

**Перечень вопросов к экзамену
по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»
для студентов I курса I семестра
специальности Лечебное дело**

1. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии.
2. Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского.
3. Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.
4. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз.
5. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации.
6. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.
7. Ген, строение и свойства. Генетический код.
8. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации.
9. Сравнение ДНК и РНК. ДНК, строение, функции, свойства.
10. Строение хромосом. Аутосомы и половые хромосомы. Кариотип человека.
11. Жизненный цикл клетки. Митоз. Мейоз.
12. Половые клетки, их отличие от соматических.
13. Белки, строение и структура. Функции белков.
14. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция Репликация ДНК.
15. Строение РНК. Виды РНК в клетке.
16. Моногибридное скрещивание. Закон единообразия гибридов первого поколения. Промежуточное наследование (неполное доминирование).
17. Моногибридное скрещивание. Закон расщепления признаков. Анализирующее скрещивание.
18. Дигибридное скрещивание. Закон независимого наследования признаков. Взаимодействие аллельных генов.
19. Наследование группы крови системы АВО, резус-фактора.
20. Т. Морган и хромосомная теория наследственности.
21. Наследование признаков, сцепленных с полом.
22. Изменчивость, ее виды. Ненаследственная модификационная (фенотипическая) изменчивость.
23. Наследственная изменчивость, её виды. Комбинативная изменчивость.
24. Мутации (генные, хромосомные, геномные).
25. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.
26. Методы изучения наследственности человека: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический.
27. Классификация наследственных заболеваний, особенности клинических проявлений наследственных заболеваний.
28. Генные наследственные заболевания: аутосомно-доминантные.
29. Генные наследственные заболевания: аутосомно-рецессивные.
30. Генные наследственные заболевания: рецессивные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой.
31. Генные наследственные заболевания: доминантные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой.
32. Генные наследственные заболевания: аномалии, сцепленные с Y-половой хромосомой.
33. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа половых хромосом.
34. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа аутосом.

35. Хромосомные заболевания человека: аномалии строения хромосом.
36. Задачи, организация и основные принципы медико-генетического консультирования. Этапы медико-генетического консультирования.
37. Методы пренатальной диагностики. Неонатальный скрининг.
38. Профилактика наследственных заболеваний. Принципы лечения больных с наследственной патологией.
39. Хромосомные болезни, общая характеристика.
40. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика.
41. Количественные и структурные аномалии аутосом. Синдром Эдвардса – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика.
42. Количественные и структурные аномалии аутосом. Синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика.
43. Количественные и структурные аномалии аутосом. Синдром Кошачьего крика – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика.
44. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).
45. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования.
46. Мультифакториальные болезни
47. Мультифакториальные болезни. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм.
48. Мультифакториальные болезни. Нарушение обмена углеводов: галактоземия.
49. Мультифакториальные болезни. Нарушение обмена стероидов: аденогенитальный синдром.
50. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование.