

**ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России**  
**медицинский колледж**

**Вопросы к дифференцированному зачету**

**ОП 4. Генетика человека с основами медицинской генетики**  
**для обучающихся 1 курса специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика.**

1. Строение и функции хромосом человека.
2. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток.
3. Клеточный цикл и его периоды.
4. Биологическая роль митоза и амитоза.
5. Роль атипических митозов в патологии человека.
6. Биологическое значение мейоза.
7. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
8. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
9. Сохранение информации от поколения к поколению.
10. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства
11. Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип.
12. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
13. Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.
14. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
15. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.
16. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
17. Наследственные заболевания крови: гемоглобинозы, гемофилия.
18. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
19. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.
20. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
21. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.
22. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования.
23. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.
24. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
25. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.
26. Иммуногенетический метод.
27. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).
28. Наследственные болезни и их классификация.
29. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.
30. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.
31. Структурные аномалии хромосом.
32. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
33. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
34. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.

35. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.
36. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.
37. Методы изучения мультифакториальных заболеваний
38. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.
39. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.
40. Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней.
41. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.
42. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.
43. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).