

Уважаемые коллеги!

Мы благодарим всех, кто прислал ответы на вопросы тестового контроля, опубликованные в предыдущем номере нашего журнала.

Правильные ответы на вопросы тестового контроля, опубликованные в «Русском журнале детской неврологии» № 4/2014, стр. 70:

1-й вопрос — ответ 4;

3-й вопрос — ответ 7;

5-й вопрос — ответ 15.

2-й вопрос — ответ 6;

4-й вопрос — ответ 13;

Сегодня мы вновь предлагаем вам проверить свои знания и ответить на предложенные вопросы. Ответы присылайте в редакцию по почте или e-mail: rjdn@epileptologist.ru.

Правильные ответы будут опубликованы в следующем номере журнала

ТЕСТОВЫЙ КОНТРОЛЬ

Выберите один правильный ответ

I. Для какого наследственного синдрома характерно сочетание: умственная отсталость, эпилептические приступы, агенезия мозолистого тела?

1. Синдром Ангельмана.
2. Синдром Айкарди.
3. Синдром Дауна.
4. Синдром Менкеса.
5. MERRF.
6. MELAS.

II. Какой наследственный синдром проявляется атипичным аутизмом с умственной отсталостью, эпилепсией, грубым нарушением речевого развития, двигательными расстройствами, атаксией, а также особым (счастливым) поведением пациентов в сочетании со вспышками смеха?

1. Синдром Ангельмана.
2. Синдром Айкарди.
3. Синдром Дауна.
4. Синдром Менкеса.
5. MERRF.
6. MELAS.

III. Какие генетические и/или хромосомные аномалии могут лежать в основе синдрома Ангельмана?

1. Мутации материнского локуса 15q11.2–13.
2. Мутация гена убиквитинового комплекса *UBE3A*.
3. Мутация гена *CDKL5*.
4. Мутация гена *SCN1A*.
5. Мутация гена *GLUT1*.
6. Микроделеция 15q11y.
7. Верны 1 и 2.

IV. Какие генетические и/или хромосомные аномалии могут лежать в основе синдрома Драве?

1. Мутации материнского локуса 15q11.2–13.

2. Мутация гена убиквитинового комплекса *UBE3A*.

3. Мутация гена *CDKL5*.

4. Мутация гена *SCN1A*.

5. Мутация гена *GLUT1*.

6. Микроделеция 15q11y.

7. Верны 1 и 2.

V. Какие генетические и/или хромосомные аномалии могут лежать в основе синдрома Ретта?

1. Мутации материнского локуса 15q11.2–13.

2. Мутация гена убиквитинового комплекса *UBE3A*.

3. Мутация гена *CDKL5*.

4. Мутация гена *SCN1A*.

5. Мутация гена *GLUT1*.

6. Микроделеция 15q11y.

7. Верны 1 и 2.

VI. Какие генетические и/или хромосомные аномалии могут лежать в основе синдрома Прадера — Вилли?

1. Мутации материнского локуса 15q11.2–13.

2. Мутация гена убиквитинового комплекса *UBE3A*.

3. Мутация гена *CDKL5*.

4. Мутация гена *SCN1A*.

5. Мутация гена *GLUT1*.

6. Микроделеция 15q11y.

7. Верны 1 и 2.

VII. Что означает термин «однородительская дисомия»?

1. Потомок ошибочно наследует 2 гомологичные хромосомы от одного родителя.

2. Ведущий механизм: коррекция трисомии до дисомии (гетеродисомия), происходящая в первом мейотическом делении.

3. Ведущий механизм: коррекция моносомии до дисомии (изодисомия) — во втором мейотическом делении.

4. Все перечисленное.