

**ВОПРОСЫ К ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОМУ ЗАЧЁТУ ПО
ДИСЦИПЛИНЕ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

1. Основные положения медицинской генетики
2. Дать определение медицинской генетики
3. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных учёных
4. Понятие генетика
5. Дать определение наследственности и изменчивости
6. На какие вопросы отвечает медицинская генетика
7. Основоположник генетики
8. Год открытия этой науки
9. Определение клетки
10. Основные компоненты клетки
11. Органоиды клетки
12. Митоз, мейоз
13. Биологическое значение мейоза
14. ДНК и РНК
15. Функции ДНК
16. Свойства генетического кода
17. Законы Г. Менделя
18. Понятие генотипа и фенотипа
19. Взаимодействие аллельных генов
20. Взаимодействие неаллельных генов
21. Понятие пенетрантности и экспрессивности
22. Хромосомная теория Т. Моргана
23. Сцепление генов
24. Понятие кроссинговера
25. Генетические карты
26. Наследование групп крови и резус – фактор
27. Гемотрансфузия
28. Осложнения связанные с переливанием несовместимой крови
29. Методы изучения наследственности и изменчивости организма
30. Виды изменчивости у человека
31. Виды мутации у человека
32. Факторы мутагенеза
33. Фенокопии, генокопии
34. Хромосомные болезни, определение

35. Хромосомные болезни (синдромы Дауна, Эдвардса, Патау, Шерешевского – Тернера, Клайнфельтера, трисомии X, дисомии по Y)
36. На какие группы делится наследственная патология
37. Механизмы геномных мутаций
38. Механизмы хромосомных мутаций
39. Причины генных заболеваний
40. Аутосомно – доминантные заболевания (Синдром Марфана, Нейрофиброматоз, Синдром Холт – Орама,)
41. Аутосомно – рецессивные заболевания (Муковисцидоз, Мекониальный илеус, Фенилкетонурия, Аденогенитальный синдром, Галактоземия)
42. X- сцепленное заболевание (Псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшенна, Синдром Мартина - Белл)
43. Y – сцепленные заболевания
44. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью
45. Полигенные и моногенные болезни с наследственной предрасположенностью
46. Виды мультифакториальных признаков
47. Виды врождённых пороков развития
48. Мультифакториальные болезни (Бронхиальная астма, язвенная болезнь, сахарный диабет, ишемическая болезнь сердца)
49. Схемы обследования для выявления наследственных болезней
50. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней
51. Прямой и непрямой метод цитогенетических исследований
52. Понятие профилактики
53. Ступени профилактики наследственной патологии
54. Медико – генетическое консультирование
55. Скрининг в медицине
56. Пренатальная диагностика