

## ВОПРОСЫ К СЕМЕСТРОВОМУ ЭКЗАМЕНУ

### І курс – І семестр СПЕЦИАЛЬНОСТЬ «ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО»

#### ДИСЦИПЛИНА «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

##### Генетика человека:

1. Генетика человека: предмет, задачи, особенности, разделы. Значение генетики человека для медицины.
2. Краткая история генетики человека.
3. Методы изучения наследственности человека.
4. Генеалогический метод изучения наследственности, его значение.
5. Основные правила составления родословных.
6. Близнецовый метод изучения наследственности человека, его значение.
7. Понятие об однойцевых и разнояцевых близнецах.
8. Цитогенетический метод изучения наследственности человека, его значение.
9. Методы идентификации хромосом. Картирование хромосом.
10. Дерматоглифический метод изучения наследственности человека.
11. Биохимические методы изучения наследственности человека, их значение.
12. Популяционный метод изучения наследственности человека, его значение.
13. Основные типы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз.
14. Клеточный цикл. Митоз.
15. Мейоз. Гаметогенез. Строение половых клеток человека.
16. Ядро – главный органоид клетки. Строение, функции, история изучения ядра.
17. Понятие о хроматине. Разновидности хроматина. Уровни организации хроматина.
18. Хромосома – высший уровень организации хроматина. Строение метафазной хромосомы. Типы хромосом.
19. Карิโอтип человека. Гаплоидный и диплоидный наборы хромосом.
20. Генетика пола у человека. Свойства половых хромосом. Сцепленное с полом наследование.
21. Генетические карты: определение, разновидности, значение в медицине.
22. Взаимодействие генов.
23. Нуклеиновые кислоты: химическое строение и генетическая роль.
24. ДНК: строение, функции, история открытия и изучения.
25. Механизм реализации наследственной информации в признаки организма.
26. Генетический код и его свойства.
27. Наследственные свойства крови. Система АВО.
28. Резус-система крови. Резус-конфликты.
29. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Сцепленное наследование признаков.
30. Законы Менделя и дополнения к ним.

### Медицинская генетика:

31. Медицинская генетика: предмет, задачи, основные направления.
32. Виды изменчивости и виды мутаций у человека.
33. Мутации. Свойства и биологическое значение мутаций.
34. Причины возникновения мутаций у человека. Мутагенез. Факторы мутагенеза. Мутагены и антимутагены.
35. Классификация мутаций по характеру изменения генотипа.
36. Генные мутации: причины, разновидности, примеры заболеваний человека.
37. Хромосомные мутации: причины, разновидности, примеры заболеваний человека.
38. Геномные мутации: причины, разновидности, примеры заболеваний человека.
39. Понятие о тератогенезе. Тератогенные факторы.
40. Наследственные заболевания человека: определение, количество, частота встречаемости.
41. Классификация наследственных заболеваний человека.
42. Генные и хромосомные заболевания человека, примеры.
43. Муковисцидоз (кистозный фиброз): причина возникновения, фенотипическое проявление, частота встречаемости.
44. Нейрофиброматоз: типы, причины возникновения, фенотипическое проявление, частота встречаемости.
45. Мышечная дистрофия Дюшенна: причина возникновения, фенотипическое проявление, частота встречаемости.
46. Синдром Дауна: причина возникновения, фенотипическое проявление, частота встречаемости.
47. Синдром Шерешевского-Тёрнера: причина возникновения, фенотипическое проявление, частота встречаемости.
48. Синдром Клайнфельтера: причина возникновения, фенотипическое проявление, частота встречаемости.
49. Синдром Марфана: причина возникновения, фенотипическое проявление, частота встречаемости.
50. Синдром Патау: причина возникновения, фенотипическое проявление, частота встречаемости.
51. Наследственные заболевания человека, сцепленные с полом. Гемофилия. Дальтонизм.
52. Понятие о моногенных и полигенных наследственных заболеваниях.
53. Заболевания человека с наследственной предрасположенностью.
54. Тельца Барра (половой хроматин) и их диагностическое значение.
55. Медико-генетическое консультирование: основная суть, значение, типы.
56. Этапы медико-генетического консультирования.
57. Методы генетического анализа при медико-генетическом консультировании.
58. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики.
59. Амниоцентез. Преимущества амниоцентеза перед другими генетическими методами пренатальной диагностики.
60. Генетический скрининг. Массовые скринирующие методы генетики и их значение в выявлении наследственных заболеваний.