9) НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ   
  
  
001.Основными задачами медицинской генетики является изучение   
  
а) наследственных болезней, закономерностей их наследования, особенностей патогенеза, лечения и профилактики;

б) наследственного предрасположения и резистентности к наследственным болезням

в) патологической наследственности  
г) вопросов генной инженерии, разрабатывающей методы лечения наследственных болезней путем переноса генов нормального метаболизма в ДНК больного.

V д)всего перечисленного   
  
  
  
002.Доминантный признак по закону Менделя проявляется при скрещивании во втором поколении с частотой   
  
а)1:1   
  
б)2:1   
  
V в)3:1   
  
г)4:1   
  
д)5:1   
  
003.Доминантный ген - это ген, действие которого   
  
а)выявляется в гетерозиготном состоянии   
  
б)выявляется в гомозиготном состоянии   
  
V в)выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии   
  
г)неверно все из перечисленного   
  
004.Генотип организма представляет собой систему взаимодействия генов, при которой наследственные признаки определяются путем участия   
  
а)одного гена в определении одного признака   
  
б)одного гена в определении многих признаков   
  
в)многих генов в определении одного признака   
  
V д)верно все перечисленное 

005.Пробандом называют   
  
а)здорового носителя мутантного гена 

б)больного носителя мутантного гена   
  
в)здорового родителя больного с признаками наследственного заболевания   
  
V г)лицо, с которого начинается составление родословной при генеалогическом анализе   
  
006.Сибсом называют   
  
а)здорового родителя больного наследственным заболеванием   
  
б)ребенка больного наследственным заболеванием   
  
V в)родного брата или сестру больного наследственным заболеванием   
  
г) родных близнецов больного наследственным заболеванием  
  
007.Фенотип - это совокупность признаков и свойств организма, проявление которых обусловлено   
  
а)действием доминантного гена   
  
б)действием рецессивного гена   
  
V в)взаимодействием генотипа с факторами среды   
  
г)верно а) и б)   
  
д)верно б) и в)   
  
008.Кариотип - это совокупность особенностей хромосомного набора (комплекса) клетки, определяющаяся   
  
а)числом половых хромосом   
  
б)формой хромосом   
  
в)структурой хромосом   
  
V г) размерами хромосом  
  
д) все перечиселнное  
  
009.Аутосомно-доминантный тип наследования отличается   
  
а)преимущественным поражением лиц мужского пола   
  
б)преобладанием в поколении больных членов семьи   
  
V в)проявлением патологического наследуемого признака во всех поколениях без пропуска   
  
г)верно а) и б)   
  
д)верно б) и в)   
  
010.Аутосомно-рецессивный тип наследования отличается тем, что   
  
а)соотношение здоровых и больных членов семьи равно 1:1   
  
б)заболевание не связано с кровным родством   
  
V в)родители первого выявленного больного клинически здоровы   
  
г)верно а) и б)   
  
д)верно б) и в)   
  
011.Рецессивный тип наследования, связанный с Х-хромосомой (сцепленный с полом), отличается тем, что   
  
а)соотношение больных мужчин в каждом поколении равно 2:1   
  
V б)заболевают только мужчины   
  
в)заболевают только женщины   
  
г)признаки болезни обязательно находят у матери пробанда   
  
д)неверно все перечисленное   
  
012.Причиной хромосомных заболеваний могут быть   
  
а)изменения числа хромосом   
  
б)изменения размера хромосом   
  
в)нарушения структуры хромосом   
  
г)влияние факторов внешней среды   
  
V д)верно а), б), в)   
  
013.Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются   
  
а)нарушения психического развития   
  
б)нарушения физического развития   
  
в)множественные пороки развития   
  
V г)все перечисленные   
  
014.Индуцированный мутагенез вызывают следующие факторы   
  
а)ультрафиолетовые лучи   
  
б)проникающая радиация   
  
в)химические вещества   
  
г)вирусы   
  
V д)все перечисленные факторы   
  
  
  
015.В основу классификации наследственных болезней, учитывающей их генетическую природу, положены:

а) критерии удельного веса наследственности и влияния среды

б) хромосомные и генные мутации

в) особенности развития и исходов заболевания

г) верно а), б)

V д) верно а), в)

016.Основным биохимическим признаком фенилкетонурии является повышение содержания   
  
а)ванилилминдальной кислоты   
  
б)диоксифенилуксусной кислоты   
  
в)дигидроксифенилэтанола   
  
V г)фенилпировиноградной кислоты   
  
д)всего перечисленного   
  
  
020.Поражение нервной системы при лейкодистрофии происходит в результате   
  
а)избыточного накопления липидов в нервных клетках   
  
б)утраты липидов нервными клетками   
  
V в)распада липидов миелина и накопления продуктов распада в центральной нервной системе   
  
