

Дисциплина: «ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА».

Примерные вопросы к экзамену

1. Предмет, методы и основные этапы развития генетики.
 2. Значение генетики для медицины. Классификация и распространённость наследственной патологии.
 3. Вклад Г.Менделя в развитие генетики. Законы Г.Менделя. Условия выполнения законов Г.Менделя. Отклонения от типичных числовых соотношений фенотипических классов при моногенном наследовании (типы взаимодействия аллельных и неаллельных генов, пенетрантность, экспрессивность, множественный аллелизм и др.)
 4. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана
 5. Хромосомный уровень организации наследственного материала. Хромосомы как группы сцепления генов. Принципы построения генетических и цитологических карт хромосом.
 6. Молекулярный уровень организации генетического материала. Строение ДНК.
 7. Геномы, структура геномов (митохондриального, эукариот, прокариот, человека)
 8. Генетический код и его свойства.
 9. Ген: определение, функциональная структура, экзон-интронная организация у эукариот.
- Альтернативный сплайсинг.
10. Виды взаимодействия неаллельных генов. Доминантный и рецессивный эпистаз.
 11. Виды взаимодействия неаллельных генов. Гены супрессоры, энхансеры, модификаторы.
 12. Виды взаимодействия неаллельных генов. Комплементарность.
 13. Генетика количественных признаков. Полимерия.
 14. Репликация. Особенности репликации хромосом эукариот.
 15. Транскрипция ДНК у эукариот: этапы, ферменты, генетический контроль.
 16. Основные этапы и ферменты трансляции. Особенности процесса у эукариот.
 17. Основные виды рекомбинации. Механизм гомологичной рекомбинации на примере модели Холлидея.
 18. Основные виды рекомбинации. Современный механизм гомологичной рекомбинации на примере модели двухцепочечного разрыва-репарации.
 19. Основные виды рекомбинации. Модель Мезельсона-Рэддинга, генная конверсия.
 20. Основные виды рекомбинации. Сайт-специфическая рекомбинация.
 21. Основные виды рекомбинации. Биологическое значение (роль в эволюции)
 22. Основные типы репарации (классификация). Биологическое значение. Фотореактивация.
- Другие примеры одноэтапной репарации.
23. Основные типы репарации (классификация). Биологическое значение. Эксцизионная репарация: этапы и ферменты, примеры.
 24. Основные типы репарации (классификация). Биологическое значение. Miss-match репарация: этапы и ферменты.
 25. Основные типы репарации (классификация). Биологическое значение. SOS- репарация: этапы и ферменты.
 26. Основные типы репарации (классификация). Пострепликативная и индуцибельная репарация.
 27. Виды изменчивости и их характеристики. Модификационная изменчивость. Норма реакции, морфозы, фенкопии.
 28. Мутационная изменчивость. Классификация, характеристика и номенклатура мутаций.
 29. Классификация хромосомных мутаций (перестроек). Характеристика транслокаций и возможные типы гамет у носителей.
 30. Геномные мутации, их характеристика, значение для эволюции и патологии человека.
 31. Генные мутации, их характеристика, значение для эволюции и патологии человека.
 32. Индуцированный мутагенез. Характеристика мутагенов. Сравнительный анализ особенностей повреждающего действия химических соединений и радиационных излучений.

33. Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие химических соединений.
34. Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие ультрафиолетовых лучей.
35. Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие ионизирующих излучений.
36. Спонтанный мутагенез: частота, факторы, значение в эволюции.
37. Генетический контроль над стадиями индивидуального развития. Дифференциальная активность генов в онтогенезе.
38. Задачи и возможности популяционной генетики. Популяция (определение). Закон постоянства популяций. Факторы популяционной динамики и их роль в распространении наследственных заболеваний.
39. Особенности человека – как объекта генетических исследований. Характеристика популяций человека. Демы и изоляты.
40. Отбор и миграции в популяциях человека, их значение для динамики популяций. Ассортативные браки и их роль в патологии.
41. Популяционно-статистический метод исследования. Ограничения метода. Закон Харди-Вайнберга и условия его выполнения.
42. Эпидемиология наследственных болезней.
43. Менделирующие признаки человека. Генные болезни, их этиология и классификация.
44. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных заболеваний человека (локусная и аллельная гетерогенность, на примере НБНС (НМСН, СМА), соединительно-тканые болезни, НБО). Плейотропия.
45. Биоэтика. Этические проблемы технологий, применяемых в генетике.
46. Общие принципы диагностики наследственных заболеваний человека.
47. Клинико-генеалогический метод: принцип, возможности, границы применения. Методика сбора информации и составления родословных.
48. Близнецовый метод исследования. Принцип применения и ограничения метода.
49. Характеристика АД-типа наследования. Специфика фенотипического выражения при заболеваниях с АД типом наследования (пенетрантность, экспрессивность и антиципация). Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.
50. Характеристика АР-типа наследования. Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.
51. Характеристика Y-сцепленного и митохондриального типов наследования. Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.
52. Особенности наследования сцепленного с X-хромосомой. Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.
53. Мультифакториальное наследование. Механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью на примере сахарного диабета. Принципы расчёта генетического риска.
54. Методы изучения хромосом человека.
55. Цитогенетический метод изучения наследственности человека. Классификация хромосом. Показания для исследования кариотипа. Методология.
56. Молекулярно-генетические методы, применяемые для диагностики наследственных заболеваний человека. Сканирующие и скринирующие методы.
57. Молекулярно-генетические методы, основанные на полиморфизме генома, их применение.
58. ПЦР, характеристика и возможности применения.
59. Прямая и косвенная ДНК диагностика наследственной патологии.
60. Сущность методологии генной инженерии.
61. Современные методы, применяемые для анализа генома. Возможности и ограничения использования.
62. Картирование, подходы и методы.
63. Методы картирования генов наследственных болезней.
64. Принципы терапии наследственных заболеваний: задачи и проблемы.

