

**Дифференцированный зачет по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»
Специальность 31.02.01. Лечебное дело**

Дифференцированный зачет проводится в форме собеседования по билету. Задание билета состоит из 1 вопроса и 1 задачи.

Перечень вопросов:

1. Генетика человека - область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.
2. История развития генетики.
3. Морфофункциональная характеристика клетки.
4. Клеточное ядро: функции. компоненты.
5. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека
6. Основные типы деления эукариотических клеток.
7. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот
8. Генетический код и его свойства.
9. Генотип и фенотип.
10. Законы Менделя.
11. Хромосомная теория Т. Моргана
12. Взаимодействие аллельных генов.
13. Взаимодействие неаллельных генов.
14. Пенетрантность и экспрессивность генов
15. Наследование групп крови и резус - фактора.
16. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
17. Генеалогический метод.
18. Близнецовый метод. Биохимический метод.
19. Метод дерматоглифики.
20. Методы генетики соматических клеток.
21. Методы пренатальной диагностики.
22. Классификация наследственных болезней.
23. Хромосомные болезни.
24. Аутосомно-доминантные заболевания.
25. Аутосомно-рецессивные заболевания.
26. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.
27. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней.
28. Принципы лечения наследственных болезней.
29. Виды профилактики наследственных болезней.
30. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).

Типы задач

1. У человека темноволосость доминирует над светловолосостью. Будут ли светловолосыми дети у гомозиготного темноволосого мужчины и светловолосой женщины?

2. У человека ген кареглазости доминирует над геном голубоглазости. Каким будет ребенок кареглазого мужчины и голубоглазой женщины?

3. У светловолосой матери и темноволосого отца семь детей, все темноволосые. Каковы генотипы всех членов семьи? (ген темноволосости доминантный).

4. Кареглазый мужчина, гомозиготный по этому признаку, женился на кареглазой женщине, гетерозиготной по этому признаку. Какие глаза могут быть у детей от этого брака? (кареглазость доминирует над голубоглазостью).

5. У человека ген полидактилии (многопалости) доминирует над нормальным строением кисти. У жены кисть нормальная, муж гетерозиготен по гену полидактилии. Определите вероятность рождения в этой семье многопалого ребенка.

6. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определить генотипы всех членов семьи.

7. Ген диабета рецессивен по отношению к гену нормального состояния. У здоровых супругов родился ребенок, больной диабетом. Определите:

- 1) Сколько типов гамет может образоваться у отца?
- 2) Сколько типов гамет может образоваться у матери?
- 3) Какова вероятность рождения здорового ребенка в данной семье?
- 4) Сколько разных генотипов может быть у детей в этой семье?
- 5) Какова вероятность того, что второй ребенок родится больным?

8. У человека ген длинных ресниц доминирует над геном коротких ресниц. Женщина с длинными ресницами, у отца которой ресницы были короткими, вышла замуж за мужчину с короткими ресницами. Выясните:

- 1) Сколько типов гамет образуется у женщины?
- 2) Сколько типов гамет образуется у мужчины?
- 3) Какова вероятность рождения в данной семье ребенка с длинными ресницами?
- 4) Сколько разных генотипов может быть у детей в этой семье?
- 5) Сколько разных фенотипов может быть у детей в этой семье?

9. У человека сложные формы близорукости доминируют над нормальным зрением, карий цвет глаз – над голубым. Кареглазый близорукий мужчина, мать которого имела голубые глаза и нормальное зрение, женился на голубоглазой женщине с нормальным зрением. Какова вероятность в % рождения ребенка с признаками матери?

10. У человека рыжий цвет волос доминирует над русым, а веснушки – над их отсутствием. Гетерозиготный рыжеволосый без веснушек мужчина женился на русоволосой женщине с веснушками. Определить в % вероятность рождения

11. Гетерозиготная женщина, имеющая нормальную кисть и веснушки, вступила в брак с шестипалым гетерозиготным мужчиной, у которого нет веснушек. Какова вероятность рождения у них ребенка с нормальной кистью и без веснушек?

12. Гены, определяющие предрасположенность к катаракте и рыжие волосы, находятся в разных парах хромосом. Рыжеволосая с нормальным зрением женщина вышла замуж за светловолосого мужчину с катарактой. С какими фенотипами у них могут родиться дети, если мать мужчины имеет такой же фенотип, как и жена?