

Темы и вопросы для собеседования при приеме в магистратуру по направлению «Медицинская генетика»

Собеседование проводится на основании следующих вопросов:

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. Понятие о гене. Материальная основа гена. Свойства гена.
3. Генотип и его сущность. Гомо- и гетерозиготные организмы.
4. Генотип и фенотип. Понятие о фенкопиях.
5. Доминантные и рецессивные признаки. Наследование по доминантному и рецессивному типу.
6. Понятие об аллельных и неаллельных генах. Привести примеры.
7. Закон единообразия гибридов первого поколения и его цитологическая основа.
8. Закон расщепления признака и его цитологическая основа.
9. Закон независимого наследования признаков родителей и его цитологическая основа.
10. Закономерности наследования признаков, установленные Г. Менделем.
11. Законы наследственности, установленные Г. Менделем.
12. Типы взаимодействия аллельных генов. Привести примеры.
13. Закономерности наследования групп крови.
14. Анализирующее скрещивание. Цитологическая основа.
15. Типы взаимодействия неаллельных генов.
16. Комплементарное взаимодействие генов. Понятие о комплементарных генах. Привести примеры.
17. Цитологическая основа комплементарного взаимодействия генов, когда оба комплементарных гена имеют свой фенотип, а вместе – проявляется другой фенотип.
18. Цитологическая основа комплементарного взаимодействия генов, когда оба комплементарных гена не имеют свой фенотип и только вместе в генотипе проявляют признак.

19. Цитологическая основа комплементарного взаимодействия генов, когда оба комплементарных генов проявляют сходный фенотип, а вместе в генотипе проявляют другой фенотип.
20. Цитологическая основа комплементарного взаимодействия генов, когда один из комплементарных доминантных генов проявляет признак, его рецессивная аллель также проявляет свой признак, но признаки проявятся только в том случае, если в генотипе будет присутствовать другой комплементарный доминантный ген, в противном случае признаки не проявятся.
21. Цитологическая основа эпистатического взаимодействия генов. Доминантный эпистаз. Пример.
22. Цитологическая основа эпистатического взаимодействия генов. Рецессивный эпистаз. Пример.
23. Цитологическая основа полимерного взаимодействия генов. Кумулятивная и некумулятивная полимерия. Приведите примеры.
24. Понятие о пенетрантности и экспрессивности генов. Приведите примеры.
25. Понятие о плейотропии. Приведите примеры.
26. Понятие о множественных аллелях. Приведите примеры.
27. Электронно-микроскопическое строение хромосом. Типы хромосом.
28. Поведение хромосом при митозе и мейозе.
29. Понятие о гаплоидном и диплоидном наборе хромосом.
30. Правила хромосом и их свойства.
31. Грегор Мендель и его учение. Сущность менделизма.
32. Томас Гент Морган – основоположник хромосомной теории наследственности. опыты Моргана.
33. Основные положения хромосомной теории наследственности.
34. Преимущества мухи – дрозофилы, как генетического объекта.
35. Наследование пола. Цитологическая основа наследования пола..
36. Аутосомы и половые хромосомы. Гомо- и гетерогаметный пол.
37. Наследственный материал вирусов, бактерий и эукариот.
38. Понятие о репарации наследственного материала. Редупликация ДНК

39. Нуклеиновые кислоты. Строение и функции.
40. Типы и функции РНК.
41. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция, трансляция, обратная транскрипция.
42. Опыты по доказательству генетической роли ДНК. Трансформация.
43. Трансдукция, трансформация, конъюгация.
44. Генетический код. Свойства кода.
45. Строение интерфазного ядра. Роль ядра клетки в передаче наследственных признаков.
46. Митохондрии и пластиды. Строение. Роль их в передаче наследственных признаков. Цитоплазматическая наследственность.
47. Наследование, сцепленное с полом. Цитологическая основа.
48. Наследование гемофилии. Цитологическая основа.
49. Наследование миопатии Дюшена. Цитологическая основа.
50. Наследование Д-рахита. Цитологическая основа.
51. Половые клетки. Особенности строения.
52. Гаметогенез: сперматогенез и овогенез. Особенности развития.
53. Проблемы пролиферации в медицине. Значение. Онкогенетика.
54. Понятие о кариотипе. Кариотип мужчины и женщины.
55. Денверская классификация хромосом. Идиограмма.
56. Показания к исследованию кариотипа. Метод исследования.
57. Определение полового хроматина при диагностике хромосомных болезней.
58. Понятие о наследственности и изменчивости. Виды изменчивости.
59. Модификационная изменчивость. Вариационная кривая модификационной изменчивости. Норма реакции.
60. Комбинативная изменчивость. Механизмы возникновения. Примеры.

