

**Вопросы к комплексному дифференцированному зачету по
Дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики
семестр 2024 -2025 учебный год
По специальности 31.02.02 «Акушерское дело»
Группа 221**

1. Расскажите, в чём заключается близнецовый метод выявления роли наследственной среды в формировании признаков человека. В чём заключается медицинское значение данного метода?
2. Коротко охарактеризуйте все типы наследования менделирующих признаков. Аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное, сцепленное с X-хромосомой доминантное и рецессивное, сцепленное с Y.
3. Расскажите, в чём заключается цитологический анализ наследственности. В чём заключается медицинское значение данного метода?
4. Опишите, что представляет собой структура и свойства генов. Расскажите, что могут представлять собой генные перестройки.
5. Объясните, в чём состоит принцип составления родословных. Какой метод этим занимается? В чём заключается медицинское значение данного метода?
6. Объясните, чем отличаются фенотип и генотип. Расскажите о значении гена в возникновении наследственной патологии.
7. Расскажите о количественных и структурных видах аномалий хромосом. Объясните, какими могут быть виды взаимодействия аллельных и не аллельных генов.
8. Дайте характеристику групп крови и резус фактора и полный механизм их наследования.
9. Дайте общую характеристику генных болезней человека. Перечислите и опишите методы и технологии пренатальной диагностики.
10. Подробно охарактеризуйте аутосомно-рецессивное наследование признаков. Приведите примеры наследственных заболеваний. Коротко охарактеризуйте хотя бы одно заболевание.
11. Подробно охарактеризуйте аутосомно-доминантное наследование признаков. Приведите примеры наследственных заболеваний. Коротко охарактеризуйте хотя бы одно заболевание.
12. Перечислите и опишите методы изучения генетики.
13. Дайте характеристику каждому закону И.Г. Менделя.
14. Опишите мультифакториальные заболевания причины, факторы способствующие развитию заболеваний.

15. Объясните, чем отличаются аллельные и неаллельные гены и какое значение они имеют.
16. Охарактеризуйте мейоз – как способ деления половых клеток. Перечислите и опишите стадии мейоза. Дайте определение кроссинговеру.
17. Дайте сравнительную характеристику сперматогенеза и овогенеза.
18. Охарактеризуйте кариотипы человека в норме и патологии. Расскажите принцип приготовления кариограмм.
19. Охарактеризуйте основные принципы лечения наследственных заболеваний. В чём будет заключаться симптоматическое лечение?
20. Расскажите подробно про медико-генетическое консультирование.
21. Ответьте на вопрос: из чего складывается профилактика наследственных заболеваний? Какую роль будут играть перинатальная диагностика?
22. Расскажите про дерматоглифический, популяционно-статистический и иммунологический методы исследования генетики человека. В чём заключается медицинское значение данных методов?
23. Объясните, в чём будут состоять особенности ухода за больными с наследственной патологией.
24. Охарактеризуйте, изолированные и множественные пороки развития.
25. Расскажите про патогенетическое, этиологическое и хирургическое лечение наследственных заболеваний.
26. В чём суть и значение пренатальной диагностики, преимплантационной диагностики и неонатального скрининга наследственных болезней.
27. Дайте характеристику таким хромосомным заболеваниям как: Синдром Дауна, синдром Патау, Синдром Эдвардса. К какой категории хромосомных заболеваний относятся данные болезни?
28. Дайте характеристику таким хромосомным заболеваниям как Синдром Клайнфельтера, Синдром Шерешевского-Тернера, Синдром полисомии по X хромосоме. К какой категории хромосомных заболеваний относятся данные болезни?
29. Опишите стадии клеточного цикла клетки. Расскажите о способах деления клетки. В чём особенности мейоза как деления и его значение.
30. Обозначьте предмет Медицинской генетики: область изучения и роль в медицине.
31. Опишите, что понимается под генетическим кодом человека и перечислите его свойства.
32. Опишите все стадии и механизмы редупликации ДНК, её значение.
33. Опишите строение ядра. Приведите понятие интерфазных хромосом.

34. Охарактеризуйте наследственные болезни, дайте их классификацию. Объясните, чем отличается наследование, сцепленное с полом.
35. Опишите строение метафазных хромосом. Перечислите типы хромосом.
36. Расскажите в чём заключается генеалогический анализ наследственности и Значение наследственной предрасположенности в общей патологии человека.
37. Опишите с указанием всех стадий как происходит гаметогенез у человека.
38. Дайте характеристику генотипической изменчивости и её видов.
39. Подробно расскажите о принципах наследования групп крови у человека.
40. Опишите строение и значение нуклеиновых кислот.
41. Расскажите, что такое мутационная изменчивость. Виды, примеры.
42. Опишите комбинативную изменчивость, её виды, приведите примеры.
43. Расскажите, в чём заключается генетическая роль нуклеиновых кислот, функции, виды.
44. Опишите стадии сперматогенеза, как процесса формирования сперматозоидов.
Опишите стандартный набор хромосом человека.
45. Объясните, что такое онтогенез онтогенез и как в его процессе происходит реализация наследственной информации.
46. Расскажите, чем занимается генная инженерия и биотехнология, область применения.
47. Приведите полную сравнительную характеристику митоза и мейоза.
48. Как производят генетическое определение пола?