

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Тамбовский государственный университет имени Г.Р. Державина»
Институт естествознания
Кафедра биологии и биотехнологии



УТВЕРЖДАЮ:

Директор Института естествознания

Скрипникова Е.В.

«01» марта 2024 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ**

**ОП.03 «Генетика человека с основами медицинской генетики»
подготовки специалистов среднего звена по специальности
31.02.03 - Лабораторная диагностика**

Квалификация
Медицинский лабораторный техник

Год набора 2024

Тамбов 2024

ОДОБРЕН

на заседании кафедры
биологии и биотехнологии
протокол от «27» февраля 2024 г. № 5
Заведующий кафедрой:



Е.В. Малышева

РАЗРАБОТАН в соответствии с
рекомендациями по организации получения
среднего общего образования на базе
основного общего образования с учетом
требований федеральных государственных
образовательных стандартов и получаемой
профессии или специальности среднего
профессионального образования

Составитель:



Муравьева И.В., к.б.н., доцент кафедры медицинской биологии с
курсом инфекционных болезней

Эксперт:



Гончаров А.Г., к.б.н., доцент кафедры биологии и биотехнологии

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

1.1. Область применения оценочных средств.

Фонд оценочных средств (ФОС) предназначен для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики».

ФОС включает контрольные материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации в форме экзамена.

1.2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен:

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1. ПК 4.1	<p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none">- проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;- формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;проводить предварительную диагностику наследственных болезней;- проводить беседы по планированию семьи с учетом	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none">- биохимические и цитологические основы наследственности;- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;- признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;

	имеющейся наследственной патологии.	
--	-------------------------------------	--

1.3. Перечень компетенций, формируемые учебной дисциплиной.

Учебная дисциплина обеспечивает формирование профессиональных и общих компетенций по всем видам деятельности ФГОС по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика. Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии: ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1, ПК 4.1.

2. ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ

Оценка	Отлично (зачтено)	хорошо	удовлетворительно	Неудовлетворительно (не зачтено)
Качество ответов на вопросы по темам дисциплины	полно излагает изученный материал, даёт правильное определенное понятий; обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры не только по учебнику, но и самостоятельно составленные; излагает материал последовательно и правильно с точки зрения норм литературного языка	даёт ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для оценки «отлично», но допускает 1-2 ошибки, которые сам же исправляет, и 1-2 недочёта в последовательности и языковом оформлении излагаемого	излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий или формулировке теорий; не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры; излагает материал непоследовательно и допускает ошибки в языковом оформлении излагаемого	обнаруживает незнание большей части соответствующего раздела изучаемого материала, допускает ошибки в формулировке определений и теорий, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал
Качество выполнения	все задания решены верно;	решено верно более 80 %	решено от 50 до 79 % всех	допущены ошибки в более

контрольных работ	изложение материала логично, грамотно, без ошибок	всех заданий; могут встречаться негрубые ошибки	заданий	чем 50 % заданий.
Качество рефератов (докладов)	выполнены все требования к написанию и защите реферата (доклада): обозначена проблема и обоснована её актуальность, сделан краткий анализ различных точек зрения на рассматриваемую проблему и логично изложена собственная позиция, сформулированы выводы, тема раскрыта полностью, выдержан объём, соблюдены требования к внешнему оформлению, даны правильные ответы на дополнительные вопросы	основные требования к реферату (докладу) и его защите выполнены, но при этом допущены недочёты. В частности, имеются неточности в изложении материала; отсутствует логическая последовательность в суждениях; не выдержан объём реферата (доклада); имеются упущения в оформлении; на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы	имеются существенные отступления от требований к реферированию (докладу). В частности, тема освещена лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата (доклада) или при ответе на дополнительные вопросы; во время защиты отсутствует вывод	тема реферата (доклада) не раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы
Качество ответов на экзаменационные вопросы	1) ученик полностью излагает изученный материал, даёт правильное определение языковых понятий;	ученик даёт ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для отметки «5», но допускает 1	ученик обнаруживает знание и понимание основных положений данной темы, но:	ученик обнаруживает незнание большей части соответствующего раздела изучаемого материала,