61. Мутационная изменчивость. Виды мутаций.
62. Геномные мутации. Механизмы возникновения. Понятия о гетероплоидии и полиплоидии.
63. Хромосомные aberrации. Виды aberrаций. Наследственные болезни, обусловленные aberrациями.
64. Генные мутации. Моногенные и полигенные болезни.
65. Наследственные болезни. Классификация. Хромосомные болезни. Аутомсомные аномалии. Клиника, диагностика.
66. Хромосомные болезни, обусловленные изменением числа половых хромосом. Клиника, диагностика.
67. Понятия: моносомия, трисомия, тетрасомия, нуллисомия, полиплоидия, гетероплоидия. Приведите примеры.
68. Аутомсомные аномалии: синдром Дауна, Патау, Эдвардса, Лежена. Клиническая картина, диагностика.
69. Синдром Клайнфельтера, Тернера-Шеришевского, трисомии по X-хромосоме. Клиническая картина, диагностика.
70. Гемоглобинопатии: серповидно-клеточная анемия, талассемия, эритроцитоз. Клиническая картина. Диагностика.
71. Генные болезни, обусловленные поражением нервной системы. Примеры.
72. Наследственные болезни, сцепленные с полом: гемофилия, дальтонизм, отсутствие потовых желез.
73. Генные болезни. Энзимопатии: нарушения аминокислотного обмена. Примеры. Клиника, диагностика.
74. Генные болезни. Энзимопатии: нарушения липидного обмена. Примеры. Клиника, диагностика.
75. Генные болезни. Энзимопатии: нарушения нуклеотидного обмена. Примеры. Клиника, диагностика.
76. Генные болезни. Энзимопатии: нарушения углеводного обмена. Примеры. Клиника, диагностика.

77. Генные болезни. Энзимопатии: нарушения минерального обмена. Примеры. Клиника, диагностика.
78. Лейкозы и гемобластозы. . Клиника, диагностика.
79. Методы исследования медицинской генетики: генеалогический.
80. Генеалогический метод изучения наследственных заболеваний: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с полом.
81. Методы исследования медицинской генетики: близнецовый. Формула Хольцингера.
82. Методы исследования медицинской генетики: популяционно-статистический. Равновесие Харди-Вайнберга.
83. Методы исследования медицинской генетики: биохимический. Показания. Примеры.
84. Методы исследования медицинской генетики: дерматоглифика. Дактилоскопия, пальмоскопия, плантоскопия.
85. Дерматоглифические показатели при хромосомных заболеваниях. Примеры.
86. Методы исследования медицинской генетики: молекулярно-генетический.
87. Популяционная структура человека. Изоляты, демы, идеальные популяции. Особенности их генофонда.
88. Понятие о генетическом грузе, дрейфе генов.
89. Мутационная теория. Основоположник. Основные положения мутационной теории.
90. Понятия: мутон, рекон, цистрон.
91. Генетическая инженерия на клеточном уровне. Гибридизация соматических клеток.
92. Генетическая инженерия на хромосомном уровне. Понятие о дополнительных хромосомах.
93. Генетическая инженерия на генном уровне. Транспозоны, плазмиды, векторная конструкция.
94. Вклад узбекских ученых в развитие медицинской генетике в Узбекистане.

