Вопросы к итоговому занятию 3 по **генетике человека с основами медицинской генетики** для студентов 1 курса медицинского колледжа

1. Особенности человека как объекта генетических исследований.
2. Генеалогический метод. Методика составления родословной, особенности сбора анамнеза у пробанда и его родственников.
3. Близнецовый метод.
4. Популяционно-статистический метод.
5. Биохимический метод.
6. Цитогенетический метод.
7. Классификация наследственных болезней, особенности наследования болезней.

7.1. Болезни и синдромы с аутосомно-доминантным типом наследования (ахондроплазия, нейрофиброматоз, синдром Марфана).

7.2. Болезни и синдромы с аутосомно-рецессивным типом наследования (болезнь Тея-Сакса, прогерия).

7.3. Болезни и синдромы с Х-сцепленным рецессивным наследованием (гемофилия, дальтонизм).

1. Наследственные болезни обмена углеводов: галактоземия, гликогенозы, мукополисахаридозы.
2. Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, лейциноз, альбинизм).
3. Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Тея-Сакса, Нимана-Пика, болезнь Гоше).
4. Задачи и организация медико-генетического консультирования.
5. Показания для медико-генетического консультирования.
6. Основные принципы консультирования (проспективное консультирование, ретроспективное консультирование).
7. Этапы консультирования.
8. Основные показания для проведения пренатальной диагностики.
9. Современные методы пренатальной диагностики наследственных болезней и врожденных пороков развития (ультразвуковое сканирование, определение альфа-фетопротеина, амниоцентез, хорион- и плацентобиопсия, кордоцентез).
10. Хромосомные синдромы, связанные с нарушениями в системе аутосом (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса).
11. Хромосомные синдромы, связанные с нарушением в системе половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера (45-ХО), синдром Клайнфельтера (47-ХХУ), синдром трисомии по Х-хромосоме (47-ХХХ).