

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
«Свердловский областной медицинский колледж»

Специальность: 31.02.03 Лабораторная диагностика

Форма обучения – очная

Рассмотрено на заседании кафедры медико-биологических дисциплин Протокол № 3 от «02» октября 2024 г. Заведующий кафедрой  /Г.А. Никитина /	Вопросы к дифференцированному зачёту ОП.03. «Генетика человека с основами медицинской генетики»	Утверждено на заседании ЦМС Протокол № 3 от «9» октября 2024 г. Заместитель директора по учебной работе  /Л.А. Бушуева/
--	--	--

1. Предмет, задачи и методы генетики в лабораторной работе. Понятия генетики: наследственная изменчивость, фенотип, генотип, генофонд. Этапы развития генетики.
2. Органические вещества клетки. ДНК, химический состав, строение, комплементарность, самоудвоение и роль в клетке.
3. Органические вещества клетки. РНК, химический состав, строение. Виды РНК и их роль в клетке.
4. Пластический обмен у гетеротрофов. Биосинтез белка, его этапы и их характеристика. Триплетный код биосинтеза белка, понятие о гене, свойства генетического кода.
5. Ядро клетки и его строение. Хромосомы, их строение и роль в клетке.
6. Деление клетки. Амитоз. Митотический цикл клетки. Митоз, фазы митоза и их характеристика. Биологическое значение митоза.
7. Половое размножение. Мейоз, фазы мейоза и их характеристика. Биологическое значение мейоза.
8. Строение мужских и женских гамет. Гаметогенез и его периоды. Овогенез. Сперматогенез.
9. Закономерности наследования признаков, установленные Г. Менделем. Моногибридное скрещивание. I и II законы Г. Менделя. Доминантные и рецессивные признаки, гомозиготные и гетерозиготные организмы. Аллельные и неаллельные гены.
10. Анализирующее скрещивание и его значение для генетических исследований. Закон «чистых гамет» и его цитологическое обоснование.
11. Дигибридное скрещивание. I и III законы Г. Менделя.
12. Генетика пола. Хромосомная теория определения пола.
13. Наследование признаков, сцепленных с полом. Примеры признаков, сцепленных с X- и Y- хромосомами у человека.
14. Сцепленное наследование. Закон Т. Моргана. Кроссинговер и нарушение сцепления генов.
15. Множественный аллелизм. Группы крови системы АВО и их наследование. Наследование резус-фактора.
16. Взаимодействие генов. Взаимодействие аллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, сверхдоминирование. Примеры.

17. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропия. Генотип – система генов.
18. Хромосомная теория наследственности.
19. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Модификационная изменчивость и её значение. Норма реакции. Вариационный ряд и вариационная кривая. Правило Кетле.
20. Мутационная изменчивость. Основные положения мутационной теории.
21. Мутагенные факторы. Мутагены физико-химической и биологической природы и их воздействие на наследственный аппарат клетки.
22. Генные мутации. Примеры заболеваний обмена веществ у человека. Доминантные и рецессивные генные мутации.
23. Геномные мутации. Полиплоидия. Гетероплоидия. Примеры заболеваний человека, обусловленные геномными мутациями.
24. Хромосомные aberrации и их виды.
25. Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека: генеалогический, биохимический, цитогенетический, близнецовый, популяционно-статистический; их значение для изучения генетики человека.
26. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Пренатальная и неонатальная диагностика наследственных заболеваний

Составитель: В.А.Нилова