

## Вопросы к зачёту по медицинской генетике

1. Принципы кодирования наследственной информации. Понятие и сущность генетического кода.
2. Медико-генетические и организационные основы профилактики наследственной и врожденной патологии.
3. Понятия ген, геном, генотип.
4. Генетический полиморфизм популяций как основа наследственной предрасположенности.
5. Охарактеризуйте типы наследования: аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное, X-сцепленное (доминантное и рецессивное), Y-сцепленное, митохондриальное или цитоплазматическое, мультифакториальное.
6. Классификация и многообразие генов человека.
7. Опишите общие признаки хромосомных синдромов.
8. Принципы кодирования наследственной информации. Понятие и сущность генетического кода.
9. Опишите клиническую картину синдромов анеуплоидий по половым хромосомам - XO, XXX, XXU, XUУ.
10. Перечислите показания для применения цитогенетического метода в диагностике хромосомных болезней и синдромов.
11. Определить понятия о врожденной и наследственной патологии.
12. Методы, используемые при изучении проявлений врожденной и наследственной патологии.
13. Полигенная природа предрасположенности.
14. Опишите клиническую картину синдрома частичных моно- и трисомии: 4p-, 55p-.
15. Сущность, показания и этапы проведения клинико-генеалогического анализа.
16. Принципы классификации моногенных заболеваний.
17. Сущность, возможности и значение близнецового и популяционно-статистического методов.
18. Перечислите показания для применения биохимических методов диагностики наследственных болезней.
19. Какие методы используют в медицине для изучения проявлений наследственности и изменчивости у человека?
20. Определите понятия «конкордантность и дискордантность», «монозиготические и дизиготические близнецы», «сибсы».
21. Классификация мутаций
22. Клиническая картина наиболее распространенных генных болезней.
23. Опишите методику и этапы получения препаратов митотических и интерфазных хромосом для флюоресцентной гибридизации insitu (FISH).
24. Понятие о периконцепционной профилактике.
25. Опишите принцип полимеразной цепной реакции.
26. Митохондриальные болезни.
27. Опишите особенности митохондриального генома.
28. Сущность и возможности неонатального скрининга.
29. Моногенно обусловленная предрасположенность.
30. Сформулируйте закон Харди-Вайнберга, обоснуйте его применение в медицине.
31. Сущность и значение массовых и селективных скринирующих программ диагностики наследственной патологии.

32. Перечислите специальные методы генетического анализа.
33. Перечислите показания для применения молекулярно-генетического метода диагностики патологии человека.
34. Охарактеризуйте отличительные особенности наследственной патологии.
35. Укажите способы окрашивания хромосом, их особенности и принципы классификации хромосом.
36. Назовите отличительные особенности родословных с разными типами наследования. Приведите примеры болезней человека с разными типами наследования.
37. Значение наследственной предрасположенности в общей патологии человека.
38. Сущность и значение описания фенотипа в клинической практике.
39. Классификация генов человека.
40. Сущность и значение описания фенотипа в клинической практике.
41. Особенности организации ядерного и митохондриального геномов человека.
42. Опишите структуру медико-генетической службы России и РСО-Алания, сформулируйте цели и задачи учреждений каждого уровня.
43. Сущность и возможности пренатальной диагностики.
44. Дайте определение понятия «медико-генетическое консультирование», перечислите цели и задачи.
45. Определите понятие дизморфогенеза как симптома наследственной и врожденной патологии.
46. Перечислите показания для медико-генетического консультирования.
47. Опишите клиническую картину наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов Синдромы анеуплоидий по аутосомам - трисомии 13, 18, 21.
48. Сущность и возможности специальных методов лабораторной диагностики наследственной патологии: цитогенетического, флюоресцентной гибридизации *insitu* – FISH-анализа.
49. Аксиомы медицинской генетики, их обоснование
50. Современные подходы к лечению моногенных заболеваний.
51. Особенности человека как объекта генетического анализа.
52. Назовите диагностические компьютерные программы, используемые при проведении синдромологического анализа.
53. Наследственная информация человека.
54. Сущность и возможности специальных методов лабораторной диагностики прямой и косвенной ДНК-диагностики, полимеразной цепной реакции – ПЦР, сиквенирования ДНК и блот-гибридизации.
55. Механизмы репликации и репарации ДНК.
56. Основные этапы экспрессии гена, сущность и механизмы транскрипции, посттранскрипционного процессинга, транспорта иРНК из ядра в цитоплазму, трансляции и посттрансляционных преобразований.
57. Химический состав и строение хромосом.
58. Экогенетика и фармакогенетические реакции.
59. Особенности морфологии хромосом в составе кариотипа человека.
60. Опишите принцип сиквенирования ДНК.