

Вопросы к зачетному тестированию по дисциплине «Медицинская генетика»

1. Предмет, разделы и основные открытия в области генетики. Уровни организации генетического материала.
2. Ключевые понятия генетики (ген, аллель, гомозиготы, гетерозиготы, генотип, фенотип и генофонд, плеiotропия).
3. Понятие «доза гена» в генотипе. Генотип как сбалансированная по дозам генов система. Норма реакции признаков, контролируемых одной или двойной дозой, несколькими двойными дозами генов.
4. Причины нарушения дозовой сбалансированности генотипа организма и их последствия для фенотипа.
5. Формы взаимодействия аллельных генов (доминирование, сверхдоминирование, неполное доминирование, кодоминирование, межаллельная комплементация, аллельное исключение.).
6. Классификация типов наследования признаков при моногенном наследовании.
7. Законы Менделя их цитологический механизм. Закон «частоты гамет».
8. Менделирующие признаки человека – доминантные и рецессивные (нормальные и патологические).
9. Закон сцепленного наследования Т. Моргана. Полное и неполное сцепление генов.
10. Основные положения хромосомной теории наследственности сформулированные Т. Морганом. Кроссинговер и его генетическая роль.
11. Картирование хромосом. Генетические, цитологические и секвенсовые карты хромосом. Локализация некоторых генов в аутосомах и половых хромосомах человека.
12. Генетика пола. Хромосомная теория определения пола. Балансовая теория определения пола.
13. Морфофункциональная характеристика половых хромосом.
14. Сцепленное с полом наследование. Классификация типов наследования, сцепленных с полом.
15. Нерасхождение половых хромосом как причина хромосомных болезней.
16. Множественные аллели, определение, примеры.
17. Закономерности наследования АВО системы групп крови.
18. Наследование Rh- фактора.
19. Значение знаний о закономерности наследования АВО системы и Rh- фактора для медицины.
20. Система иммуносовместимости, HLA и ее значение.
21. Наследование признаков, обусловленных взаимодействием неаллельных генов. Какие гены называются неаллельными?
22. Формы взаимодействия неаллельных генов: а) цитологический механизм комплементарности, б) цитологический механизм эпистаза, в) цитологический механизм полимерии.
23. Основные формы изменчивости (классификация).

24. Взаимодействие среды и генотипа в проявлении признаков в развитии, обучение и воспитание человека. Норма реакции. Экспрессивность и пенетрантность.
25. Модификационная изменчивость определение, примеры. Адаптивный характер модификации.
26. Комбинативная изменчивость сущность примеры. Значение комбинативной изменчивости в обеспечении генетического разнообразия людей.
27. Мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Генокопии и фенокопии. Примеры
28. Генные мутации и их классификация. Причины, механизмы и последствия генных мутаций.
29. Хромосомные мутации, их классификация. Причины, механизмы и последствия хромосомных aberrаций.
30. Геномные мутации, их классификация. Причины, механизмы и последствия геномных мутаций.
31. Механизм возникновения спонтанных и индуцированных мутаций.
32. Мутации в соматических и половых клетках, их фенотипический эффект. Определение понятий.
33. Мутагенные факторы. Мутагенез, канцерогенез. Генетическая опасность загрязнения окружающей среды.
34. Закон гомологических рядов Н.И.Вавилова.
35. Молекулярно – генетические механизмы наследственности и изменчивости у человека. Генные болезни, механизм развития их у человека: фенилкетонурия, альбинизм, галактоземия, серповидноклеточная анемия, эритроцитоз, метгемоглобинемии, гемолитические анемии и другие.
36. Геномные мутации, механизм развития их у человека: синдром Клайнфельтера, Шершевского-Тернера, трисомия, XXX, синдром Патау, Эдвардса, Дауна.
37. Хромосомные aberrации у человека: синдром 5 («кошачий крик») 21g (лейкоз), синдромы 13p, 13 g, 18p, 18g, транслокационный вариант болезни Дауна.
38. Методы изучения наследственности и изменчивости у человека. Успехи генетики в развитии новых методов.
39. Генеалогический метод, его значение и сущность. Принцип составления родословной. Типы наследования.
40. Цитогенетический метод: метод кариотипирования и экспресс–метод определения полового X- хроматина и Y- хроматина.
41. Биохимический метод, сущность, значение. Понятие о неонатальном и селективном скрининге.
42. Близнецовый метод, его сущность и значение.
43. Антропогенетические методы: фенотипический анализ и дерматоглифика, сущность и значение.
44. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, кордоцентез).
45. Молекулярно – генетические методы ДНК- диагностики.

46. Гибридизация соматических клеток, метод моделирования, сущность, значение.
47. Популяционно – статистический метод. Генетика популяций (дем, изолят, генофонд). Характерные особенности генофонда популяции.
48. Механизмы, сохраняющие генетический гомеостаз. Закон Харди – Вайнберга и его практическое применение, поддержание отбором гетерозиготности и поддержание отбором полиморфизма.
49. Механизмы, нарушающие генетический гомеостаз (мутации, дрейф генов, инбридинг, аутобридинг, популяционные волны, изоляция, естественный отбор).
50. Естественный отбор в человеческих популяциях (форма, характеристика).
51. Генотипический полиморфизм: истоки формирования, уровни появления, значение примеры. Генетический груз и его значение для эволюции.
52. Фенотипический полиморфизм: истоки формирования, уровни появления, значение примеры.
53. Медико-генетическое консультирование: цели, задачи, этапы работы, значение.