**Вопросы для подготовки к экзамену**

**по дисциплине «Общая и медицинская генетика»**

**Специальность**

**30.05.01 «Медицинская биохимия»**

1. Структура и функции нуклеиновых кислот.
2. Клиническая картина некоторых микроделеционных синдромов. Синдром Вильямса. Синдром Лангера-Гидиона.
3. Мутационная изменчивость. Мутагенные факторы. Классификация мутаций.
4. Лечение наследственных заболеваний.
5. Фармакодинамика и генетический полиморфизм.
6. Критерии неонатального срининга.
7. Особенности проявления менделевских правил наследования в медицинской генетике.
8. Понятие о политенных хромосомах и хромосомы типа «ламповых щеток».
9. Численные хромосомные мутации (трисомии, моносомии. полиплоидии).
10. Структурные хромосомные мутации. Делеция. Микроделеционные синдромы.
11. Генетические механизмы определения пола. Наследование, сцепленное с хромосомой Y.
12. Инактивация Х хромосомы у человека.
13. Концепция фенотипа. Правила наследования Г. Менделя.
14. Метилирование ДНК.
15. Теломерная ДНК.
16. Ковалентная модификация м-РНК. Сплайсинг и альтернативный сплайсинг.
17. Мутационная изменчивость. Мутагенные факторы. Классификация мутаций.
18. Изменчивость (определение). Понятие о фенокопиях.
19. Хромосомы вирусов, прокариот и клеточных органелл эукариот
20. Карты генетического сцепления.
21. Генетический код. Расшифровка генетического кода.
22. Гены иммуноглобулинов.
23. Принцип негативного и позитивного контроля активности генов на примере лактозного и триптофанового оперонов.
24. Строение генов прокариот. Регуляция активности генов на уровне транскрипции у прокариот.
25. Биосинтез белка. Этапы реализации генетической информации.
26. Посттранскрипционный уровень регуляции у эукариот.
27. Свойства генетического кода.
28. Условия реализации генетической информации при транскрипции.
29. Условия реализации генетической информации при трансляции.
30. Условия для воспроизводства генетической информации при репликации ДНК.
31. Генетические основы дифференцировки. Морфогенез.
32. Генетический код. Расшифровка генетического кода.
33. Механизмы возникновения болезней импринтинга. Синдром Пра́дера-Ви́лли.
34. Теория Т. Моргана.
35. Генетика системы гемостаза.
36. Хромосомные заболевания. Общая характеристика хромосомных заболеваний.
37. Интрон-экзонная организация кодирующих регионов генов эукариот.
38. Генетические основы дифференцировки. Морфогенез.
39. Молекулярные механизмы репарации ДНК. Прямая репарация. Эксцизионная репарация. Пострепликативная репарация. SOS репарация.
40. Наследование, сцепленное с X-хромосомой (рецессивные и доминантные гены).
41. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней. Классификация и этиология врожденных пороков.
42. Клиника и генетика фенилкетонурии.
43. Аутосомно-рецессивные заболевания.
44. Аутосомно-доминантное наследование.
45. Действие генов-модификаторов. Плейотропия.
46. Комбинативная изменчивость.
47. Роль клеточного ядра в развитии. Тотипотентность генома.
48. Функциональные последствия генных точковых мутаций.
49. Параклинические исследования в диагностике наследственных болезней.
50. Аутосомно-доминантное наследование.
51. Клиника и генетика нейрофиброматоза (болезнь Реклингхаузена).
52. Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены
53. Соматическая рекомбинация и соматическая мутация.
54. Клеточный цикл. Фазы митоза и мейоза.
55. Основные группы тератогенных факторов. Пути поступления тератогенов.
56. Генетика системы гемостаза.
57. Численные хромосомные мутации (трисомии, моносомии. полиплоидии).
58. Фармакогенетические закономерности.
59. Неменделевской наследование. Геномный импринтинг и болезни импринтинга.
60. Лечение наследственных заболеваний.
61. Метод Сэнгера (секвенирование ДНК).
62. Диагностика ВПЧ (вирус папиломы человека) и маркеры РШМ (рак шейки матки).
63. Задачи геномики. Секвенирование генома человека.
64. Клиническая картина синдромов: Дауна, Кляйнфельтера, Шерешевского-Тернера.
65. Геном человека - общая структура.
66. Биосинтез белка (инициация, элонгация и терминация трансляции).
67. Эпистатическое взаимодействие неаллельных генов.
68. Генные мутации. Замещение одной пары оснований. Примеры заболеваний.
69. Геномика и клиническая медицина.
70. Клинико-генеалогический метод.
71. Метод Сэнгера (секвенирование ДНК)
72. Выделение ДНК. Полимеразная цепная реакция (ПЦР).
73. Пренатальный скрининг.
74. Молекулярно-генетические методы.
75. Регуляторная часть гена эукариот. Энхансеры, сайленсеры, инсуляторы.
76. Моногенные заболевания. Примеры. Клинические проявления.
77. Клиническая картина некоторых хромосомных болезней. Синдром "кошачьего крика". Синдром Вольфа-Хиршхорна.
78. Клиническая картина некоторых хромосомных болезней. Синдром Эдвардса. Синдром Патау.
79. Гены-супрессоры опухолевого роста. Наследственные опухолевые синдромы.
80. Клиническая картина некоторых микроделеционных синдромов. Синдром Смита-Магениса. Синдром Вильямса.
81. Цитогенетичкие методы. Получение препаратов митотических хромосом. Окраска хромосом.
82. Клиническая картина митохондриальных заболеваний. Примеры.
83. Клиническая картина некоторых микроделеционных синдромов. Синдром Лангера-Гидиона. Синдром Прадера-Вилли.
84. Наследственные иммунодефициты.
85. Геномная изменчивость. Классификация. Примеры клинической патологии.
86. Фармакогенетика.
87. Особенности применения молекулярно-генетических методов в программах неонатального скрининга.
88. Диагностика наследственных заболеваний. Синдромологическая диагностика.
89. Задачи медико-генетических консультаций с социальной точки зрения.
90. Задачи геномики. Секвенирование генома человека