	<p>2) обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры не только из учебника, но и самостоятельно составленные;</p> <p>3) излагает материал последовательно и правильно с точки зрения норм литературного языка.</p>	<p>- 2 ошибки, которые сам же исправляет, и 1 - 2 недочета в последовательности и языковом оформлении излагаемого материала</p>	<p>1) излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий или формулировке правил;</p> <p>2) не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры;</p> <p>3) излагает материал непоследовательно и допускает ошибки в языковом оформлении излагаемого материала</p>	<p>допускает ошибки в формулировке определений и правил, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал. Оценка «2» отмечает такие недостатки в подготовке ученика, которые являются серьезным препятствием к успешному овладению последующим материалом</p>
--	--	---	---	--

3. ПЕРЕЧЕНЬ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО РАЗДЕЛАМ И ТЕМАМ

№ п/п	Контролируемые разделы учебного предмета	Наименование оценочного средства
1.	Раздел 1. Цитологические основы наследственности	Опрос
2.	Раздел 2. Биохимические основы наследственности	Опрос, решение ситуационных задач
3.	Раздел 3. Закономерности наследования признаков	Опрос, решение ситуационных задач
4.	Раздел 4. Методы изучения наследственности человека	Опрос, решение ситуационных задач
5.	Раздел 5. Наследственность и среда	Опрос, решение ситуационных задач
6.	Раздел 6. Наследственность и патология	Опрос, решение ситуационных задач

7.	Раздел 7. Медико-генетическое консультирование	Опрос, решение ситуационных задач
----	--	-----------------------------------

4. КОМПЛЕКТ МАТЕРИАЛОВ ДЛЯ ОЦЕНКИ СФОРМИРОВАННОСТИ УМЕНИЙ И ЗНАНИЙ В ХОДЕ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Комплект материалов для проведения опроса и решения ситуационных задач

Опрос_1

1. Предмет медицинской генетики. Цели и задачи медицинской генетики. Значение генетики для медицины.
2. Вклад наследственной патологии в структуру заболеваемости, инвалидизации и смертности населения в России.
3. Понятие о мутациях, как причине наследственных болезней. Хромосомные, геномные и генные мутации.
4. Свойства генов (пенетрантность, экспрессивность гена, феномен антиципации, плейотропное действие).
5. Классификация наследственных заболеваний.
6. Основные методы исследования, применяемые в медицинской генетике. Их характеристика.
7. Клинико-генеалогический метод: задачи, этапы, методика составления родословной, показания к применению.
8. Биохимические методы: классификация, возможности и этапы. Показания для биохимической диагностики наследственных болезней.
9. Цитогенетический метод, цель применения, этапы. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
10. Молекулярно-генетический метод исследования. Понятие прямой и косвенной ДНК-диагностики. Показания для проведения молекулярно-генетического исследования.

Опрос_2

11. Близнецовый метод: цель, этапы, показания к применению. Методы диагностики зиготности близнецов. Коэффициенты наследуемости и среды.
12. Болезни с наследственной предрасположенностью. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях. Методы профилактики болезней с наследственной предрасположенностью.
13. Скрининговые методы диагностики (неонатальный и селективный биохимический скрининг). Цели применения. Задачи, сроки проведения.
14. Особенности сбора жалоб, анамнеза, осмотра и физикального обследования пациентов с наследственными болезнями.
15. Генные болезни: определение понятия «генные болезни», этиология, распространенность, патогенез.
16. Основные принципы классификации генных болезней, особенности клинических проявлений (клинический полиморфизм), генетическая гетерогенность.
17. Типы наследования генных болезней. Примеры заболеваний с различными типами наследования.
18. Аутосомно-доминантный тип наследования: характерные признаки, заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования.
19. Аутосомно-рецессивный тип наследования: характерные признаки, заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования.

20. Х-сцепленный доминантный тип наследования: характерные признаки, заболевания с Х-сцепленным доминантным типом наследования.

Опрос_3

21. Х-сцепленный рецессивный тип наследования: признаки, заболевания с Х-сцепленным рецессивным типом наследования.

22. У-сцепленный тип наследования: характерные признаки, заболевания с У-сцепленным типом наследования.

23. Амбулаторный, стационарный и специализированный этапы диагностики генных болезней.

24. Основные принципы лечения генных болезней. Возможности этиотропного, патогенетического, симптоматического, хирургического лечения генных болезней.

25. Наследственные нарушения обмена веществ: определение, распространенность, этиология, патогенез, классификация.

