

**«Медициналық генетика» білім беру бағдарламасы бойынша
резидентураға түсу емтиханына арналған сұрақтар**

1. Генетиканың даму тарихы.
2. Заманауи генетиканың, адам генетикасының, медициналық генетиканың негізгі бөлімдері. Медициналық генетиканың басқа салалармен байланысы.
3. Мендельдің еңбектері.
4. Гаметалардың түзілуі кезіндегі аллельдердің бөліну туралы Мендель гипотезасы. Мендельдік бөліну талдаудағы ықтималдықтар теориясы.
5. Дигибридті крест. Генотип және фенотип бойынша бөліну. Дигетерозиготаларда гаметалардың түзілуі.
6. Адам генетикасы. Евгеника.
7. Адам геномы. Геномды секвенирлеудің тарихы. Практикалық маңызы. Геномның функционалдық элементтері. Белоктарды, кодтайтын гендер, РНҚ.
8. Қайталанатын элементтер.
9. Адамның тұқым қуалаушының цитологиялық негіздері. Жасушаның бөлінуі. Жасуша циклі Митоз.
10. Мейоз. Мейоздық бөліну. Мейоздың биологиялық қызметтері. Аталық пен әйелдік мейоздың айырмашылығы.
11. Оогенез. сперматогенез.
12. Тұқым қуалаушылықтың молекулалық негіздері. ДНҚ және РНҚ құрылымы. ДНҚ репликациясы. ДНҚ рекомбинациясы.
13. Белок биосинтезі. ДНҚ транскрипциясы. РНҚ түрлері. РНҚ трансляциясы.
14. Генетикалық код. Генетикалық кодтың жалпы табиғаты.
15. Гендер және олардың ұйымдастырылуы. Гендер мен белоктар.
16. Тұқым қуалайтын аурулардың популяциялық генетикасы және эпидемиологиясы. Популяциялардағы гендер.
17. Харди-Вайнберг заңы.
18. Адам популяцияларының генетикалық құрылымы.
19. Мутация процесі. Таңдау. Көші-қон. Оқшаулау.
20. Гендердің дрейфі. Инбридинг. Қан топтарының полиморфизмі.
21. Гендердің дрейфі. Инбридинг. Тепе-теңдік популяциялары және эволюция факторлары.
22. Тұқым қуалаушылық және патология. Патологияның дамуындағы тұқым қуалаушылық пен ортаның рөлі. Тұқым қуалайтын патологияның классификациясы.
23. Тұқым қуалаушылық және өзгергіштік.
24. Тұқым қуалаушылық түрлері: аутосомды-доминантты, аутосомды-рецессивті.
25. Тұқым қуалаушылық түрлері: Х- байланысты доминантты, Х- байланысты рецессивті, голландриялық, митохондриялық.
26. Тұқым қуалаушылық түрлері: голландриялық, митохондриялық.
27. Асыл тұқымдылардың табиғаты, жыныс қатынасы, отбасылардағы сегрегация.
28. Көп факторлы аурулардағы генеалогиялық талдау.
29. Мендельдік генетика. Тұқымқуалаушылық және өзгергіштік.
30. Табиғи сұрыпталу. Табиғи және зертханалық популяциялардың эволюциясындағы басқа эволюциялық факторлардың және таңдаудың өзара әрекеттесуі.
31. Хромосомалар. Номенклатура. Адам хромосомаларының құрылымдық және қызметтік ұйымдастырылуы.
32. Тұқым қуалаушылықтың хромосомалық теориясы. Хромосомалық аурулардың жалпы қасиеттері.

