



ВОПРОСЫ

для подготовки к сдаче вступительных экзаменов в аспирантуру по специальности 03.02.07 – генетика (медицинские науки)

1. Молекулярные основы наследственности. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Структура гена. Генотип и фенотип.
2. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Понятие об аутосомах и половых хромосомах.
3. Хромосомы и хромосомный набор. Структура хромосом. Гетерохроматин и эухроматин.
4. Митоз, его фазы и биологический смысл.
5. Мейоз, его фазы и биологический смысл.
6. Основные модели наследования. Примеры доминантных и рецессивных признаков у человека. Признаки, сцепленные с полом. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопия. Фенокопия.
7. Причины возникновения мутаций. Классификация мутаций по уровню изменения наследственного материала. Генные мутации. Хромосомные aberrации. Геномные мутации.
8. Классификация мутаций по их локализации: Соматические мутации. Герминативные мутации. Спонтанный мутагенез.
9. Основы тератологии. Механизм развития врожденных пороков.
10. Врожденные пороки развития. Этиологические факторы возникновения врожденных пороков.
11. Врожденные пороки развития: изолированные, системные, множественные.
12. Понятие о наследственной и врожденной патологии.
13. Методы диагностики наследственных болезней: клинические, биохимические, цитогенетические, молекулярно-генетические, параклинические.
14. Медико-генетическое консультирование. Составление родословной. Генеалогический анализ наследственных болезней с X-сцепленным доминантным типом наследования, с X-сцепленным рецессивным типом наследования.
15. Медико-генетическое консультирование. Составление родословной. Генеалогический анализ наследственных болезней с аутосомно-доминантным типом наследования, с аутосомно-рецессивным типом наследования.
16. ДНК-диагностика наследственных болезней, основные методы. Показания для назначения ДНК-диагностики. Биологический материал для

ДНК-диагностики.

17. Полимеразная цепная реакция, принцип, область применения.

18. Цитогенетические методы диагностики хромосомных перестроек. Показания к цитогенетическому обследованию. Биологический материал для цитогенетических исследований.

19. Типы мутаций при наследственных заболеваниях. Генные мутации (точковые мутации, структурные мутации) и методы их ДНК-диагностики.

20. Основы профилактики наследственной патологии. Первичная профилактика, вторичная профилактика, третичная профилактика.

21. Принципы лечения наследственных болезней. Симптоматическое лечение. Патогенетическое лечение. Коррекция обмена. Заместительная терапия. Генотерапия.

22. Болезни с наследственной предрасположенностью. Моногенные и полигенные формы.

23. Митохондриальная наследственность. Примеры митохондриальных болезней.

24. Наследственные болезни обмена веществ: классификация, принципы диагностики.

25. Моногенное наследование заболеваний. Фенилкетонурия: клинические проявления, диагностика, профилактика.

26. Ауtosомные трисомии. Цитогенетическая характеристика синдромов Дауна, Эдвардса, Патау.

27. Аномалии половых хромосом. Цитогенетическая характеристика синдромов Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, полисомии X.

28. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний.

29. Показания к проведению пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний.

30. Ультразвуковая пренатальная диагностика врожденных пороков развития.

31. Скрининг беременных. Ультразвуковой скрининг 1 триместра, биохимический скрининг 1 и 2 триместров.

32. Инвазивные методы пренатальной диагностики в 1 и 2 триместрах беременности.

33. Неинвазивные методы пренатальной диагностики в 1-2 триместрах беременности. Ультразвуковое исследование для выявления аномалий развития плода в 1 и 2 триместрах беременности.

34. Предимплантационная диагностика. Неинвазивные и инвазивные методы.

35. Пресимптоматическая ДНК-диагностика. Примеры наследственных заболеваний.