26. Признаки, позволяющие заподозрить наследственные болезни обмена веществ.

27. Особенности сбора анамнеза, осмотра и физикального обследования пациентов с наследственными болезнями обмена веществ.

28. Методы диагностики наследственных болезней обмена веществ.

29. Основные принципы лечения наследственных болезней обмена веществ.

30. Профилактика наследственных болезней обмена веществ.

Опрос_4

31. Врожденные пороки развития: определение, частота встречаемости, этиология и патогенез, пути профилактики.

32. Критические периоды онтогенеза человека. Понятие критического и терминационного тератогенного периода. Профилактика врожденных пороков развития.

33. Понятие тератогенеза. Тератогенные факторы, их классификация. Примеры.

34. Классификация врожденных пороков развития.

35. Признаки дисморфогенеза и их значение для диагностики наследственной и врожденной патологии.

36. Хромосомные синдромы: определение понятия «хромосомные синдромы», этиология, факторы риска рождения детей с хромосомными синдромами.

37. Классификация хромосомных болезней, основные цитогенетические варианты, клинические проявления, методы диагностики.

38. Клинические признаки, позволяющие заподозрить хромосомный синдром у ребенка.

39. Анемия Минковского-Шоффара: этиология, тип наследования, патогенез, клинические проявления, диагностика, принципы лечения и профилактики.

40. Синдром Марфана: этиология, тип наследования, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения и профилактики.

Опрос_5

41. Нейрофиброматоз: этиология, тип наследования, клинические проявления, диагностика, принципы лечения и профилактики.

42. Муковисцидоз: распространенность, этиология, тип наследования, патогенез, клинические проявления, диагностика, принципы лечения и профилактики.

43. Синдром Картагенера: этиология, тип наследования, клинические проявления, диагностика, принципы лечения и профилактики.

44. Миодистрофия Дюшенна-Беккера: этиология, тип наследования, клиника, диагностика, принципы лечения, профилактика.

45. Витамин Д-резистентный рахит: этиология, тип наследования, клинические проявления, диагностика, лечение и профилактика.

46. Гемофилия: этиология, тип наследования, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения и профилактики.

47. Синдром мальабсорбции: этиология, наиболее частые ферментопатии, клинические проявления, дифференциальный диагноз.

48. Фенилкетонурия: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

49. Целиакия: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

50. Галактоземия: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

Опрос_6

51. Гликогенозы: этиология, тип наследования, классификация, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

52. Лактазная недостаточность: этиология, тип наследования, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

53. Врожденная гиперплазия коры надпочечников: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

54. Болезнь Гоше: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

55. Болезнь Нимана-Пика: этиология, тип наследования, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

56. Синдром Жильбера-Мейленграхта: этиология, тип наследования, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

57. Синдром Криглера-Найяра: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

58. Основные клинко-диагностические критерии врожденных пороков развития органов пищеварения.

59. Основные клинко-диагностические критерии врожденных пороков развития сердечно-сосудистой системы.

60. Основные клинко-диагностические критерии врожденных пороков развития мочевой системы.

Опрос_7

61. Основные клинко-диагностические критерии врожденных пороков развития дыхательной системы.

62. Синдром краснушной эмбриофетопатии: этиология, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

63. Синдром диабетической эмбриофетопатии: этиология, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

64. Синдром алкогольной эмбриофетопатии: этиология, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

65. Хромосомные синдромы, обусловленные аномалиями половых хромосом: цитогенетическая характеристика, клинические проявления, возможности терапии и профилактики.

66. Синдром Дауна: этиология, клинко-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.

67. Синдром Эдвардса: этиология, клинко-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.

68. Синдром Патау: этиология, клинко-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.

69. Синдром Шерешевского-Тернера: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.

70. Синдром Клайнфельтера: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.

Опрос_8

71. Полисомии по X и Y-хромосомам: фенотипическая и цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.

72. Синдром кошачьего крика: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.

73. Организация медико-генетической службы в России.

74. Структура и функции медико-генетических центров.

75. Цель, задачи и этапы медико-генетического консультирования.

76. Показания для направления семьи на консультацию к врачу-генетику в медико-генетический центр. Виды генетических рисков.

77. Методы диагностики, применяемые при медико-генетическом консультировании. Цели применения.

78. Современные методы пренатальной диагностики наследственных болезней и врожденных пороков развития: классификация, сроки проведения.

