. Які генотипи мають хворі люди і яку частку популяції вони складають?
 - А. AA, p^2
 - В. Aa, $2pq$
 - С. AA і Aa, $p^2 + 2pq$
 - D. Вірно A + B + C
 - Е. Жоден варіант невірний
4. Синдром Сьогрена-Ларсена успадковується за аутосомно-рецесивним типом. У північній Швеції частота хворих становить 8,3 : 100 000. За якою формулою можна визначити частоту гетерозигот в північній Швеції?
 - А. q^2
 - В. p^2
 - С. $(p + q)^2 = 1$
 - D. $2pq$
 - Е. $p^2 + 2pq + q^2 = 1$
5. Синдром Нунан успадковується за аутосомно-домінантним типом з високою варіабельністю експресивності. Популяційна частота синдрому Нунан складає 1 : 1000 – 1 : 2500 осіб. Які генотипи мають хворі і яку частину популяції вони складають?
 - А. AA, p^2
 - В. aa, q^2
 - С. Aa, $2pq$
 - D. AA, Aa, $p^2 + 2pq$
 - Е. aa, $q^2 = 1 - p^2 + 2pq$
6. Мікротія – спадкова хвороба, яка успадковується за аутосомно-домінантним типом. Мікротію можуть також спричинити толідамід, віруси корової краснухи та інші інфекції. Частота мікротії – 1 : 10 000 – 1 : 20 000 новонароджених. Як називаються схожі за патологічним станом ознаки, які спричинені різними чинниками, і чи можна в даній ситуації використати закон Харді-Вайнберга для визначення частоти гену мікротії?
 - А. Генокопії, можна
 - В. Фенокопії, можна
 - С. Генокопії, не можна
 - D. Фенокопії, не можна
 - Е. Плейотропія, не можна

7. Припустимо, що для людини швидкість мутацій A – а становить 10^{-6} на одну гамету за одне покоління, причому зворотні мутації відсутні. Якою буде частота алеля A через 1000 поколінь?
- A. 0,99999
 - B. 0,9999
 - C. 0,999
 - D. 0,905
 - E. 0,99
8. В деякій популяції людини ген існує у вигляді трьох алелів, частота алеля a_1 – 0,4, алеля a_2 – 0,1, алеля a_3 – 0,5. Яка частота гомозигот в цій популяції?
- A. 0,42
 - B. 0,56
 - C. 0,58
 - D. 0,44
 - E. 0,12
9. В рівноважній популяції частота гемофіліків серед чоловіків становить 0,1. Яка частота гемофіліків серед жінок?
- A. 0,01
 - B. 0,1
 - C. 0,18
 - D. 0,2
 - E. 0,25
10. Розподіл алелів груп крові в популяціях людини – результат:
- A. Мутацій
 - B. Ізоляції
 - C. Природного добору
 - D. Модифікаційної мінливості
 - E. $A+B$
11. Ретинобластома – хвороба, зумовлена домінантним геном. У разі відсутності лікування смерть від неї настає у ранньому віці. Частота мутацій нормального гена до алеля ретинобластоми складає 10^{-5} . Яка рівноважна частота даного алеля в популяції, де відсутнє лікування даної хвороби?
- A. 10^{-2}
 - B. 10^{-3}
 - C. 10^{-4}
 - D. 10^{-5}
 - E. 10^{-6}
12. Ахондроплазія контролюється аутосомно-домінантним геном з повною пенетрантністю. 80% випадків даної аномалії зумовлені новими мутаціями. Частота народження дітей з ахондроплазією від здорових батьків складає приблизно 1:10000. Якою є швидкість мутацій нормального гена до алельного стану, що порушує розвиток скелета?
- A. 1:20000 гамет
 - B. 1:25000 гамет
 - C. 1:30000 гамет
 - D. 1:35000 гамет
 - E. 1:40000 гамет
13. У популяції людини, близькій за характеристиками до ідеальної, 84% осіб рецесивні. Частота цієї ознаки через три покоління складатиме:
- A. 24%
 - B. 94%
 - C. 6%
 - D. 84%

Е. 16%

14. В одній популяції людини частота рецесивного алеля складає 0,1, в іншій – 0,9. В якій популяції більш ймовірні шлюби гетерозигот?

- А. В обох популяціях такі шлюби мало ймовірні
- В. В обох популяціях такі шлюби рівно ймовірні
- С. В першій
- Д. В другій
- Е. Немає правильної відповіді

15. У резус-негативної жінки розвивається резус-позитивний плід. Виник резус-конфлікт, що загрожує здоров'ю майбутньої дитини. До якого виду природного добору належить це явище?

