

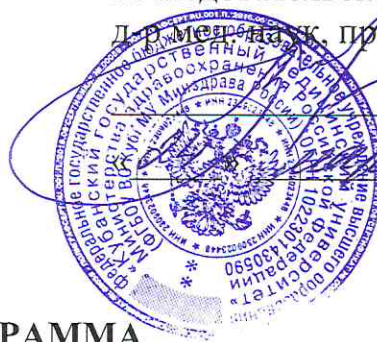
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«КУБАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России)

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по научно-
исследовательской работе,
д.р.м.с.р.т.а.к., профессор

А.Н. Редько

2022 г.



**ПРОГРАММА
ВСТУПИТЕЛЬНОГО ИСПЫТАНИЯ**

Шифр специальности в соответствии с номенклатурой научных специальностей: 1.5.7

Наименование научной специальности в соответствии с номенклатурой научных специальностей, по которым присуждаются ученые степени, утвержденной приказом Министерства науки и высшего образования РФ от 24.02.2021 г. №118 Генетика

Краснодар
2022

Введение

Программа вступительного испытания по специальной дисциплине «Генетика» предназначена для поступающих в аспирантуру на очную форму обучения по специальности Генетика 1.5.7.

Вступительные испытания по специальной дисциплине проводятся в форме устного экзамена по вопросам билета.

Целью экзамена является оценка уровня знаний поступающего для определения возможности обучения в аспирантуре и написания диссертации.

Перечень вопросов

1. Адено - генитальный синдром, клиническая характеристика, методы диагностики.
2. Болезнь Вильсона - Коновалова, клиническая характеристика, методы диагностики.
3. Болезнь Тея-Сакса, клиническая характеристика, методы диагностики.
4. Брачная ассортативность, её роль в динамике генофонда популяций.
5. Витамин д - резистентный рахит, клиническая характеристика, методы диагностики.
6. Врождённые пороки развития, их классификация.
7. Врождённый гипотиреоз, клиническая характеристика, методы диагностики.
8. Галактоземия, клиническая характеристика, методы диагностики.
9. Генеалогический метод, его применение в генетических исследованиях.
10. Генетическая обусловленность АВО-системы крови человека.
11. Генетическая роль митоза и мейоза.
12. Генетически обусловленные варианты сахарного диабета, клиническая характеристика, методы диагностики.
13. Генетический груз популяции человека.
14. Генокопии и фенокопии признаков у человека.
15. Геном человека, его организация.
16. Генофонд популяции, его формирование.
17. Гомоцистинурия, клиническая характеристика, методы диагностики.
18. Демографические факторы динамики генофонда популяций.
19. ДНК митохондрии, их роль в наследственности человека.
20. Естественный отбор в человеческих популяциях, его формирование.
21. Значение генетических исследований для медицины.
22. Инбридинг в человеческих популяциях, его роль в динамике генофонда.
23. История генетических исследований (от Менделя до настоящего времени).

24. Кариотип человека. Идиограмма хромосом.
25. Классификация наследственных заболеваний человека.
26. Конкордантность и дискордантность близнецов, принципы оценки.
27. Лизосомные болезни человека, этиология, классификация, примеры.
28. Медико-генетические консультации, их роль в практическом здравоохранении.
29. Медико-генетическое консультирование, задачи, принципы организации службы.
30. Менделирующие признаки у человека, их применимость в медико – генетических исследованиях.
31. Методы дородовой диагностики наследственных болезней.
32. Миодистрофия Дюшенна-Беккера, клиническая характеристика, методы диагностики.
33. Митохондриальные болезни человека (характерные признаки, примеры).
34. Молекулярные основы наследственности. Репликация. Репарация.
35. Муковисцидоз, клиническая характеристика, методы диагностики.
36. Мукополисахаридозы (синдром Гурлер, синдром Моркио), клиническая характеристика, методы диагностики.
37. Мультифакториальные болезни человека, характерные признаки примеры.
38. Мутации как этиологический фактор наследственной патологии (генные, хромосомные, геномные).
39. Мутации наследственного аппарата, их классификация.
40. Нейрофиброматоз, клиническая характеристика, методы диагностики.
41. Структура и функции гена.
42. Нуклеиновые кислоты, их роль в клетке.
43. Виды взаимодействия аллельных и неаллельных генов.
44. Организация наследственного аппарата клетки.
45. Пенетрантность и экспрессивность (определение понятий и значение в диагностике наследственных заболеваний).
46. Плейотропное действие генов, значение в патологии.
47. Поведение хромосом на разных стадиях митоза.
48. Половые клетки человека, особенности организации наследственного материала в них.
49. Вклад Г. Менделя в развитие генетики. Законы Г. Менделя. Условия выполнения законов Г. Менделя. Отклонения от типичных числовых соотношений фенотипических классов при моногенном наследовании.
50. Резус-фактор, резус-конфликт.
51. Роль генетических и средовых факторов в подразделённости вида *homo sapiens*.

