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