95. Сущность цитогенетического кариотипирования.
96. Виды цитогенетических исследований, используемые в клинической практике.
97. Систематизированные изображения, используемые при кариотипировании.
98. Описание кариотипа в соответствии с критериями и правилами, принятыми Международным комитетом по стандартизации цитогенетических исследований
99. Сокращения при описании хромосом и хромосомных аномалий.
100. Понятие хромосомного полиморфизма. Примеры.
101. Виды хромосомных перестроек. Примеры.
102. Сущность клинико-генеалогического метода.
103. Этапы проведения клинико-генеалогического обследования.
104. Стандартные приемы и обозначения, применяемые при составлении родословных.
105. Характеристика аутосомно-доминантного типа наследования.
106. Характеристика аутосомно-рецессивного типа наследования.
107. Характеристика Х-сцепленного типа наследования.
108. Характеристика Y-сцепленного типа наследования.
109. Сущность популяционно-статистического метода.
110. Этапы проведения популяционно-статистического анализа?
111. Стандартные приемы и формулы, применяемые при проведении популяционно-статистического анализа.
112. Закона Харди – Вайнберга . Практическое приложение данного закона в отношении человеческих популяций
113. Факторы, способствующие преодолению генетической инертности популяций и приводящие к отклонению от закона Харди – Вайнберга.
- 114.. Дрейф генов. Его сущность.

115. Показатель приспособленности и методы его расчета. Практическое применение.
116. Мера генетических последствий инбридинга и методика ее анализа..
117. Понятие ассортативности браков. Значение.
118. Определение роли мутационного процесса в популяционно-статистическом анализе.
119. Сущность молекулярно-генетического метода.
120. Основные методические подходы, используемые при молекулярно-генетических исследованиях.
121. Практическое значение применения метода ПЦР в клинической генетике.
122. Принципы и этапы проведения выделения ДНК и РНК из биологического материала.
123. Принципы и этапы проведения молекулярного клонирования.
124. Виды векторов для молекулярного клонирования.
125. Принципы и этапы проведения ПЦР.
126. Принципы и этапы проведения электрофореза фрагментов ДНК.
127. Метод исследования полиморфизма длины рестрикционных фрагментов.
128. Принципы и этапы проведения секвенирования ДНК.
129. Сущность медико-генетического консультирования.
130. Основные методические подходы, используемые при медико-генетическом консультировании.
131. Практическое значение медико-генетического консультирования в клинической генетике.
132. Этапы проведения медико-генетического консультирования.
133. Определение риска развития хромосомных болезней.
134. Определение риска развития мультифакториальных болезней.
135. Особенности генетического прогноза при кровнородственном браке.

136. Методические подходы, лежащие в основе генетического прогноза наследования полигенных и мультифакториальных заболеваний.
137. Задачи, структура и функционирование медико-генетического консультационного учреждения.
138. Эффективность медико-генетического консультирования и его роль в общепопуляционных процессах.
139. Сущность составления карты фенотипа.
140. Основные методические подходы используются при клинико-морфологическом осмотре
141. Практическое значение клинико-морфологическом осмотра в клинической генетике.
142. Этапы проведение клинико-морфологическом осмотра
143. Группы наследственных синдромов и множественных врожденных пороков развития
144. Параметры выявления фоновых признаков наследственных синдромов и множественных врожденных пороков развития
145. Опишите фенотипические признаки наследственных болезней.
146. Параметры, обязательные при составлении карты фенотипа.
147. Эффективность клинико-морфологическом осмотра и его роль в диагностировании наследственных синдромов и множественных врожденных пороков развития.
148. Сущность близнецового метода.
149. Каковы этапы проведения анализа близнецовым методом.
150. Стандартные приемы и формулы, применяемые при проведении исследований близнецовым методом.
151. Приемы и формулы, используемые в методе Харди-Вайнберга
152. Понятия конкордантности и дискордантности партнеров близнецовой пары.
153. Определение количественной оценки роли наследственности и внешней среды.