52. Семейная гиперхолестеринемия, клиническая характеристика, методы диагностики.
53. Синдром «крика кошки», клиническая характеристика, методы диагностики.
54. Синдром Апера, клиническая характеристика, методы диагностики.
55. Синдром дисомии по Y-хромосоме, клиническая характеристика, методы диагностики.
56. Синдром Картагенера, клиническая характеристика, методы диагностики.
57. Синдром Марфана, клиническая характеристика, методы диагностики.
58. Синдром Нунан, клиническая характеристика, методы диагностики.
59. Синдром Рубинштейна-Тейби, клиническая характеристика, методы диагностики.
60. Синдром Элерса - Данлоса, клиническая характеристика, методы диагностики.
61. Синдромы трисомии по аутосомам, встречающиеся у живорождённых детей, клиническая характеристика, методы диагностики.
62. Стволовые клетки, возможность их использования в медицине.
63. Строение хромосом, типы хромосом в кариотипе человека.
64. Сущность близнецового метода, его применение в медико-генетическом анализе.
65. Тератогенез в человеческих популяциях, методы выявления.
66. Технологии ДНК-диагностики наследственной патологии.
67. Типы наследования признаков нормы и патологии у человека
68. Трансгенные продукты и медицинские препараты.
69. Уравнение Харди-Вайнберга, и его применение в популяционно-статистическом анализе.
70. Факторы динамики генофонда популяций.
71. Фармакогенетика и фармакогеномика.
72. Фенилкетонурия, клиническая характеристика, методы диагностики.
73. X-сцепленные наследственные болезни человека, определение, примеры.
74. Цитогенетический метод, его сущность, возможности в диагностике.
75. Человеческие популяции, их формирование.

Основная литература

1. Клиническая генетика: учебник +CD / Бочков Н.П., Пузырёв В.П., Смирнихина С.А. – 4-е изд., доп. и перераб. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 592с.: ил.

*2. Медицинская генетика : учебник / Бочков Н.П. [и др.]; под ред. Н. П. Бочкова. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 224 с. : ил.

Дополнительная литература

*1. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учеб. пособие / О.О. Янушевич; под ред. О.О. Янушевича. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015 – 400 с. : ил.

*2. Медицинская генетика : учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 192 с. : ил.

*3. Медицинская генетика : учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" / Л. В. Акуленко [и др.] ; под ред. О. О. Янушевича. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 128 с. : ил.

4. Медицинская генетика : учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Лечебное дело" / Л. В. Акуленко [и др.]. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 128 с. : ил.

5. Наследственные болезни: национальное руководство / гл. ред. : Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. : ил. - (Серия "Национальные руководства").

*6. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 592 с. : ил.

7. Спейчер М.Р. Генетика человека по Фогелю и Мотульски. проблемы и подходы /М.Р. Спейчер, С.Е. Антонаракис, А.Г. Мотульски; науч. ред. перевода В.С. Баранов; -4-е изд.-спб.: изд-во н-л, 2013.-1056с.:ил.

* – в электронно-библиотечной системе.

Заведующий кафедрой
биологии с курсом медицинской генетики
профессор

И.И. Павлюченко