

**Перечень вопросов для подготовки обучающихся к
дифференциальному зачету по дисциплине ОП.04
Генетика человека с основами медицинской генетики**

1. Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.
2. Разделы дисциплины.
3. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты.
4. Строение и функции хромосом человека.
5. Кариотип человека. Типы деления клеток. Биологическая роль митоза и амитоза.
6. Биологическое значение мейоза.
7. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
8. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
9. Генотип и фенотип. Законы Г. Менделя. Моногибридное и дигибридное скрещивание.
10. Анализирующее скрещивание, промежуточное наследование (неполное доминирование).
11. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.
12. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.
13. Типы сцепленного наследования у человека.
14. Хромосомная теория наследственности.
15. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.
16. Причины и сущность мутационной изменчивости.
17. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды
18. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
19. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.

20. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.
21. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
22. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.
23. Популяционно-статистический метод.
24. Дерматологический метод изучения наследственности человека.
25. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни.
26. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.
27. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клейнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме.
28. Структурные аномалии хромосом.
29. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.
30. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).
31. Принципы лечения наследственных болезней.
32. Виды профилактики наследственных болезней.
33. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.