154. вычисление коэффициента наследуемости для количественных признаков.
155. Внутриклассовый коэффициент корреляции и методы его вычисления.
156. Разновидности близнецового метода.
157. Факторы и условия развития, влияющие на изучаемые характеристики при использовании близнецового метода.
158. О чем свидетельствует, близкая к 100% конкордантность признаков у монозиготных близнецов и низкая конкордантность у дизиготных близнецов?
159. Сущность метода дерматоглифики.
160. Этапы проведения анализа дерматоглифическим методом
161. Наиболее значимые области медицины, использующие метод дерматоглифики в диагностической практике.
162. Назовите врожденные анатомические особенности и дефекты дермальной кожи.
163. Особенности сгибательных складок пальцев, ладоней и стоп, используемые в методе дерматоглифики.
- 164.. Опишите виды истинных узоров эпидермальных гребней.
165. Как вычисляется общий гребневой счет?. На какие вопросы должно отвечать заключение по дерматоглифике генетика-консультанта?
166. Особенности дерматоглифических показателей при синдроме Дауна.
167. Особенности дерматоглифических показателей при синдроме Эдварса.
168. Особенности дерматоглифических показателей при синдроме Патау.
169. Особенности дерматоглифических показателей при синдроме Тернера-Шерншевского.
170. Особенности дерматоглифических показателей при синдроме Клайнфельтера.
171. Особенности дерматоглифических показателей при фенилкетонурии.
172. Особенности дерматоглифических показателей при идиопатическом умственном развитии.

173. Особенности дерматоглифических показателей при синдроме Рубинштейн-Тейби.

174. Особенности дерматоглифических показателей при псориазе.

175. Какие редкие признаки дерматоглифики используются в дисморфологии как информативные морфогенетические варианты, указывающие на возможность хромосомного дисбаланса, менделирующих мутаций или тератогенного эффекта у пробанда?

176. Ученые, предложившие гипотезу о неизменности папиллярного рисунка.

177. Сущность биохимического метода.

178. Этапы проведения анализа биохимическим методом

179. Наиболее значимые наследственные заболевания, при диагностировании которых используется биохимический метод.

180. Показания, для проведения биохимического анализа у новорожденных.

181. Виды биохимического анализа, применяемые в медицинской генетике.

182. Биохимические нарушения, возникающие при фенилкетонурии.

183. Биохимические нарушения, возникающие при галактоземии.

184. Биохимические нарушения, возникающие при болезни Тея-Сакса?

185. Биохимические нарушения, возникающие при гемоглобинопатии.

186. В чем значимость биохимического метода в профилактике наследственных заболеваний.

187. У новорожденного обнаружена фенилкетонурия. Какие аминокислоты необходимо исключить из питания этого ребенка, чтобы не развилась клиническая картина фенилкетонурии – слабоумие? Обоснуйте ответ.

188. У новорожденного ребенка на протяжении первых дней жизни наблюдаются проявления желтухи. Какой диагноз был установлен после проведения биохимического анализа? Обоснуйте ответ.

189. У ребенка, который находился на грудном вскармливании, наблюдаются диспептические явления, исхудание, появились пожелтение кожи, увеличение печени. Проба с хлористым железом отрицательная. Врач назначил вместо

грудного молока специальную диету, это улучшило состояние ребенка. Какое заболевание возможно у этого ребенка? Обоснуйте ответ.

190. Сущность иммуногенетического метода.

191. Какие основные направления иммуногенетики, требующие использования иммуногенетического метода?

192. Практическое значение применения иммуногенетического метода в клинической генетике.

193. Понятие о генах и антигенах гистосовместимости. HLA система человека.

194. Методы исследования и типирования HLA системы: серологические, клеточно-опосредованные, генные.

195. Альбинизм у ржи наследуется как аутосомно- рецессивный признак. На 10000 растений обнаружено 25 альбиносов. Определите количество гетерозиготных растений.

196. Врожденный вывих бедра наследуется доминантно. Заболевание встречается с частотой 6:10000. Определите количество здоровых лиц. Пенетрантность заболевания составляет 25%.

197. У фенотипически здоровых лиц могут родиться дети с наследственными болезнями. В каких случаях это возможно?

198. Как можно определить типы гамет гетерозиготных организмов.

199. Родители имеют вторую и третью группу крови. Дети родились с первой, второй, третьей и четвертой группой крови. Определите группы крови родителей.

200. Клинические признаки гипофосфатемии. Диагностика