- А. Добір проти гомозигот
- В. Добір проти гетерозигот
- С. Добір на користь гетерозигот
- Д. Рушійного
- Е. Дизруптивного

16. Хворі на серпоподібно клітинну анемію, як правило, помирають у дитячому віці. Однак, частота алеля, що спричинює хворобу, досить висока. Поясніть, чому цей алель не зникає в результаті природного добору?

- А. Висока частота мутацій
- В. Панміксія
- С. Інбридинг
- Д. Виживання гетерозигот
- Е. Значне поширення гену

17. У популяціях людини алельний склад генотипів залежить від системи шлюбів. Яка система шлюбів підтримує високий рівень гетерозиготності?

- А. Інцестні шлюби
- В. Негативно асортативні шлюби
- С. Позитивно асортативні шлюби
- Д. Інбридинг
- Е. Аутбридинг

18. У країнах світу, ендемічних на тропічну малярію, зустрічальність людей, хворих на серпоподібно клітинну анемію дуже висока. З дією якого виду добору це пов'язано?

- А. Добір проти гомозигот
- В. Добір проти гетерозигот
- С. Стабілізуючий
- Д. Дизруптивний
- Е. Рушійний

19. Хвороба визначається геном, локалізованим у Х-хромосомі, пенетрантність якого у гомо- та гемі зигот 50%, у гетерозигот – 20%. В популяції 2,5% хворих чоловіків. Яка частота захворювання серед жінок?

- А. 2,025%
- В. 2,5%
- С. 5,0%
- Д. 3,075%
- Е. 1,925%

20. Частота алелів гену, що контролює групу крові за системою АВ0 серед населення Англії (за М.П. Бочковим, 1979), становить: $I^0 = 0,699$, $I^A = 0,251$, $I^B = 0,06$. Якою частотою I-ї, II-ї та III-ї груп крові в популяції?

- А. I-ї – 0,35; II-ї – 0,35; III-ї – 0,20
- В. I-ї – 0,45; II-ї – 0,45; III-ї – 0,05
- С. I-ї – 0,49; II-ї – 0,31; III-ї – 0,18

D. I-ї – 0,48; II-ї – 0,41; III-ї – 0,08
E. I-ї – 0,34; II-ї – 0,46; III-ї – 0,15

ТЕМА 8.

Медико-генетичне консультування

1. У здорових батьків народився син з несправжньою анофтальмією. В родині жінки такою хворобою страждав прадідусь, а в родині чоловіка – батько. Несправжня анофтальмія має аутосомно-домінантний та Х-зчеплений-рецесивний типи. Які найбільш ймовірні генотипи здорових батьків та їх хворого сина?

- A. Р: жінка Аа, чоловік Аа, F₁ аа
- B. Р: жінка аа, чоловік аа, F₁ Аа
- C. Р: X^AX^a, X^AУ, F₁ X^aУ
- D. Р: X^AX^A, X^aУ, F₁ X^aУ
- E. Р: X^aX^a, X^aУ, F₁ X^aУ

2. До медико-генетичної консультації звернулася родина здорових батьків, перша дитина яких померла внаслідок дитячої форми амавротичної сімейної ідіотії (хвороби Тея-Сакса). В сім'ї чекають другу дитину. Яка вірогідність того, що очікувана дитина буде страждати амавротичною ідіотією?

- A. 100 %
- B. 75 %
- C. 50 %
- D. 25 %
- E. 0 %

3. До медико-генетичної консультації звернулось подружжя з проханням визначити ймовірність помутніння кришталика у їх майбутньої дитини. Обоє з подружжя страждають помутнінням кришталика. Аналіз родоводів показав, що у родоводі чоловіка така патологія мала місце, вражала осіб обох статей, хвороба зустрічалась у дітей батьків з нормальним кришталиком. В родоводі дружини патологія не відмічена, але її мати в період вагітності перенесла інфекційне захворювання. Який варіант шлюбу найбільш вірогідний в даній ситуації?

- A. ♀AA x ♂aa
- B. ♀Aa x ♂aa
- C. ♀aa x ♂Aa
- D. ♀aa x ♂AA
- E. ♀Aa x ♂Aa

4. У резус-позитивних батьків народилась резус-негативна дитина. Подружжя звернулось до лікаря-генетика з проханням визначити ймовірні генотипи членів їх родини.

- A. Жінка R⁺R⁺ чоловік, R⁺R⁻ F R⁺R⁻
- B. Жінка R⁺R⁻ чоловік, R⁺R⁻ F R⁺R⁻
- C. Жінка R⁺R⁻ чоловік, R⁺R⁻ F R⁺R⁺
- D. Жінка R⁺R⁻ чоловік, R⁺R⁻ F R⁻R⁻
- E. Жінка R⁺R⁺ чоловік, R⁻R⁻ F R⁻R⁻

5. У жінки перша вагітність завершилась викиднем. Каріотипування показало, що у ембріона мала місце моносомія за 21-ю хромосою, каріотип жінки нормальний, а у чоловіка – збалансована транслокація 21 хромосоми на 13. Яка із гамет чоловіка могла спричинити моносомію у ембріона?

