|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | **Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение «ЧЕЛЯБИНСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»** | | | | | **Согласовано**  ЦМК Сестринское дело  Председатель С.З. Яковлева ……...........................................  Протокол № 2 от 10.10 .2017 г. | **ПРОМЕЖУТОЧНАЯ**  **АТТЕСТАЦИЯ**  **специальность  34.02.01 Сестринское дело**  **Дифференцированный зачет**  **Генетика человека с основами медицинской генетики** | **Утверждаю:**  Зам. директора по УВР  О.А. Замятина ………………..  12.10.2017 г. | |

**Вопросы к дифференцированному зачету**

**дисциплина «Генетика человека**

**с основами медицинской генетики»**

**Специальность 34.02.01 Сестринское дело, группы М2/9**

1. Медицинская генетика как наука и как отрасль здравоохранения.
2. Значение генетики для теоретической и практической медицины.
3. Клетка – основная единица биологической активности.
4. Основные типы деления эукариотических клеток.
5. Клеточный цикл и его периоды.
6. Генетическая роль нуклеиновых кислот.
7. Строение молекулы ДНК и РНК.
8. Особенности структуры ДНК, определяющие ее способность кодировать и воспроизводить генетическую информацию и участвовать в ее реализации.
9. Ген – определение. Связь генов с белками и ферментами.
10. Основные типы деления эукариотических клеток.
11. Клеточный цикл. Фазы митоза; его сущность.
12. Мейоз и его значение. Патология мейоза.
13. Генетический код и его свойства.
14. ДНК и программирование синтеза белка в клетке.
15. Генная инженерия и новые технологии.
16. Закономерности наследования признаков. Первый закон Менделя.
17. Закономерности наследования признаков. Второй закон Менделя.
18. Закономерности наследования признаков. Третий закон Менделя.
19. Доминантные и рецессивные признаки у человека.
20. Аллельные и неаллельные гены.
21. Понятие о генотипе и фенотипе.
22. Генеалогический метод изучения наследственности человека, его значение.
23. Метод анализа в родословных в генетических исследованиях человека: обозначения, применяемые при их составлении.
24. Наследственные нарушения обмена гормонов (гипотиреоз, клиника, диагностика, лечение)
25. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.
26. Методика составления родословных и их анализ при сцепленном с полом наследования.
27. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признака.
28. Близнецовый метод выявления роли наследственности и среды в формировании признаков человека.
29. Мутационная изменчивость загрязнения окружающей среды.
30. Генетическая опасность загрязнения окружающей среды.
31. Классификация мутаций.
32. Мутации в половых и соматических клетках, их последствия.
33. Наследственность и среда.
34. Мутагенез и репарация ДНК, ее значение.
35. Наследственные болезни и их классификация.
36. Хромосомные болезни. Трисомия по Х-хромосоме.
37. Хромосомные болезни. Моносомия по Х-хромосоме.
38. Хромосомные болезни. Симптом Клайнфельтера.
39. Болезнь Дауна. Клиника, диагностика, профилактика.
40. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом.
41. Генные мутации их фенотипические проявления.
42. Энзимопатии. Примеры.
43. Нарушение обмена аминокислот. Примеры.
44. Нарушение обмена углеводов. Галактоземия.
45. Привести пример составления родословной при дальтонизме.
46. Привести пример составления родословной при гемофилии.
47. Медико-генетическое консультирование. Перспективное и ретроспективное консультирование.
48. Медико-генетическое консультирование. Планирование семьи.
49. Медико-генетическое консультирование, показания. Евгеника.
50. Медико-генетическое консультирование. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
51. Медико-генетическое консультирование. Ультразвуковой скрининг беременных.
52. Современные инвазивные методы пренатальной диагностики. Амниоцентез у беременных.
53. Роль пренатальной диагностики в профилактике врожденных пороков развития и наследственных заболеваний.
54. Понятия наследственности и изменчивости, их значение в медицинской практике.
55. Понятие о генетической предрасположенности к определенным заболеваниям.
56. Биохимические основы наследственности, виды генов в зависимости от выполняемых функций.
57. Значение генной инженерии для практической деятельности.
58. Серповидно-клеточная анемия.
59. Ихтиоз.
60. Дальтонизм. Особенности профориентации при этом заболевании.
61. Основная задача медико-генетического консультирования и его этапы.
62. Лечение наследственных заболеваний.
63. Профилактика наследственных заболеваний.

**ОБРАЗЕЦ БИЛЕТА**



|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение**  **«ЧЕЛЯБИНСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»** | | | |
| **Согласовано**  ЦМК Сестринское дело  Председатель С.З. Яковлева ……...........................................  Протокол № 2 от 10.10 .2017 г. | **ПРОМЕЖУТОЧНАЯ**  **АТТЕСТАЦИЯ**  **специальность  34.02.01 Сестринское дело**  **Дифференцированный зачет**  **«Генетика человека с основами медицинской генетики»** | **Утверждаю:**  Зам. директора по УВР  О.А. Замятина  ………………..  12.10.2017 г. |

**ЗАДАНИЕ ДЛЯ** **ЭКЗАМЕНУЕМОГО №**

**количество вариантов 1**

**Оцениваемые компетенции:** ПК 2.2; 3.1; ОК 2; 3.

**Инструкция и условия выполнения задания**

Внимательно прочитайте задание.

*Задание выполняется в учебной аудитории.*

*Для выполнения задания не требуется дополнительного оборудования.*

*Максимальное время выполнения задания 30мин*

**Вариант № 1**

У отца III группа крови Rh-, у матери I группа Rh+. Какие группы крови и какие резус-свойства можно ожидать у потомков?