

Примерный перечень вопросов для подготовки обучающихся к экзамену по дисциплине Б1.О.10.03 Основы медицинской генетики
Вопросы обсуждены на заседании кафедры медицинской биологии с курсом микробиологии и вирусологии. Протокол №3 от «16» октября 2025 года.

1. История развития генетики человека (ОПК-5.1).
2. Медицинская генетика, её основные положения (ОПК-5.1).
3. Основные направления, методы и задачи медицинской генетики (ОПК-5.1).
4. Основные понятия генетики: генофонд популяции, геном, ген, генные сети, аллели, генотип, фенотип, фен (ОПК-5.1).
5. Материальный субстрат наследственности и изменчивости (ОПК-5.1).
6. Цитологические основы наследственности (ОПК-5.2).
7. Виды наследования. Менделевское наследование. Немецелевское наследование у человека, его причины (ОПК-5.2).
8. Строение и особенности генома митохондрий. Понятие о митохондриальных гаплогруппах (ОПК-5.1).
9. Особенности митохондриального наследования (ОПК-5.1).
10. Эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин (ОПК-5.1).
11. Отличия генетического кода митохондрий от генетического кода ядра клетки (ОПК-5.1).
12. Взаимодействие аллельных генов (ОПК-5.1).
13. Взаимодействие неаллельных генов (ОПК-5.1).
14. Понятие о полигенном наследовании (ОПК-5.1).
15. Наследование группы крови системы АВ0, резус-фактора (ОПК-5.2).
16. Закономерности наследования признаков: законы Менделя. Причины отклонения наследования по законам Менделя у человека (ОПК-5.3).
17. Особенности изучения генетики человека, причины невозможности применения гибридологического метода исследования у человека (ОПК-5.3).
18. Немецелевское наследование признаков. Митохондриальное наследование (ОПК-5.1).
19. Немецелевское наследование признаков. Эпигенетика. Геномный импринтинг (ОПК-5.1).
20. Немецелевское наследование признаков. Конверсия генов и инфекционная наследственность (ОПК-5.1).
21. Современные методы коррекции генома и их применение (ОПК-5.1).
22. Коррекция ДНК человека – медицинское применение. Критика евгеники и неоевгеники (ОПК-5.1).
23. Этические проблемы коррекции генома человека (ОПК-5.3).
24. Т. Морган и хромосомная теория наследственности (ОПК-5.2).
25. Молекулярно-генетический методы исследования в генетике (ОПК-5.1).
26. Методы изучения наследственности человека: клинко-генеалогический метод (ОПК-5.3).
27. Методы изучения наследственности человека: близнецовый метод (ОПК-5.3).
28. Методы изучения наследственности человека: цитогенетический метод (ОПК-5.1).
29. Методы изучения наследственности человека: биохимический метод (ОПК-5.2).
30. Методы изучения наследственности человека: метод соматических клеток (ОПК-5.1).
31. Методы исследования в генетике. Блоттинг (ОПК-5.1).
32. Методы исследования в генетике. Секвенирование генома (ОПК-5.1).
33. Методы исследования в генетике. Полимеразная цепная реакция и ее применение (ОПК-5.1).
34. Изменчивость, ее виды. Ненаследственная модификационная (фенотипическая) изменчивость (ОПК-5.1).
35. Наследуемая изменчивость: мутации (генные, хромосомные, геномные – полиплоидия, гетероплоидия), комбинативная изменчивость (ОПК-5.1).
36. Эпигенетическая наследственность, ее виды (ОПК-5.1).
37. Мутации (генные, хромосомные, геномные) (ОПК-5.1).
38. Комбинативная изменчивость (ОПК-5.1).
39. Механизмы нарушения работы генома (ОПК-5.1).
40. Генетически обусловленные нарушения повреждения структуры клеток и тканей (ОПК-5.1).
41. Генетически обусловленные нарушения повреждения гемоглобина (гемоглобинопатии) (ОПК-5.1).

42. Генетически обусловленные нарушения чувственного восприятия (ОПК-5.1).
43. Генетически обусловленные нарушения половой детерминации и дифференцировки (ОПК-5.1).
44. Классификация наследственных заболеваний, особенности клинических проявлений наследственных заболеваний (ОПК-5.3).
45. Понятие о геномных болезнях (ОПК-5.1).
46. Понятие о моногенных и мультифакторных заболеваниях, их различия (ОПК-5.1).
47. Генные наследственные заболевания: аутосомно-доминантные (ОПК-5.1).
48. Генные наследственные заболевания: аутосомно-рецессивные (ОПК-5.1).
49. Понятие пола (хромосомный пол, биохимический пол, анатомический пол, гендер) (ОПК-5.1).
50. Наследование признаков, сцепленных с полом (ОПК-5.1).
51. Генные наследственные заболевания: рецессивные заболевания, сцепленные с X-хромосомой (ОПК-5.1).
52. Генные наследственные заболевания: доминантные заболевания, сцепленные с X-хромосомой (ОПК-5.1).
53. Генные наследственные заболевания: аномалии, сцепленные с Y-хромосомой (ОПК-5.1).
54. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа половых хромосом (ОПК-5.1).
55. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа аутосом (ОПК-5.1).
56. Хромосомные заболевания человека: аномалии строения хромосом (ОПК-5.1).
57. Генетика онкологических заболеваний (ОПК-5.1).
58. Эпигенетика онкологических заболеваний (ОПК-5.1).
59. Генетика нарушений метаболизма (ОПК-5.1).
60. Генетика иммунных нарушений (ОПК-5.1).
61. Генетика нарушений метаболизма (ОПК-5.1).
62. Популяционная генетика. Закон Харди-Вайнберга и его программные реализации (ОПК-5.2).
63. Частотный анализ в генетических исследованиях (ОПК-5.2).