

**Дифференцированный зачет**  
**по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»**  
**Специальность 34.02.01. Сестринское дело**

Дифференцированный зачет проводится в форме собеседования по билету. Задание билета включает в себя теоретический вопрос и задачу.

**Перечень вопросов**

1. Генетика как наука, изучающая наследственность и изменчивость. История развития науки, вклад отечественных и зарубежных ученых.
2. Морфофункциональная характеристика клетки: понятие, органеллы клетки и их функции.
3. Строение и функции хромосом. Кариотип человека. Строение и роль нуклеиновых кислот: ДНК, РНК.
4. Жизненный цикл клетки. Типы деления клеток: amitoz, mitoz, meioz и их биологическое значение.
5. Гены и их структура. Сохранение информации от поколения к поколению. Генетический код и его свойства. Реализация генетической информации - синтез белка.
6. Сущность законов наследования признаков у человека: законы Менделя. Типы взаимодействия аллельных и неаллельных генов.
7. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование.
8. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование групп крови у человека. Наследование резус-фактора у человека. Причины резус-конфликта у человека.
9. Понятие об изменчивости и ее основные виды. Мутационная изменчивость. Виды мутаций, их классификация. Виды мутагенов.
10. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: генеалогический, близнецовый, биохимический, иммуногенетический.
11. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: дерматоглифический, популяционно-статистический. Закон Харди – Вайнберга. Цитогенетический метод изучения наследственности и изменчивости человека. Показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование. Методы экспресс-диагностики полового хроматина. Метод генетики соматических клеток.
12. Клинико-цитогенетические характеристики наиболее известных хромосомных болезней: аномалии по аутосомам.
13. Клинико-цитогенетические характеристики наиболее известных хромосомных болезней: аномалии по половым хромосомам.
14. Аутосомно-доминантные заболевания: особенности наследования, примеры болезней.
15. Аутосомно-рецессивные заболевания: особенности наследования, примеры болезней.
16. Болезни X-сцепленного доминантного типа, X-сцепленного рецессивного типа и Y-сцепленного типа: особенности наследования, примеры болезней.

17. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью, их формы. Факторы, влияющие на генетический прогноз и тяжесть течения МФБ. Виды мультифакториальных признаков. Врожденные пороки развития.

18. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Молекулярно-генетический метод диагностики наследственных заболеваний. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.

19. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как комплекс методов профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию.

20. Понятие пренатальной диагностики. Методы пренатальной диагностики. Неонатальный скрининг.

### **Пример задачи**

Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Мужчина, больной гемофилией, вступает в брак с нормальной женщиной, отец которой страдал гемофилией. Определите вероятность рождения в этой семье здоровых детей.