г)всего перечисленного   
  
д)верно а) и в)   
  
021.Для порфирии является характерным наличие, кроме   
  
а)абдоминальных болей   
  
б)синдрома полинейропатии   
  
в)порфобилиногена в моче   
  
V г) понижение церулоплазмина в крови   
  
д)коричневый оттенок кожи   
  
022.Прогрессирующие мышечные дистрофии обусловлены поражением   
  
а)цереброспинальных пирамидных путей   
  
б)мотонейронов передних рогов спинного мозга   
  
в)периферического двигательного нейрона   
  
V г) ничего из перечисленного

д)всего перечисленного   
  
  
  
023.Спинальная амиотрофия Верднига - Гоффмана наследуется   
  
а)по аутосомно-доминантному типу   
  
V б)по аутосомно-рецессивному типу   
  
в)по рецессивному типу, связанному с полом (Х-хромосома)   
  
г)по доминантному типу, связанному с полом   
  
д)верно а) и г)   
  
024.Изменение контура ног по типу "опрокинутой бутылки" обусловлено изменением массы мышц   
  
V а)при наследственной полиневропатии   
  
б)при гипертрофической невропатии Дежерина - Сотта   
  
в)при мышечной дистрофии Эрба   
  
г)при мышечной дистрофии Беккера - Киннера   
  
д)при амиотрофии Кугельберга - Веландера   
  
025.Наследственная полиневропатия обусловлена первичным поражением   
  
а)передних рогов спинного мозга   
  
V б)периферических двигательных нервов   
  
в)мышц дистальных отделов конечностей   
  
г)пирамидных путей   
  
д)верно б) и в)   
  
026.Тип наследования при наследственной полиневропатии характеризуется как   
  
а)аутосомно-доминантный   
  
б)аутосомно-рецессивный   
  
в)сцепленный с полом (через Х-хромосому)   
  
г)верно а) и б)   
  
V д)все из перечисленного   
  
027.Прогрессирующая мышечная дистрофия формы Ландузи - Дежерина наследуется   
  
V а)по аутосомно-доминантному типу   
  
б)по аутосомно-рецессивному типу   
  
в)по рецессивному типу, сцепленному с полом (через Х-хромосому)   
  
г)по всему перечисленному   
  
028.Псевдогипертрофии чаще наблюдают при следующих формах прогрессирующей мышечной дистрофии   
  
V а)тип Дюшена   
  
б)тип офтальмоплегический   
  
в)тип Ландузи - Дежерина   
  
г) тип Бекера  
  
д) поясно-конечностная    
  
  
  
029.Тип наследования при миопатии Томсена характеризуется как   
  
V а)аутосомно-доминантный   
  
б)аутосомно-рецессивный   
  
в)сцепленный с полом (через Х-хромосому)   
  
г)верно а) и б)   
  
д)ничего из перечисленного   
  
030.При атрофической миотонии преобладает слабость мышц   
  
а)головы и шеи   
  
б)проксимальных отделов конечностей   
  
в)дистальных отделов конечностей   
  
г)верно а) и б)   
  
V д)верно а) и в)   
  
031.Тип наследования при атрофической миотонии Штейнерта - Баттена характеризуется как   
  
V а)аутосомно-доминантный   
  
б)аутосомно-рецессивный   
  
в)сцепленный с полом (через Х-хромосому)   
  
г)верно а) и б)   
  
д)ничего из перечисленного   
  
032.Тип наследования при гиперкалиемическом периодическом параличе характеризуется как   
  
V а)аутосомно-доминантный   
  
б)аутосомно-рецессивный   
  
в)сцепленный с полом (через Х-хромосому)   
  
г)все перечисленное   
  
033.Тип наследования при гипокалиемическом периодическом параличе характеризуется как   
  
V а)аутосомно-доминантный   
  
б)аутосомно-рецессивный   
  
в)сцепленный с полом (через Х-хромосому)   
  
г)все перечисленное   
  
034.Нарушения медно-белкового обмена при гепатоцеребральной дистрофии Вильсона - Коновалова обусловлены дефектом гена следующей хромосомы   
  
а)Х   
  
б)IX   
  
V в)XIII   
  
г)II   
  
д)VII   
  
035.Исследование плазмы больного гепатоцеребральной дистрофией выявляет   
  
а)повышение уровня церулоплазмина и гиперкупремию   
  
б)понижение уровня церулоплазмина и гиперкупремию   
  
в)повышение уровня церулоплазмина и гипокупремию   
  
V г)понижение уровня церулоплазмина и гипокупремию   
  
036.При дрожательной и дрожательно-ригидной форме гепатоцеребральной дистрофии Вильсона - Коновалова преобладает тремор   
  
