**Вопросы к зачету по медицинской генетике для 2 курса ФФ**

1. Роль ДНК и РНК в передаче наследственной информации.

Основные этапы: транскрипция, процессинг, трансляция.

1. Строение и функции ДНК. Механизмы редупликации ДНК. Биологическое значение.
2. Понятие о РНК. Транспортная РНК. Особенности строения. Функции, молекулярные механизмы и значение в реализации генетической информации.
3. Понятие об иРНК ир. РНК. Строение. Механизмы формирования. Функции и значение в реализации генетической информации.
4. Генетический код, способ записи наследственной информации, его структурная организация и свойства.
5. Биосинтез белка. Этапы реализация генетической информации.
6. Когда происходит включение оперона?
7. Опишите системы регуляции функции структурных генов
8. Что представляют собой экзоны?
9. Характеристика основных структур белка (первичная, вторичная, третичная, четвертичная)
10. Генетика — как наука о закономерностях наследственности и изменчивости.
11. Основные этапы развития генетики.
12. Генотип, геном, фенотип. Факторы, определяющие развитие фенотипа.

Взаимодействие аллелей в детерминации признаков: доминирование, промежуточное проявление, кодоминирование.

1. Первый и второй законы Менделя. Гипотеза чистоты гамет. Менделирующие признаки человека. Примеры. Аутосомно-доминантный и аутосомно- рецессивный типы наследования.
2. Третий закон Менделя. Цитологические основы универсальности законов Менделя. Менделирующие признаки человека.
3. Аллельные гены. Определение. Формы взаимодействия. Множественный аллелизм. Примеры. Механизм возникновения.
4. Множественные аллели, наследование групп крови системы AB0. Принципы определения групп крови системы AB0. Резус-конфликт.
5. Множественные аллели и полигенное наследование на примере человека. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия.
6. Hеаллельные гены. Формы их взаимодействия. Примеры.
7. Закон Моргана. Хромосомная теория наследственности. Наследование, сцепленное с полом. Полное и неполное сцепление генов. Понятие о генетических картах хромосом.
8. Хромосомный механизм наследования пола. Цитогенетические методы определения пола.
9. Особенности строения хромосом. Уровни организации наследственного материала. Гетеро- и эухроматин.
10. Модификационная Изменчивость. Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фенокопии.
11. Адаптивный характер модификации. Роль наследственности и среды в развитии, обучении и воспитании человека.
12. Комбинативная изменчивость. Значение комбинативной изменчивости обеспечении генотипического разнообразия людей: Системы браков. Медико-генетические аспекты семьи.
13. Мутационная изменчивость, классификация мутаций по уровню изменения поражения наследственного материала. Мутации в половых и соматических клетках.
14. Генные мутации, молекулярные механизмы возникновения, частота мутаций в природе. Биологические антимутационные механизмы.
15. Геномные мутации: полиплоидия, гаплоидия, гетероплоидия. Механизмы их возникновения.
16. Структурные нарушения (аберрации) хромосом. Классификация в зависимости от изменения генетического материала. Значение для биологии и медицины.
17. Методы изучения наследственности человека. Близнецовый метод исследования. Конкордантность и дискордантность. Роль наследственных и факторов среды в развитии признаков.
18. Наследственные болезни человека. Принципы лечения, методы диагностики и профилактики. Перспективы развития генетики ее успехи этом направлении.
19. Спонтанные и индуцированные мутации, их биологическая роль. Факторы мутагенеза. Классификация. Примеры. Оценка и профилактика генетического действия лучистой энергии.
20. Цитогенетический метод диагностики хромосомных нарушений человека. Кариотип и идиограмма хромосом человека.
21. Биохимические методы генетики. Элементы патогенеза ферментопатий. Примеры.
22. Значение генетики ДЛЯ медицины. Цитогенетический, популяционно-статистический методы изучения наследственности человека.
23. Медико-генетическое консультирование, его медицинское значение. Основные этапы консультирования.
24. Прогноз потомства в семье с хромосомной патологией.
25. Прогноз потомства в семье с аутосомно-доминантным заболеванием.
26. Прогноз потомства в семье с аутосомно-рецессивным заболеванием.
27. Прогноз потомства в семье с мультифакториальным заболеванием