- A. 13,21
- B. 13,0
- C. 13/21,21
- D. 13/21,0

Е. Жодна

6. Синдром Крузона характеризується багатьма клінічними симптомами і успадковуються за аутосомно-домінантним типом. Яка вірогідність того, що у шлюбі чоловіка з синдромом Крузона і нормальної стосовно цього синдрому жінки діти можуть страждати цим синдромом, якщо мати чоловіка нормальна, а у батька синдром Крузона?

- A. 100%
- B. 75%
- C. 50%
- D. 25%
- E. 0%

7. Амавротична ідіотія (хвороба Тея-Сакса) успадковується як аутосомно-рецесивна ознака. Рецесивні гомозиготи гинуть у ранньому віці. У здорових стосовно амавротичної ідіотії батьків перша дитина померла від амавротичної ідіотії. Яка ймовірність того, що наступна дитина у цій сім'ї теж помре у ранньому віці?

- A. 100%
- B. 75%
- C. 50%
- D. 25%
- E. 0%

8. До медико-генетичної консультації звернулось молоде подружжя з проханням визначити ймовірність подібності майбутньої дитини за ознаками до батька і в зв'язку з цим конфлікту вагітності. Чоловік резус-позитивний з другою групою крові. Жінка – резус-негативна з першою групою крові. Мати чоловіка також резус-негативна і має першу групу крові. Ваша відповідь:

- A. 100 %, неможливий
- B. 75 %, неможливий
- C. 50 %, можливий
- D. 25 %, можливий
- E. Усі варіанти вірні

9. Анофтальмія справжня клінічно проявляється відсутністю ока і гіпоплазією очних придатків. Хвороба успадковується за аутосомно-рецесивним типом. В сім'ї здорових батьків народилась дитина з відсутністю ока. В родині чоловіка така аномалія не зустрічається, а в родині жінки з боку батька були хворі прабабуся та батькова сестра. Які генотипи чоловіка, жінки та їх дитини?

- A. жінка AA, чоловік aa, F aa
- B. жінка AA, чоловік AA, F aa
- C. жінка Aa, чоловік aa, F aa
- D. жінка Aa, чоловік AA, F aa
- E. жінка Aa, чоловік Aa, F aa

10. До медико-генетичної консультації звернулася хвора дівчина з попереднім діагнозом: синдром Шерешевського-Тернера. За допомогою якого генетичного методу можна уточнити діагноз?

- A. Генеалогічного аналізу
- B. Цитогенетичного
- C. Гібридологічного
- D. Біохімічного
- E. Близнюкового

11. В медико-генетичній консультації в клітинах з амніотичної рідини знайдено по дві грудочки X-хроматину. Яким методом визначають грудочки X-хроматину та яку особливість має каріотип плоду?

- A. Каріотипування; 47, трисомія по 21-й хромосомі
- B. Статевого X-хроматину; 47, трисомія за X-хромосою

- C. Біохімічного; 47, пентасомія 20
D. Генеалогічного; 47, трисомія 13
E. ДНК-діагностики; 47, моносомія X
12. У новонародженого підозрюють синдром Патау. За допомогою якого методу такий діагноз можна підтвердити чи спростувати?
A. Генеалогічного
B. Близнюкового
C. Цитогенетичного
D. Біохімічного
E. ДНК-діагностики
13. В медико-генетичній консультації у пацієнта чоловічої статі в клітинах букального епітелію слизової оболонки щоки виявлено X-хроматин. Яка найбільш ймовірна хромосомна хвороба у пацієнта?
A. Синдром Дауна
B. Синдром Едвардса
C. Синдром Клайнфельтера
D. Синдром Шерешевського-Тернера
E. Синдром Патау
14. В медико-генетичній консультації 14-річній дівчинці встановлено діагноз: синдром Шерешевського-Тернера. Який каріотип має дитина?
A. 47, ХУ, 13+
B. 46, ХХ
C. 47, ХХУ
D. 46, ХУ
E. 45, Х0
15. У жінки при дослідженні клітин слизової оболонки щоки не виявлено статевого хроматину. Яке з наведених захворювань можна припустити?
A. Синдром Едвардса
B. Синдром Клайнфельтера
C. Синдром Дауна
D. Синдром Шерешевського-Тернера
E. Синдром Патау
16. Пацієнт звернувся до лікаря-генетика з метою встановлення генетичної компоненти в його захворюванні – астмі. Вивчивши родовід хворого, лікар дійшов висновку, що роль середовища в формуванні хвороби пацієнта становить близько 20 %. Який коефіцієнт спадковості у формуванні хвороби пацієнта?
A. $H = 1$;
B. $H = 0,2$;
C. $H = 0,6$;
D. $H = 0,8$;
E. $H = 0$.
17. Методами пренатальної діагностики спадкових хвороб є:
A. амніоцентез
B. близнюків
C. генеалогічний
D. гібридологічний
E. .A+B+C
18. До медико-генетичної консультації звернулася вагітна жінка, яка працювала на шкідливому виробництві. Після проведення амніоцентезу стало питання про переривання вагітності. Лікарі пояснили жінці, що майбутня дитина не буде життєздатною і матиме вади в будові серця, нирок, травної системи, розщеплення м'якого і твердого піднебіння,