а)покоя в кистях   
  
б)интенционный в руках   
  
V в)хлопающий в руках   
  
г)миоклонический   
  
д) физиологический  
  
  
037.Тип наследования при гепатоцеребральной дистрофии характеризуется как   
  
а)аутосомно-доминантный   
  
V б)аутосомно-рецессивный   
  
в)рецессивный, сцепленный с полом (через Х-хромосому)   
  
г)все перечисленное   
  
  
040.Тип наследования при хорее Гентингтона характеризуется как   
  
V а)аутосомно-доминантный   
  
б)аутосомно-рецессивный   
  
в)рецессивный, сцепленный с полом (через Х-хромосому)   
  
г)все перечисленное   
  
041.Клиническая картина типичной хореи Гентингтона, кроме хореического гиперкинеза, включает   
  
а)пластическую экстрапирамидную ригидность   
  
б)симптом "зубчатого колеса"   
  
в)акинезию   
  
г)гипомимию   
  
V д)деменцию   
  
042.Нейрохимические изменения в подкорковых ядрах при болезни Паркинсона характеризуются следующими изменениями моноаминов мозга   
  
а)уменьшением дофамина   
  
б)увеличением содержания ацетилхолина   
  
в)снижением содержания норадреналина   
  
V г)все перечисленное   
  
д)верно а) и в)   
  
043.Болезнь Паркинсона может проявиться следующими синдромами   
  
а)хореоатетоидным   
  
V б)акинетико-ригидным   
  
в)вестибуломозжечковым   
  
г)денторубральным   
  
д)гиперэксплексией   
  
044.К дофасодержащим препаратам для лечения болезни Паркинсона относятся   
  
а)мидантан, вирегит   
  
V б)наком, мадопар   
  
в)парлодель, лизурид   
  
г)юмекс, депренил   
  
д)все перечисленные   
  
045.При наследственном эссенциальном дрожании тремор обычно имеет следующий характер   
  
а)тремор покоя   
  
б)интенционный   
  
V в)статодинамический   
  
г)верно а) и б)   
  
д)верно б) и в)   
  
046.При лечении болезни Паркинсона ежедневная доза L-допа не должна превышать   
  
а)2.0 г   
  
б)2.5 г   
  
V в)3.0 г   
  
г)3.5 г   
  
д)4.0 г   
  
047.При лечении болезни Паркинсона дофасодержащими средствами неврологические побочные симптомы проявляются   
  
а)судорожным синдромом   
  
б)вестибулярными расстройствами   
  
V в)хореоатетоидным гиперкинезом   
  
г)горизонтальным нистагмом   
  
д)гиперэксплексией   
  
048.При лечении болезни Паркинсона холинолитиками (циклодол, норакин) побочные симптомы проявляются   
  
а)затуманиванием зрения   
  
б)двоением в глазах   
  
в)слюнотечением   
  
г)сухостью во рту   
  
V д)верно а) и г)   
  
049.Лечение холинолитиками болезни Паркинсона противопоказано, если у больного имеются   
  
а)катаракта   
  
V б)глаукома   
  
в)гипертоническая ретинопатия   
  
г)диабетическая ретинопатия   
  
д)любые из перечисленных заболеваний   
  
050.Лечение холинолитиками болезни Паркинсона противопоказано при заболевании   
  
а)щитовидной железы   
  
б)вилочковой железы   
  
в)поджелудочной железы   
  
V г)предстательной железы   
  
д)при всех перечисленных заболеваниях   
  
051.При комбинированном лечении болезни Паркинсона витамин В6 уменьшает эффективность следующих препаратов   
  
V а)L-допа   
  
б)накома   
  
в)мадопара   
  
г)мидантана   
  
д)циклодола   
  
052.При эссенциальном наследственном дрожании препаратами выбора являются   
  
а)холинолитики   
  
V б)b-адренергические блокаторы (анаприлин)   
  
в)дофасодержащие средства (L-допа, наком)   
  
г)агонисты дофаминовых рецепторов (бромкриптин)   
  
д) все перечисленные препараты   
  
  
  
053.Клиническая картина врожденной юношеской торзионной дистонии (форма Сегава) отличается наличием   
  