33. Хромосомалардың репродукциясы.
34. Адамдардағы хромосомалық және геномдық мутациялар. Хромосомалық бұзылыстар мен синдромдар.
35. Адам дамуының генетикасы. Имплантация алдындағы даму.
36. Мутагенез. қалыпты хромосомалар. қалыптан тыс хромосомалар.
37. Мутациялар. Мутация классификациясы. Мутация факторлары.
38. Хромосомалық аурулардың патогенезі. Хромосомалық аурулар кезіндегі даму бұзылыстарының механизмдері.
39. Адам онтогенезіндегі хромосомалық бұзылулардың жиілігі мен түрлері.
40. Жыныс хромосомаларының ауытқуларынан болатын хромосомалық аурулар, патогенезі.
41. Жыныс хромосомаларының полисомиясы.
42. Аутосомдық ауытқулардан туындаған аурулар.
43. Толық және жартылай трисомиялар, моносомиялар.
44. Хромосомалардың полиморфизмі және патологиясы. Популяциялар саны. Популяцияның генетикалық өзгергіштігі және оның сақталуы.
45. Репродуктивті қызметтердің және жыныс жүйесі даму, жыныс қалыптастыру бұзылыстарының генетикасы.
46. Семиотика және клиникалық диагностика. Тұқым қуалайтын патологияның клиникалық көріністерінің ерекшеліктері.
47. Тұқым қуалайтын аурулардың тұқым қуалаушылық түрлері және генетикалық гетерогенділігі.
48. Клиникалық-генеалогиялық әдіс. Асыл тұқымды құру.
49. Генетикалық аурулар. Этиология. Классификация. Патогенездің жалпы заңдылықтары. Кейбір гендік аурулардың клиникасы мен генетикасы.
50. Тұқым қуалайтын аурулардың жиілігі және клиникалық полиморфизмі.
51. Тұқым қуалайтын зат алмасу аурулары. Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу принциптері.
52. Адамдардағы белгілердің моногенді тұқым қуалауы.
53. Моногенді аурулар. Тұқым қуалаудың аутосомды-доминантты, аутосомды-рецессивті түрлерімен жиі кездесетін синдромдардың сипаттамасы.
54. Моногенді аурулар. Х-байланысты тұқым қуалаушылықпен жиі кездесетін синдромдардың сипаттамасы. Жалпы және сирек формалары.
55. Хромосомалық және тұқым қуалайтын патологияны зерттеудің зертханалық әдістері.
56. Моногенді аурулардың этиологиясы мен патогенезінің жалпы сұрақтары. Гендік деңгейде импринтинг туралы түсінік. Моногенді аурулар мен синдромдардың жіктелу принциптері.
57. Тандем қайталауларының экспансиямен болатын аурулар.
58. Митохондриялық геном. Митохондриялық аурулар.
59. Тұқым қуалайтын зат алмасу аурулары.
60. Тұқым қуалайтын бейімділігі бар аурулар. Жалпы сипаттамасы. Бейімділік туралы түсінік.
61. Көп факторлы аурулардың генетикасы: терминологиясы, негізгі ұғымдары және олардың мазмұны. мұрагерлік модельдер. Асыл тұқымды талдау. Көп факторлы аурулардағы генетикалық қауіп.
62. Қатерлі ісіктердің генетикасы.
63. Экологиялық генетика.

64. Фармакогенетика.
65. Иммуногенетика.
66. Денсаулық пен аурудағы эпигенетика.
67. Туа біткен ақаулар. Тератология. Жіктеу принциптері.
68. Адамның эмбрионалды және эмбрионалдындағы дамуының даму кезеңдері.
69. Саны, пішіні мен өлшемі, орналасуы, құрылымы бойынша ауытқулар.
70. Ең жиі кездесетін туа біткен ақаулардың сипаттамасы. Даму ақаулары: біріншілік және қайталама.
71. Оқшауланған, жүйелік және көптеген туа біткен ақаулар. Тератология туралы түсінік.
72. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын алудың негізгі жолы ретінде медициналық-генетикалық кеңес беру түсінігі.
73. Медициналық-генетикалық кеңес берудің негізгі мақсаттары, міндеттері, кезеңдері.
74. Тұқым қуалайтын патология мен туа біткен ақаулардың алдын алу. Тұқым қуалайтын патологияның алдын алудың генетикалық негіздері.
75. Қауып тобындағы жүкті әйелдерге медициналық-генетикалық кеңес беру.
76. Пренатальды диагностика. Клиникаға дейінгі диагностика.
77. Скринингтік бағдарламалар.
78. Медициналық генетиканың этикалық сұрақтары.
79. Жүктілік кезіндегі туа біткен ақауларды диагностикалау және алдын алу.
80. Туа біткен ақаулардың және тұқым қуалайтын аурулардың пренатальды диагностикасы.
81. Жүкті әйелдерді тексерудің скринингтік бағдарламалары.
82. Пренатальды диагностика әдістері.
83. Туа біткен және тұқым қуалайтын патологияның пренатальды және неонатальды скринингі.
84. Жүктіліктің әртүрлі кезеңдеріндегі жүкті әйелдерге пренатальды скрининг жүргізу әдістері.
85. Жүктіліктің 1-ші триместріндегі хромосомалық патологияның және туа біткен ақаулардың даму қаупінің ультрадыбыстық маркерлері.
86. Жүктіліктің 2-ші триместріндегі хромосомалық патологияның және туа біткен ақаулардың даму қаупінің ультрадыбыстық маркерлері.
87. Экологиялық генетика.
88. Митохондриялық тұқымқуалаушылық және митохондриялық аурулар.
89. Тұқым қуалайтын патологияның алдын алу.
90. Қатерлі ісік генетикасы.
91. Көп факторлы аурулар.
92. Медициналық-генетикалық кеңес беру. Асыл тұқымды құру.
93. Адамның эпигенетикасы. Норма және патология.
94. Тұқым қуалайтын зат алмасу ауруларын емдеу.
95. Гендік және гендік - жасушалық терапия. Векторлардың түрлері.
96. Имплантация алдындағы диагностика.
97. Тұқым қуалайтын патологияның алдын алу.
98. Медициналық генетиканың этикалық сұрақтары.
99. Пренаталдық кезеңдегі этика.
100. Пренаталдық кезеңдегі скринингтік бағдарламалар.