65. Общая характеристика методов профилактики наследственных заболеваний.
 66. Биохимические методы в диагностике наследственных заболеваний человека.
- Скринирующие программы: задачи и условия их выполнения.
67. Характеристика программы комбинированного пренатального скрининга.
 68. Характеристика программы неонатального аудиологического скрининга.
 69. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на ФКУ.
 70. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на врождённый гипотиреоз.
 71. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на галактоземию.
 72. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на муковисцидоз.
 73. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на АГС.
 74. Медико-генетическое консультирование: задачи и проблемы. Функции врача-генетика.
- Организация медико-генетической службы в России.
75. Пренатальная диагностика. Инвазивные и неинвазивные методы исследования, их характеристика.
 76. Показания к проведению пренатальной и предимплантационной диагностики.
 77. Кровно-родственный брак. Коэффициент инбридинга. Расчёт генетического риска при кровнородственном браке.
 78. Методы профилактики ВПР, общая характеристика. Мониторинг как метод профилактики ВПР.
 79. Информационно-поисковые диагностические системы для наследственных заболеваний человека.
 80. Эффекты хромосомных мутаций в онтогенезе. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями. Особенности медико-генетического консультирования при мозаичных и транслокационных формах хромосомных синдромов.
 81. Классификация пренатальной патологии.
 82. Классификация ВПР, механизмы их возникновения, примеры
 83. Характеристика задач экологической генетики. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов: загрязнение атмосферы, пищевые вещества, физические факторы.
 84. Синдром Дауна. Этиология и клиническая картина, диагностика и профилактика.
 85. Синдром Патау. Этиология и клиническая картина, диагностика и профилактика.
 86. Синдром Эдвардса. Этиология и клиническая картина, диагностика и профилактика.
 87. Синдромы анеусомий по X-хромосме (Шерешевского-Тернера, поли-X): клиника, генетика, диагностика и профилактика.
 88. Синдром Клайнфельтера и поли-Y: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
 89. Моногенные синдромы нарушения половой дифференцировки. Этиология и клиническая картина.
 90. Аденогенитальный синдром.
 91. Нарушения метаболизма стероидных гормонов.
 92. Врождённый гипотиреоз. Этиология и клиническая картина. Диагностика, лечение и профилактика.
 93. Заболевания соединительной ткани. Синдром Марфана. Клиника, генетика, диагностика.
 94. Классификация наследственных болезней обмена. Клинические особенности аминокислотопатий.
 95. Аминокислотопатии. Фенилкетонурия. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
 96. Аминокислотопатии. Альбинизм. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
 97. Нарушение метаболизма углеводов. Гликогенозы. Клиника, генетика, диагностика, профилактика и лечение.
 98. Генетика сердечно-сосудистых заболеваний. Семейная гиперхолестеринемия.

99. Муковисцидоз. Этиология, клиническая картина, диагностика, лечение и профилактика.
100. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Клиника, генетика, профилактика.
101. Лейкодистрофии. Клиника, генетика, диагностика и профилактика.
102. Митохондриальные заболевания: классификация, клиническая картина, особенности наследования, диагностика и профилактика.
103. Наследственные заболевания крови. Гемофилии. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
104. Гемоглобинопатии. Талассемии. Клиника, генетика, диагностика, профилактика и лечение.
105. Серповидноклеточная анемия. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
106. Наследственный сфероцитоз. Анемия Минковского-Шоффара. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
107. Наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1А и 1Х типа: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
108. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна/Бекера: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
109. Спинальная мышечная атрофия: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
110. Болезни тринуклеотидных повторов. Миотоническая дистрофия, хорей Гентингтона, атаксия Фридрейха. Генетическая характеристика и особенности клинической картины этих заболеваний.
111. Синдром fragile X-хромосомы. Клиника, генетика, диагностика.
112. Характеристика заболеваний с нарушением репарации ДНК.
113. Характеристика задач фармакологической генетики. Типичные фармакогенетические патологические реакции.
114. Общая характеристика болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные и полигенные формы предрасположенности.
115. Онкогенетика. Теории возникновения злокачественных опухолей.
116. Болезни с наследственным предрасположением: моногенные и полигенные формы (бронхиальная астма, болезнь Альцгеймера, лактазная недостаточность, синдром Жильбера).
117. Пероксисомные болезни.
118. Прионные болезни.
119. Микроцитогенетические синдромы. Болезни геномного импринтинга: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана.

P.S. в билете 3 вопроса и задача (итого 4 задания)

Ситуационные задачи, включённые в билет, являются практическими заданиями, позволяющими контролировать уровень сформированности практических умений при проведении промежуточной аттестации студентов.

Перечень типов практических заданий:

Практическое задание №1.

Определить тип наследования по родословной и генотипы всех членов родословной.

Практическое задание № 2.

Определить пенетрантность мутантного гена по родословной.

Практическое задание №3.

Рассчитать генетический риск по представленной родословной.

Практическое задание №4.

Составить родословную и рассчитать генетический риск.

Практическое задание № 5.

Определить генетическую структуру популяции.

Практическое задание № 6.

Определить генотипы и наличие родства по представленной электрофореграмме.

Практическое задание № 7.

Определить частоту аллели по представленной электрофореграмме.

Практическое задание № 8.

Вычислить и оценить коэффициент наследуемости.

Практическое задание № 9.

Рассчитать коэффициент инбридинга (оценить долю общих генов при кровно-родственном браке).

Практическое задание №10.

Рассчитать генетический риск для потомка при кровнородственном браке.