**Материалы для подготовки студентов к промежуточной аттестации**

**для специальностей**

**34.02.01 «Сестринское дело»** ОП. 04. «Генетика человека с основами медицинской генетики»

**31.02.01 «Лечебное дело»** ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

**31.02.03«Лабораторная диагностика»** ОП.10 «Генетика человека с основами медицинской генетики

**33.02.01«Фармация»** ОП. 04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

**Вопросы для подготовки к теоретической части зачета (билета)**

1.История развития и достижения генетики.

2. Строение и функции эукариотической клетки.

3. Клеточная теория: основные положения, значение. Генная инженерия: определение, задачи, значение в медицине.

4. Строение и значение ДНК. Репарация. Редупликация.

5. Строение и значение РНК. Типы РНК.

6. Генетический код, его свойства.

7. Строение и типы хромосом. Перечислите правила хромосом и объясните их суть.

8. Кариотип. Кариограмма. Половой хроматин. Дать определение терминам, раскрыть их значение, привести примеры.

9. Жизненный цикл клетки. Интерфаза. Митоз и его фазы. Определение, биологическое значение.

10. Мейоз его фазы, определение , значение.

11. Гаметогенез, сперматогенез, овогенез. Определение, фазы, особенности, значение.

12. Законы Г. Менделя (1,2,3 ).Дайте их определения и раскройте суть.

13. Хромосомная теория Моргана. Дайте определение и раскройте суть.

14. Анализирующее скрещивание. Множественный аллелизм. Определение, значение .

15. Генеалогический метод в изучении наследственности человека. Его определение , этапы, значение для медицины.

16. Типы наследования признаков, критерии, примеры, значение этих знаний для медицины.

17. Методы антропогенетики (цитогенетический, биохимический). Определение, способы и значение.

18. Методы антропогенетики (дерматоглифический, иммуногенетический, соматических клеток, популяционно-статистический). Их определения и значение.

19. Перечислите методы пренатальной диагностики, дайте их характеристику, значение в профилактики наследственных болезней.

20.Модификационная изменчивость. Фенокопирование. Нормы реакции. Определение понятий, их значение, примеры.

21. Мутации: генные, хромосомные, геномные. Определение понятий, их значение, примеры.

22. Классификация мутагенов и мутаций. Дайте характеристику. Приведите примеры. Значение этих знаний.

23. Хромосомные болезни (Шерешевского, Клайнфельтера, полисомии Х,У) Причины, кариотип, симптомы, прогноз для жизни.

24. Хромосомные болезни (Дауна, Патау, Эдвардса, Лежена). Причины, кариотип,симптомы, прогноз для жизни.

25. Генные болезни (Марфана, ФКУ, нейрофиброматоз).Причины, тип наследования, симптомы, прогноз для жизни, профилактика.

26. Генные болезни (галактоземия, гликогеновая, Дюшена). Причины, тип наследования, симптомы, прогноз для жизни.

27. Генные болезни(АГС, гипотериоз).Причины, тип наследования, симптомы, прогноз для жизни, профилактика.

28. Мультифакториальные болезни. Причины, примеры, профилактика.

29. Медико-генетическое консультирование. Определение, цели, задачи, Этапы.

30. Скрининг. Определение, цели, задачи, свойства. Диагностика наследственных болезней.