**Вопросы к итоговому модулю по дисциплине «Наследственная патология»**

1. Понятие и классификациинаследственной патологии.
2. Генеалогический метод: суть, возможности метода. Принципы построения родословных, символы.
3. Наследственный аппарат человека. Типы хромосом в зависимости от их строения. Хромосомы человека, их классификация.
4. Виды доминантности. Кодоминирование, неполное доминирование. Понятие пенетрантности.
5. Правила аутосомно-доминантного типа наследования.
6. Опишите две наиболее важные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования у представителей европеоидной расы: частота встречаемости, картирование локусов, продукты генов и механизм заболевания, симптомы заболевания (доминантный отосклероз, семейная гиперхолистеринемия, наследственная моторно-сенсорная нейропатия, синдром Марфана, синдром Элерса-Данло).
7. Правила аутосомно-рецессивного типа наследования.
8. Инбридинг: понятие, генетический смысл. Коэффициент инбридинга. Инбредная депрессия.
9. Опишите две наиболее важные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования у представителей европеоидной расы: частота встречаемости, картирование локусов, продукты генов и механизм заболевания, симптомы заболевания (муковисцидоз, фенилкетонурия, рецессивная слепота, серповидно-клеточная анемия).
10. Геномный импринтинг. Опишите одну болезнь: частота встречаемости, картирование локусов, продукты генов и механизм заболевания, симптомы заболевания (синдром Прадера - Вилли и синдром Ангельмана или синдром Беквита – Видемана).
11. Динамические мутации: нарушение тринуклеотидних повторов. Хорея Гентингтона.Миотоническая дистрофия 1 типа.
12. Плейотропная экспрессия. Мейотический дрейф. Синдром ломкой Х - хромосомы.
13. Правила наследования рецессивных аллелей, сцепленных с Х - хромосомой. Оценка риска развития болезни у потомков.
14. Наиболее распространены Х - сцепленные рецессивные патологии: частота возникновения, особенности, этиология. Дальтонизм. МиодистрофияДюшенна. Гемофилия А. Гемофилия В. Синдром Хантера.
15. Наиболее распространенные Х - сцепленные рецессивные патологии: частота возникновения, особенности, этиология. Гипофосфатемия. Наследственнаямоторно - сенсорная нейропатия. Синдром Ретта.
16. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Понятие поли- и анеуплоидии. Типы анеуплоидии в зависимости от затрагиваемых хромосом.
17. Диагностика и симптоматика аутосомных трисомий. Синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау (частота встречаемости, кариотип больного, симптоматика, особенности заболевания).
18. Половые анеуплоидии. Нерасхождение отцовских и материнских хромосом. Синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского – Тернера, синдром трипло-Х, синдром ХУУ (частота встречаемости, кариотип больного, симптоматика, особенности заболевания).
19. Соматический мозаицизм. Хромосомные мутации: виды, их краткая характеристика.
20. Транслокации. Центрическое слияние и робертсоновскиетранслокации. Реципрокные транслокации. Инсерции. Транслокационный синдром Дауна, филадельфийская хромосома (частота встречаемости, кариотип больного, симптоматика, особенности заболевания).
21. Делеции и микроделеции. Кольцевые хромосомы. Дупликации. Инверсии. Изохромосомы. Ломкие хромосомы.Синдром «кошачьего крика», синдром Вольфа- Хиршхорна, синдром Вильямса, синдром Ди Джорджи (частота встречаемости, картирование локуса, симптоматика, особенности заболевания; выберите два заболевания).
22. Мультифакториальные заболевания: характеристика, классификация, примеры. Коэффициент наследуемости и методы его оценки Заячья губа и волчья пасть как примеры многофакторных признаков у детей.
23. Методология изучения мультифакториальных заболеваний. Изучение близнецов. Изучение приемных детей. Демографические исследования. Ассоциативный анализ полиморфизмов. Анализ групп сцепления. Биохимические исследования. Коэффициент конкордатности.
24. Наиболее распространенные мультифакториальные болезни: болезнь Крона, ишемическая болезнь сердца, шизофрения, болезнь Альцгеймера (дайте краткую характеристику заболеваний, а также факторы, влияющие на попадание человека в «группу риска»)
25. Канцерогенные факторы окружающей среды. Влияние вирусов.Каскадная сигнальная трансдукция. Преобразование протоонкогенов в онкогены. Белок р53.
26. Гипотезы канцерогенеза.Гены репаративной системы ДНК.
27. Генетика главного комплекса гистосовместимости. Иммуноглобулины. Т - клеточные рецепторы.
28. Расстройства врожденного гуморального иммунитета. Патологии системы комплемента. Расстройства врожденного и приобретенного специфического клеточного иммунитета.
29. Наследственные нарушения углеводного обмена. Наследственные нарушения жирового обмена. Нарушение обмена пуринов. Нарушение обмена аминокислот.
30. Классификация признаков аномального развития. Диагностика дисморфизмов.
31. Пренатальная диагностика. Виды пренатальной диагностики.
32. Врожденные пороки развития.Классификации пороков развития .
33. Изолированные и множественные пороки развития. Примеры.
34. Влияние материнских болезней. Влияние инфекционных болезней.