

**ВОПРОСЫ К ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОМУ ЗАЧЕТУ**  
**I курс – II семестр**  
**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ «Сестринское дело»**

**ДИСЦИПЛИНА «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

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 однойяцевых и разнойяцевых близнецах.
7. Цитогенетический метод изучения наследственности человека, его значение.
8. Дерматоглифический метод изучения наследственности человека.
9. Биохимические методы изучения наследственности человека, их значение.
10. Популяционный метод изучения наследственности человека, его значение.
11. Типы наследования признаков у человека.
12. Основные типы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз.
13. Клеточный цикл. Митоз.
14. Мейоз. Гаметогенез.
15. Ядро – главный органоид клетки. Строение, функции, история изучения ядра.
16. Понятие о хроматине. Разновидности хроматина. Уровни организации хроматина.
17. Хромосома – высший уровень организации хроматина. Строение метафазной хромосомы. Типы хромосом.
18. Генетика пола у человека. Свойства половых хромосом.
19. Генетические карты: определение, разновидности, значение в медицине.
20. История генетики человека.
21. Взаимодействие генов.
22. Нуклеиновые кислоты: химическое строение и генетическая роль.
23. ДНК: строение, функции, история открытия и изучения.
24. Механизм реализации наследственной информации в признаки организма.
25. Генетический код и его свойства.
26. Наследственные свойства крови. Система АВО.
27. Резус-система крови. Резус-конфликты.
28. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Сцепленное наследование признаков.
29. Законы Менделя и дополнения к ним.
30. Мутационная изменчивость.
31. Синдром Дауна.
32. Медицинская генетика: предмет, задачи, основные направления.
33. Понятие об изменчивости. Типы изменчивости.
34. Синдром Шерешевского-Тёрнера.
35. Мутации. Свойства и биологическое значение мутаций.
36. Причины возникновения мутаций. Мутагены.

37. Классификация мутаций по характеру изменения генотипа.
38. Синдром Морфана.
39. Генные мутации: причины, разновидности, примеры заболеваний человека.
40. Хромосомные мутации: причины, разновидности, примеры заболеваний человека.
41. Наследственные заболевания человека: определение, количество, частота встречаемости.
42. Классификация наследственных заболеваний человека.
43. Генные и хромосомные заболевания человека, примеры.
44. Наследственные заболевания человека, сцепленные с полом. Гемофилия. Дальтонизм.
45. Аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования, примеры заболеваний человека.
46. Тельца Барра (половой хроматин) и их диагностическое значение.
47. Синдром кошачьего крика.
48. Кариотип человека. Гаплоидный и диплоидный наборы хромосом.
49. Мукополисахаридоз (синдром Моркио).
50. Понятие о моногенных и полигенных наследственных заболеваниях.
51. Заболевания с наследственной предрасположенностью.
52. Профилактика и предупреждение наследственных заболеваний человека.
53. Медико-генетическое консультирование и его значение.
54. Этапы медико-генетического консультирования.
55. Методы генетического анализа при медико-генетическом консультировании.
56. Проспективное и ретроспективное консультирование.
57. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики.
58. Амниоцентез. Преимущества амниоцентеза перед другими генетическими методами пренатальной диагностики.
59. Геномные мутации: причины, разновидности, примеры заболеваний человека.
60. Массовые скринирующие методы и их значение в выявлении наследственных заболеваний.