ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«КРАСНОДАРСКИЙ КРАЕВОЙ БАЗОВЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ КРАСНОДАРСКОГО КРАЯ

ВОПРОСЫ К ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОМУ ЗАЧЕТУ

II курс – III семестр

СПЕЦИАЛЬНОСТЬ «Фармация»

очная форма обучения

ДИСЦИПЛИНА «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

1. Генетика человека: предмет, задачи, основные направления. Значение генетики человека для медицины.
2. Методы изучения наследственности человека.
3. Генеалогический метод изучения наследственности, его значение.
4. Основные принципы составления родословных.
5. Близнецовый метод изучения наследственности человека, его значение.
6. Понятие об однояйцевых и разнояйцевых близнецах.
7. Цитогенетический метод изучения наследственности человека, его значение.
8. Цитогенетический анализ.
9. Дифференциальная окраска хромосом, основные методы.
10. Биохимические методы изучения наследственности человека, их значение.
11. Популяционный метод изучения наследственности человека, его значение.
12. Клеточная теория: авторы, основные положения.
13. Общий принцип строения эукариотической клетки.
14. Основные типы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз.
15. Клеточный цикл. Митоз.
16. Мейоз. Гаметогенез.
17. Ядро — главный органоид клетки. Строение, функции, история изучения ядра.
18. Понятие о хроматине. Разновидности хроматина.
19. Уровни организации хроматина.
20. Тельца Барра (половой хроматин) и их диагностическое значение.
21. Хромосома — высший уровень организации хроматина. Строение метафазной хромосомы. Типы хромосом.
22. Кариотип человека. Гаплоидный и диплоидный наборы хромосом.
23. Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование признаков.
24. Генетика пола у человека. Свойства половых хромосом.
25. Генетические карты: определение, разновидности, значение в медицине.
26. Типы взаимодействия аллельных генов.
27. Типы взаимодействия неаллельных генов.
28. Нуклеиновые кислоты: химическое строение и генетическая роль.
29. ДНК: строение, функции, история открытия и изучения.
30. Механизм реализации наследственной информации в признаки организма.
31. Генетический код и его свойства.
32. Наследственные свойства крови. Система АВО.

33. Резус-система крови. Резус-конфликты.
34. Реакция агглютинации. Основные принципы переливания крови.
35. Законы Менделя и дополнения к ним.

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

1. Медицинская генетика: предмет, задачи, основные направления.
2. Понятие об изменчивости. Типы изменчивости.
3. Мутационная изменчивость.
4. Мутации. Свойства и биологическое значение мутаций.
5. Причины возникновения мутаций. Мутагены.
6. Классификация мутаций по характеру изменения генотипа.
7. Генные мутации: причины, разновидности, примеры заболеваний человека.
8. Хромосомные мутации: причины, разновидности, примеры заболеваний человека.
9. Геномные мутации: причины, разновидности, примеры заболеваний человека.
10. Наследственные заболевания человека: определение, количество, частота встречаемости.
11. Классификация наследственных заболеваний человека.
12. Генные и хромосомные заболевания человека, примеры.
13. Наследственные заболевания человека, сцепленные с полом. Гемофилия. Дальтонизм.
14. Аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования, примеры заболеваний человека.
15. Синдром Дауна.
16. Синдром Шерешевского-Тёрнера.
17. Синдром Морфана.
18. Синдром Патау.
19. Синдром Клайнфельтера.
20. Синдром кошачьего крика.
21. Синдром Эдвардса.
22. Нейрофиброматоз.
23. Фенилкетонурия.
24. Мукополисахаридоз (синдром Моркио).
25. Понятие о моногенных и полигенных наследственных заболеваниях.
26. Заболевания с наследственной предрасположенностью.
27. Профилактика и предупреждение наследственных заболеваний человека.
28. Медико-генетическое консультирование и его значение.
29. Этапы медико-генетического консультирования.
30. Методы генетического анализа при медико-генетическом консультировании.
31. Проспективное и ретроспективное консультирование.
32. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики.
33. Амниоцентез. Преимущества амниоцентеза перед другими генетическими методами пренатальной диагностики.
34. Понятие о генетическом скрининге.
35. Массовые скринирующие методы и их значение в выявлении наследственных заболеваний.