а)вестибуломозжечкового синдрома   
  
V б)акинетико-ригидного синдрома   
  
в)синдрома сенситивной атаксии   
  
г)пирамидно-мозжечкового синдрома   
  
д)всего перечисленного   
  
  
054.При лечении типичной формы хореи Гентингтона обычно применяют   
  
а)дофасодержащие препараты   
  
V б)нейролептики   
  
в)агонисты дофамина   
  
г)антихолинергические препараты   
  
д)транквилизаторы   
  
  
  
055.Мозжечковую диссинергию Ханта от миоклонус-эпилепсии Унферрихта - Лундборга отличает   
  
а)наличие мозжечковых симптомов   
  
б)отсутствие пирамидных симптомов   
  
V в)отсутствие экстрапирамидных симптомов   
  
г)отсутствие нарушений глубокой чувствительности   
  
д)все перечисленное   
  
056.Клиническая картина миоклонус-эпилепсии Унферрихта - Лундборга, кроме характерных миоклоний и судорожных приступов, включает   
  
а)пирамидную спастичность   
  
б)экстрапирамидную ригидность   
  
в)снижение интеллекта   
  
г)верно а) и б)   
  
V д)верно б) и в)

057. Симптомы, характерные для болезни Вильсона:  
 1. гиперкупрения  
 V2. понижение содержания церулоплазмина   
 3. повышение содержания меди в желчи  
 4. понижение содержания меди в моче

5. верно 1, 2

058.При болезни Фридрейха имеет место   
  
V а)рецессивный тип наследования

б)доминантный тип наследования   
  
в)сцепленный с полом (через Х-хромосому)   
  
г)все перечисленное   
  
059.Среди спиноцеребеллярных атаксий болезнь Фридрейха отличается наличием, кроме   
  
а)деформации стопы   
  
б)нарушением глубокой чувстительности   
  
в)поражением мышцы сердца   
  
г)снижением или выпадением рефлексов   
  
V д) нарушением зрения  
  
  
  
060.Мозжечковая атаксия Пьера - Мари отличается от атаксии Фридрейха   
  
V а)наличием пирамидных патологических симптомов   
  
б) скандированная речь  
  
в)нарушением походки   
  
 г) интенционный тремор

д)всем перечисленным

061.Для семейной спастической параплегии (болезни Штрюмпеля) характерно преобладающее поражение следующих спинальных анатомических структур   
  
V а)пирамидных путей   
  
б)мозжечковых путей   
  
в)клеток передних рогов   
  
г)задних канатиков спинного мозга   
  
д)верно а) и в)   
  
062.Характерной чертой нижнего парапареза при болезни Штрюмпеля является   
  
а)преобладание слабости над спастичностью   
  
V б)преобладание спастичности над слабостью   
  
в)преобладание мозжечковых симптомов над пирамидными   
  
г)сочетание пирамидных симптомов с фибрилляцией мышц   
  
д)сочетание пирамидных симптомов с сенситивной атаксией   
  
063.Тип наследственности при спастической семейной параплегии (болезни Штрюмпеля) характеризуется как   
  
а)аутосомно-доминантный   
  
б)аутосомно-рецессивный   
  
в)рецессивный, сцепленный с полом (через Х-хромосому)   
  
V г)все перечисленное   
  
д)верно а) и б)   
  
064.Нейрофибромы при болезни Реклингаузена могут локализоваться   
  
а)по ходу периферических нервов   
  
б)в спинномозговом канале по ходу корешков   
  
в)интракраниально по ходу черепных нервов   
  
V г)на любом из указанных участков   
  
065.Тип наследования нейрофиброматоза (болезни Реклингаузена) характеризуется как   
  
V а)аутосомно-доминантный   
  
б)аутосомно-рецессивный   
  
в)рецессивный, сцепленный с полом (через Х-хромосому)   
  
г)верно а) и б)   
  
д)неверно все перечисленное   
  
066.Интракраниальный ангиоматоз при синдроме Стерджа - Вебера поражает   
  
а)вещество мозга   
  
б)твердую оболочку   
  
V в)мягкую оболочку   
  
г)одинаково часто все перечисленные структуры   
  
067.Для подтверждения интракраниального поражения при энцефалотригеминальном ангиоматозе достаточно произвести   
  
а)электроэнцефалографию   
  
б)пневмоэнцефалографию   
  
в)магнито-резонансную томографию  
  
V г)компьютерную томографию   
  
д)транскраниальную допплерографию   
  
068.Тип наследования спинально амиортофии характеризуется как   
  
а)аутосомно-доминантный   
  
V б)аутосомно-рецессивный   
  
в)рецессивный, сцепленный с полом (через Х-хромосому)   
  