недорозвинення або відсутність очей. Про яке порушення в каріотипі йшла мова в цьому випадку?

- A. Трисомія - 13
- B. Трисомія - 21
- C. Моносомія - X
- D. Трисомія - Y
- E. Полісомія – X

19. До медико-генетичної консультації звернулося подружжя, яке після трирічного шлюбу не має дітей. Під час обстеження чоловіка виявлено недорозвинення сімників і відсутність сперматогенезу. У чоловіка вузькі плечі, широкий таз, малорозвинена мускулатура. Який із перелічених каріотипів встановлено у чоловіка?

- A. 46, t13/21
- B. 46, 5p⁻
- C. 45,X0
- D. 47,21+
- E. 47,XXY

20. До медико-генетичної консультації звернулася жінка-альбінос з нормальним зсіданням крові I (0) групи. Який із перелічених генотипів жінки був встановлений?

- A. AA I⁰ I⁰ X^H X^h
- B. aa I⁰ I⁰ X^H X^H
- C. Aa I^A I⁰ X^H X^H
- D. aa I^A I^A X^h X^h
- E. AA I^A I^B X^H X^H

СПИСОК РЕКОМЕНДОВАНИХ ДЖЕРЕЛ

1. Бондаренко М. В. Медична генетика [Текст] : Вибрані лекції. Навчально-методичний посібник для студентів вищ. мед. навч. закладів / М. В. Бондаренко. – Івано-Франківськ : ІФНМУ, 2017. – 184 с.
2. Даниленко Л. І. «Курс за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики: методика викладання» / Л. І. Даниленко. – Черкаси : Вид-во «ЧОПОПП ЧОР», 2017. – 187 с.
3. Демидов С. В. Антропогенетика з основами медичної генетики / С. В. Демидов, Ж. М. Мінченко, Т. І. Гавриленко, Н. М. Топчій, С. М. Новікова. – К. : Фітосоціоцентр, 2012. – 804 с.
4. Запоражан В. М. Генетическая медицина / В. М. Запоражан, В. А. Кордюм, Ю. И. Бажора. – Одесса : Одесский медуниверситет, 2008. – 432 с.
5. Збірник задач із загальної та медичної генетики / В. П. Пішак, Н. В. Черновська, Т. Є. Дьякова, Р. Є. Булик. – Чернівці : Медуніверситет, 2009. – 144 с.
6. Касян С. М. Вибрані аспекти медичної генетики: навч. посіб. / С. М. Касян, В. О. Петрашенко, М. П. Загородній. – Суми: СумДУ, 2019. – 164 с.
7. Медична генетика: Підручник / Кол. авт.; за ред. О. Я. Гречанінової, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. – К. : Медицина, 2007. – 536 с.
8. Помогайбо В. М., Петрушов А. В. Генетика людини: Навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів / В. М. Помогайбо, А. В. Петрушов. – К : Академія, 2014. – 325 с.
9. Ридли М. Геном: автобіографія виду в 23 главах / М. Ридли. – М. : Эксмо, 2008. – 432 с.
10. Циммер Карл Она смеется как мать / Карл Циммер. – К. : Альпина публішер, 2020. – 596 с.

Методичне видання

ТОРЯНИК Валентина Миколаївна

Тестові ситуаційні задачі з курсу
«Антропогенетика з основами медичної генетики»
(для самостійної роботи здобувачів вищої освіти за
ОПП 091 Біологія)

Підп. До друку2022.
Формат 60x84/16 Гарнітура Times New Roman.
Папір офсетний. Друк офсетний. Ум. друк. арк. 1,7.
Ум. фарб.-відб. 1,7. Обл.-вид. арк. 0,9.
Тираж .. пр. Вид. № ..

Видавець і виготовлювач:
ФОП Цьома С.П. 40002, м. Суми, вул. Роменська, 100.
Тел.: 066-293-34-29.

Свідоцтво суб'єкта видавничої справи:
Серія ДК, № 5050 від 23.02.2016.

