

## **Медицинская генетика**

Оценочные средства промежуточной аттестации

### **Зачет**

По дисциплине предусмотрен зачет, который проходит по билетам. В каждом билете два вопроса. На зачете максимально можно набрать 50 баллов. Общий балл на зачете суммируется с учетом текущих баллов в семестре.

### **Оценочные средства.**

По дисциплине предусмотрен зачет, который проходит по билетам. В каждом билете два вопроса.

Максимум можно набрать 50 баллов

1. Предмет медицинской генетики.
2. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические.
3. Человека как объект медицинской генетики. Общая характеристика генома человека.
4. Задачи генетического консультирования, показания.
5. Евгеника. Пренатальная диагностика.
6. Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические.
7. Методы рекомбинантных ДНК, ПДРФ, ПЦР, гибридизации нуклеиновых кислот.
8. Общая характеристика генных болезней.
9. Нарушения аминокислотного обмена.
10. Нарушения углеводного обмена.
11. Нарушения обмена липидов.
12. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов.
13. Нарушения метаболизма металлов.

14. Дефекты обмена гормонов.
15. Гемоглобинопатии.
16. Коллагеновые болезни.
17. Миодистрофии.
18. Другие моногенные болезни.
19. Болезни экспансии.
20. Общая характеристика хромосомных и митохондриальных болезней.
21. Фармакогенетика. Экогенетика. Полиморфизм генов.
22. Типы генотип-средовых соотношений. Общая и индивидуальная среда.
23. Психогенетические исследования дизонтогенеза. Генотип-средовые соотношения в вариабельности психофизиологических параметров.
24. Симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение.
25. Перспективы генотерапевтических методов для моногенных патологий.
26. Генотерапия онкогенных болезней.
27. Роль спонтанного и индуцированного мутационных процессов в наследственной патологии.