79. Методы профилактики рождения детей с ВПР и наследственными заболеваниями.

80. Показания для проведения пренатальной диагностики.

Опрос_9

81. Предимплантационная диагностика: показания, сроки проведения.

82. Ультразвуковая пренатальная диагностика: сроки проведения, диагностическая значимость.

83. Биопсия ворсин хориона: показания, сроки проведения, методика выполнения, возможные осложнения, диагностическая значимость.

84. Амниоцентез: показания, сроки проведения, методика выполнения, возможные осложнения, диагностическая значимость.

85. Кордоцентез и фетоскопия: показания, сроки проведения, методика выполнения, возможные осложнения, диагностическая значимость.

86. Определение эмбриоспецифических белков: показания, сроки проведения, диагностическая значимость.

87. Профилактика наследственных заболеваний: медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика, неонатальный скрининг наследственных заболеваний.

88. Лекарственный мутагенез, тератогенез.

89. Митохондриальные болезни, критерии митохондриальной наследственности, диагностика.

Примеры ситуационных задач:

1. В семье, где муж имеет вторую группу крови системы АВ0, а жена четвертую, родились два ребенка, один из которых имеет вторую, а другой третью группу крови. Определите генотипы родителей и детей.

2. У женщины установлена первая группа крови, а у мужчины - четвертая группа крови. Можно ли исключить спорное отцовство, если у ребенка обнаружена первая группа крови?

3. Определите возможные генотипы женщины, у которой наблюдалась резус-конфликтная беременность, ее мужа и родившегося ребенка.
4. Возможно ли возникновение резус- конфликтной беременности в браке женщины с резус отрицательным мужчиной?
5. Может ли у здоровых родителей родиться сын с гемофилией?
6. Мужчина дальтоник с гипертрихозом вступает в брак с женщиной, не имеющей этих аномалий. В семье родилась девочка с дальтонизмом. Сколько разных фенотипов может быть у детей в этой семье?
(Гипертрихоз вызывается геном, локализованным в Y- хромосоме. А дальтонизм- вызывается рецессивным сцепленным с X- хромосомой геном).
7. Женщина с нормальным зрением имеет брата дальтоника. Могут ли ее дети страдать дальтонизмом?
8. В судебно- медицинской экспертизе возник вопрос о возможности внебрачного ребенка в семье, где жена имеет Rh⁺ III (B), а мужчина Rh⁻ IV (AB). Известно, что мать жены имела первую отрицательную группу крови и отрицательный резус фактор. В семье имеются два ребенка с фенотипами Rh – III(B) и Rh⁺ I(0). Можно ли сделать предположение, что дети рождены вне брака?
9. Аминокислоты нормального гемоглобина человека (HbA) кодируются известной нуклеотидной последовательностью молекулы мРНК:
ЦУГ АЦУ ЦЦУ ГАГ ГАГ ААГ. Аминокислотная последовательность мутантного гемоглобина (HbS), синтез которого приводит к серповидно- клеточной анемии ЦУГ АЦУ ЦЦУ ГУГ ГАГ ААГ. Сравните пептидные нормальные и мутантные фрагменты белка. Выявите различия.
10. Мужчина с фенотипом Rh⁺ II (A), мать которого была резус отрицательной с первой группой крови, женился на женщине с фенотипом Rh⁻ I (0). Какова вероятность того, что ребенок унаследует оба признака своего отца?

4.2 Комплект материалов по оценке результатов самостоятельной работы

Темы докладов.

1. Геном человека.
2. Стволовые клетки, их применение в медицине.
3. Репродуктивное и терапевтическое клонирование человека.
4. Генетическая паспортизация.
5. Евгеника. Возможности изменения генома человека.
6. Современные гипотезы старения.
7. Происхождение и расселение популяций человека по данным молекулярно-генетического анализа ДНК.
8. Естественный отбор в современных популяциях человека.
9. Мутагенное загрязнение окружающей среды. Влияние на риск развития генетических патологий.
10. Биосоциальная сущность человека.
11. Вклад отечественных учёных в развитие биологии.
12. История создания оптических приборов, используемых в медико-биологических исследованиях.
13. Клеточные мембраны, их роль в биологии клетки и организма.

