

Генетика человека и животных

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. Организация генома человека.
2. Генетические карты.
3. Митохондриальный геном.
4. Определение медицинской генетики как науки. Предмет и задачи медицинской генетики.
Краткая история медицинской генетики. Значение генетики для медицины.
5. Классификация наследственных болезней человека. Понятие о мультифакториальных заболеваниях.
6. Этиология наследственных болезней. Классификация мутаций. Общие особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней.
7. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной и легенды к ней.
8. Наследование признаков по аутосомно-доминантному типу. Характерные черты.
Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.

9. Наследование признаков по аутосомно-рецессивному типу. Характерные черты.

Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.

10. Наследование признаков по рецессивному, сцепленному с X хромосомой типу.

Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.

11. Наследование признаков по доминантному, сцепленному с X хромосомой и Y-сцепленному

типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.

12. Митохондриальная наследственность. Характерные черты. Примеры родословных.

13. Цитогенетический метод. Простая и дифференцированная окраска препаратов. Анализ

хромосом. Половой хроматин.

14. Биохимические методы исследования в генетике. Пробы Бенедикта, Феллинга. Тест Гатри.

Электрофорез аминокислот. Просеивающая и подтверждающая диагностика.

15. Молекулярная диагностика. Методы. Области применения.

16. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.

17. Инвазивные методы пренатальной диагностики. 18. Хромосомная патология. Распространенность в популяции. Геномные мутации.

19. Хромосомные мутации. Их виды.

20. Патогенез и номенклатура кариотипов хромосомных заболеваний.

21. Синдром Клайнфельтера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.

22. Синдром трисомии по X-хромосоме. Варианты. Распространенность. Клиника.

Лечение.

23. Синдром Шерешевского-Тернера. Варианты. Распространенность. Клиника.

Лечение.

24. Синдром Дауна. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.

25. Синдром Патау и синдром Эдвардса. Распространенность. Клиника. Лечение.

26. Классификация генных болезней.

27. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм.

28. Наследственные дефекты обмена углеводов. Галактоземия. Патогенез.

Диагностика. Клиника. Лечение.

29. Дефекты обмена аминокислот. Фенилкетонурия. Альбинизм. Типы наследования. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.

30. Наследственные дефекты обмена липидов. Болезни Тея-Сакса, Нимана-Пика, Гоше. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.

31. Наследственные дефекты биосинтеза гормонов. Синдром Лоуренса-Муна-

Барде-Бидля. Аденогенитальный синдром. Распространенность. Диагностика.

Клиника. Лечение.

32. Наследственные дефекты соединительной ткани. Синдром Марфана.

Синдром Элерса-Данло. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.

33. Наследственные болезни системы крови. Гемолитическая болезнь новорожденных. Гемофилия А. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.

34. Основы патогенеза мультифакториальных заболеваний. Гены

предрасположенности. Наследственные и ненаследственные компоненты мультифакториальных заболеваний. Наследуемость.

35. Роль близнецового метода в исследовании мультифакториальных заболеваний. Конкордантность и дискордантность у близнецов.