

## Дисциплина: «Общая и медицинская генетика».

### Раздел: Медицинская генетика

#### Вопросы 1 коллоквиума

#### Методы изучения наследственности человека

1. Клинико-генеалогический метод изучения наследственности человека: этапы, методика составления родословной, символы. Возможности и ограничения метода.
2. Определение типа наследования по представленным родословным.
3. Определение пенетрантности, аллелизма и генокопирования по родословным. Использование родословных, наряду с молекулярно-генетическими методами для определения сцепления генов и картирования мутаций на хромосомах.
4. Близнецовый метод: область применения, этапы, правила составления близнецовой выборки, методы диагностики зиготности. Возможности и ограничения метода.
5. Конкордантность и дискордантность, метод оценки сравнительной роли наследственности и среды.
6. Популяционно-статистические методы: область применения и значение, возможности и ограничения метода.
7. Принцип применения закона Харди-Вайнберга в популяционных исследованиях, правила и ограничения. Определение частот генов и генотипов на основании распространённости наследственной патологии.
8. Сегрегационный анализ. Методы: пробандовый метод, метод sibсов Вайнберга.
9. Инбридинг. Кровное родство и инбридинг. Коэффициент инбридинга. Последствия инбридинга в менделевских популяциях. Кровное родство и выщепление вредных рецессивных мутаций.
10. Врождённые аномалии развития и стигмы дизэмбриогенеза: определение, этиология, значение для диагностики наследственной патологии. Синдромологический анализ.
11. Подходы к классификации врождённых аномалий развития, примеры типов и видов врождённых аномалий и пороков развития.
12. Примеры комплексов ВПР и стигм при наследственных синдромах (синдром Дауна, Патау, Эдвардса, Тернера, Клайнфельтера, поли-Х и поли-У)
13. Примеры комплексов ВПР и стигм при ненаследственных синдромах (при инфекционном поражении плода, при диабетических эмбриофетопатиях, материнской ФКУ, алкогольном синдроме).
14. Методика расчёта генетического риска.
15. Особенности расчёта генетического риска при заболеваниях с АД типом наследования
16. Особенности расчёта генетического риска при заболеваниях с АР типом наследования
17. Особенности расчёта генетического риска при Х-сцепленном доминантном типе наследования
18. Особенности расчёта генетического риска при Х-сцепленном рецессивном типе наследования
19. Расчёт генетического риска при кровно-родственных браках
20. Оценка риска при хромосомных синдромах
21. Оценка генетического риска при мультифакториальной патологии, таблицы эмпирического риска.