г)все перечисленное   
  
069.Для болезни Дауна характерно сочетание следующих признаков   
  
V а)брахицефалия, готическое небо, синдактилия, гипотония мышц   
  
б)долихоцефалия, расщепление неба, арахнодактилия, гипертонус мышц   
  
в)краниостенотический череп, заячья губа, наличие 6-го пальца, хореоатетоз   
  
г)наблюдается сочетание любых перечисленных признаков   
  
071.Достаточными клиническими признаками в диагностике сирингомиелии являются, кроме:   
  
а)сегментарные диссоциированные нарушения чувствительности   
  
б)наличие дизрафических черт строения опорно-двигательного аппарата   
  
в)прогрессирующая атрофия мышц в участках, соответствующих сегментарным нарушениям чувствительности   
  
г)нижний спастический парапарез   
  
V д) синдром Броун-Секара   
  
   
072.Для переднероговой формы сирингомиелии характерны   
  
а)нарушения проприоцептивной чувствительности   
  
б)спастические парезы   
  
в)диссоциированный тип нарушений чувствительности   
  
г)сенситивная атаксия   
  
V д)ничего из перечисленного   
  
073.Синдром Клиппеля - Фейля характеризуется на рентгенограмме признаками   
  
а)краниостеноза   
  
б)платибазии   
  
в)остеопороза турецкого седла   
  
г)выступанием зуба второго шейного позвонка в область проекции задней черепной ямки   
  
V д)срастанием нескольких шейных позвонков   
  
074.Аномалией Арнольда - Киари называется патология, при которой имеется   
  
а)сращение шейных позвонков   
  
б)сращение 1-го шейного позвонка с затылочной костью   
  
V в)смещение вниз миндаликов мозжечка   
  
г)расщепление дужки 1-го шейного позвонка   
  
д)все перечисленное   
  
075.Наиболее информативными методами исследования при врожденной аномалии мозга Денди - Уолкера являются   
  
а)вентрикулография   
  
б)компьютерная томография мозга   
  
в)миелография   
  
г)рентгенография кранио-вертебрального перехода   
  
V е)магнитно-резонансная томография

076. Тип наследования при эпилепсии:

1. аутосомно-доминантный  
 2. аутосомно-рециссивный

V 3. полигенный

077. При эпилепсии генетически предопределены:  
 1. судорожная готовность мозга  
 2. состояние клеточных мембран  
 3. эпилептизация нейронов  
 4. энергетический баланс клетки  
 V 5. верно 1 и 3

078. Тип наследования болезни Вильсона:  
 1. аутосомно-доминантный  
 V 2. аутосомно-рецессивный  
 3. сцепленный с Х-хромосомой рецессивно  
 4. сцепленный с Х-хромосомой доминантно

079. Тип наследования хореи Гентингтона:  
 V 1. аутосомно-доминантный  
 2. аутосомно-рециссивный  
 3. сцепленный с Х- хромосомой рецессивно  
 4. сцепленный с Х-хромосомой доминантно  
080. Тип наследования миопатии Дюшенна:  
 1. аутосомно-доминантный  
 2. аутосомно-рециссивный  
 V 3. сцепленный с Х-хромосомой рецессивный  
 4. сцепленный с Х-хромосомой доминантный  
081. Для постановки диагноза болезни Вильсона решающим является:  
 1. поражение экстрапирамидной системы  
 V 2. нарушение обмена меди  
 3. поражение печени  
082. Генный дефект при миопатии Дюшена заключается в нарушении синтеза:  
 1. дофамина

V 2. белка дистрофина

3. церулоплазмина  
 4. медь-транспортной АТФазы  
 5. фенил-аланин гидроксилазы  
  
082. К наследственным заболеваниям нервной системы относятся, кроме:  
 1. рассеянный склероз  
 2. торсионная дистония  
 3. миастения  
 V 4. малая хорея  
 5. хорея Гентингтона  
  
  
083. Симптомы, характерные для хореи Гентингтона:  
 1. Деменция и бульбарные расстройства

2. хореоатетоз и брадикинезия  
 3. Хореоатетоз и порок сердца  
 4. аутосомно-рециссивный тип наследования

V 5. хореоатетоз и деменция

084. Симптомы, характерные для болезни Вильсона:  
 V 1. кольца Кайзер-Флейшера

2. мышечные атрофии

3. гипокинетический синдром  
 4. атрофия дисков зрительных нервов  
 5. нарушения чувствительности  
  
085. Симптомы, характерные для миопатии Дюшена:  
 1. начало в возрасте 10-20 лет

V 2. псевдогипертрофии мышц голеней

3. атрофия мышц дистальных отделов конечностей

4. «крыловидные» лопатки  
 5. понижение содержания КФК в моче