14. Биотехнология – медицине.
15. Роль клонирования в практической медицине.
16. Современные методы изучения кариотипа человека.
17. Половой X-хроматин, его природа и применение в медико-генетических исследованиях.
18. Болезнь Дауна.
19. Фенилкетонурия.
20. Тестикулярная феминизация.
21. Генотерапия наследственной патологии человека.
22. Интерсексуальные состояния у человека.
23. Близнецовость у человека.
24. Алкоголь и наследственность человека.
25. Биологическая несовместимость, пути преодоления.
26. Резус-конфликт.
27. Всемирная программа «Геном человека».
28. Специфика человека как генетического объекта.
29. Генетический полиморфизм человека.
30. Генетические карты хромосом.
31. Генетика и гениальность.
32. Генетика соматических клеток.
33. Грегор Мендель – основоположник классической генетики.
34. С.Н.Давыденков – основатель медико-генетического консультирования.
35. Основы медико-генетического консультирования.
36. Хромосомные болезни.
37. Генные болезни.
38. Болезни с наследственным предрасположением.
39. Наследственно обусловленные челюстно-лицевые аномалии.
40. Влияние пенетрантности и экспрессивности на проявление наследственной патологии человека.

Подготовка научного доклада.

Одной из форм самостоятельной работы студента является подготовка научного доклада, для обсуждения его на практическом (семинарском) занятии. Научный доклад готовится под руководством преподавателя, который ведет практические (семинарские) занятия.

Рекомендации студенту:

- перед началом работы по написанию научного доклада согласовать с преподавателем тему, структуру, литературу, а также обсудить ключевые вопросы, которые следует раскрыть в докладе;
- представить доклад научному руководителю в письменной форме;
- выступить на семинарском занятии с 10–минутной презентацией своего научного доклада, ответить на вопросы студентов группы.

К оформлению научного доклада предъявляются следующие требования: шрифт – Times New Roman, размер шрифта – 14, межстрочный интервал – 1,5, размер полей: левое – 35 мм, правое до 15 мм, верхнее и нижнее – не менее 20 мм, отступ в начале абзаца – 1,25 см, форматирование по ширине); листы доклада скреплены скоросшивателем. На титульном листе указывается наименование учебного заведения и структурного подразделения, название кафедры, наименование дисциплины, тема доклада, ФИО студента. К структуре доклада требования, следующие: оглавление, введение (указывается актуальность, цель и задачи), основная часть, выводы автора, список литературы. Объем согласовывается с преподавателем.

Общая оценка за доклад учитывает содержание доклада, его презентацию, а также ответы на вопросы.

4.3 Комплект материалов для проведения промежуточной аттестации

1. Строение клетки, краткая характеристика органоидов клетки.
2. Особенности строения ядра клетки.
3. Эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин.
4. Строение хромосом, аутосомы и половые хромосомы, кариотип, идиограмма.
5. Жизненный цикл клетки, митоз, мейоз
6. Гаметогенез, половые клетки, их отличие от соматических.
7. Строение и функции белков.
8. Строение ДНК, репликация, репарация, рекомбинация, мутация.
9. Строение РНК, виды РНК.
10. Синтез белка, транскрипция, трансляция.
11. Законы единообразия гибридов первого поколения, расщепления признаков, независимого наследования признаков. Анализирующее скрещивание.
12. Взаимодействие аллельных генов. Взаимодействие неаллельных генов.
13. Наследование группы крови системы АВ0, резус-фактора.
14. Т. Морган и хромосомная теория наследственности.
15. Наследование признаков, сцепленных с полом.
16. Изменчивость, ее виды. Ненаследуемая, модификационная (фенотипическая) изменчивость.
17. Наследуемая изменчивость: мутации (генные, хромосомные, геномные: полиплоидия, гетероплоидия).
18. Методы изучения наследственности человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и др.
19. Классификация наследственных заболеваний, особенности клинических проявлений наследственных заболеваний.
20. Генные наследственные заболевания: аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, рецессивные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой, доминантные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой, аномалии, сцепленные с Y-половой хромосомой.
21. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа половых хромосом, аутосом.
22. Задачи, организация, основные принципы и этапы медико-генетического консультирования.
23. Методы пренатальной диагностики, неонатальный скрининг.
24. Причины наследственных заболеваний.
25. Диагностика наследственных заболеваний.
26. Принципы лечения больных с наследственной патологией.
27. Профилактика наследственных заболеваний.