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.

 д)всего перечисленного

002.Доминантный признак по закону Менделя проявляется при скрещивании во втором поколении с частотой

а)1:1

б)2:1

 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

 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

 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

 г)лицо, с которого начинается составление родословной при генеалогическом анализе

006.Сибсом называют

а)здорового родителя больного наследственным заболеванием

б)ребенка больного наследственным заболеванием

 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

 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

 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

 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

 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

 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

 д)верно а), б), в)

013.Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются

а)нарушения психического развития

б)нарушения физического развития

в)множественные пороки развития

 г)все перечисленные

014.Индуцированный мутагенез вызывают следующие факторы

а)ультрафиолетовые лучи

б)проникающая радиация

в)химические вещества

г)вирусы

 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)

 д) верно а), в)

016.Основным биохимическим признаком фенилкетонурии является повышение содержания

а)ванилилминдальной кислоты

б)диоксифенилуксусной кислоты

в)дигидроксифенилэтанола

 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

 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

 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

 г) ничего из перечисленного

 д)всего перечисленного

023.Спинальная амиотрофия Верднига - Гоффмана наследуется

а)по аутосомно-доминантному типу

 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

 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

 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)

 д)все из перечисленного

027.Прогрессирующая мышечная дистрофия формы Ландузи - Дежерина наследуется

 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

 а)тип Дюшена

б)тип офтальмоплегический

в)тип Ландузи - Дежерина

г) тип Бекера

д) поясно-конечностная

029.Тип наследования при миопатии Томсена характеризуется как

 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)

 д)верно а) и в)

031.Тип наследования при атрофической миотонии Штейнерта - Баттена характеризуется как

 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
 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

 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

 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

 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

 в)хлопающий в руках

г)миоклонический

д) физиологический

037.Тип наследования при гепатоцеребральной дистрофии характеризуется как

а)аутосомно-доминантный

 б)аутосомно-рецессивный

в)рецессивный, сцепленный с полом (через Х-хромосому)

г)все перечисленное

040.Тип наследования при хорее Гентингтона характеризуется как

 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

 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

 г)все перечисленное

д)верно а) и в)

043.Болезнь Паркинсона может проявиться следующими синдромами

а)хореоатетоидным

 б)акинетико-ригидным

в)вестибуломозжечковым

г)денторубральным

д)гиперэксплексией

044.К дофасодержащим препаратам для лечения болезни Паркинсона относятся

а)мидантан, вирегит

 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

 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

 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

 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

 д)верно а) и г)

049.Лечение холинолитиками болезни Паркинсона противопоказано, если у больного имеются

а)катаракта

 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

 г)предстательной железы

д)при всех перечисленных заболеваниях

051.При комбинированном лечении болезни Паркинсона витамин В6 уменьшает эффективность следующих препаратов

 а)L-допа

б)накома

в)мадопара

г)мидантана

д)циклодола

052.При эссенциальном наследственном дрожании препаратами выбора являются

а)холинолитики

 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

 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

 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)

 д)верно б) и в)

058.При болезни Фридрейха имеет место

 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
 д) нарушением зрения

060.Мозжечковая атаксия Пьера - Мари отличается от атаксии Фридрейха

 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

 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

 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)

 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

 г)на любом из указанных участков

065.Тип наследования нейрофиброматоза (болезни Реклингаузена) характеризуется как

 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

 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

 г)компьютерную томографию

д)транскраниальную допплерографию

068.Тип наследования спинально амиортофии характеризуется как

а)аутосомно-доминантный

б)аутосомно-рецессивный

в)рецессивный, сцепленный с полом (через Х-хромосому)

г)все перечисленное

069.Для болезни Дауна характерно сочетание следующих признаков

 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

 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

 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

 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

 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

 е)магнитно-резонансная томография

076. Тип наследования при эпилепсии:

 1. аутосомно-доминантный
 2. аутосомно-рециссивный

 3. полигенный

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

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

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

 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
 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

 5. хореоатетоз и деменция

084. Симптомы, характерные для болезни Вильсона:
 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

 2. псевдогипертрофии мышц голеней

 3. атрофия мышц дистальных отделов конечностей

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

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

 5. верно 1, 2