

**Контрольные вопросы для подготовки к тесту № 2 по Генетике Человека**

1. Дайте определения

	Характеристика	Примеры
Моногенный признак		
Полигенный признак		
Монофакториальный признак		
Мультифакториальный признак		
Нормальный признак		
Патологический признак		
Доминантный признак		
Рецессивный признак		
Промежуточный признак		
Аутосомный признак		
Гоносомный признак		
Голандрический признак		
Моногенный детерминизм		
Полигенный детерминизм		
Плейотропия		
Полигения		
Пенетрантность		
Однородительская дисомия		
Аллельная гетерогенность		
Неаллельная гетерогенность		
Экспрессивность		
Эпистаз		
Геномный импринтинг		
Антиципация		
Генокопия		
Фенокопия		
Норма реакции		
Геномная мутация		
Хромосомная мутация		
Генная мутация		
Индукцированная мутация		
Спонтанная мутация		
Соматическая мутация		
Генеративная мутация		
Летальная мутация		
Полулетальная мутация		

Благоприятная мутация		
Аморфная мутация		
Неоморфная мутация		
Изоморфная мутация		
Гипоморфная мутация		
Samesens мутация		
Missens мутация		
Nonsens мутация		
Точечная мутация		
Мутации со сдвигом рамки чтения		
Динамическая мутация		
Мутагенный фактор		
Тератогенный фактор		
Канцерогенный фактор		
ГБНД		
Дерматоглифы		
Обезьянья складка		
Главный (осевой) трирадиус		
Коэффициент наследственности.		
ПЦР праймер.		
ПЦР амплификатор.		
Молекулярный зонд.		
дидеокси		
Рестриктаза.		
ПДРФ		
блоттинг		
Тaq-полимераза		
Секвенирование		

2. Гены человека – структура, локализация, функции.

- a. Организация структурных генов человека.
- b. Классификация генов человека.
- c. Локализация генов человека (локус, гены аллельные и неаллельные, группа сцепления, гаплотип).
- d. Число и плотность генов в хромосомах.
- e. Свойства генов человека.
- f. Свойства генов человека и уровни их экспрессии.

3. Изучение генов человека.

- a. Прямые и непрямые методы изучения генов человека.
- b. Классификация методов изучения генов.
- c. Принципы, необходимые компоненты, этапы и практическое применение техники ПЦР.
- d. Принципы, необходимые компоненты, этапы и практическое применение метода Саузерн-блот.
- e. Принципы, необходимые компоненты, этапы и практическое применение техники дидеокси.
- f. Преимущества и ограничения различных методов анализа генов.

4. Уровни экспрессии различных структурных генов:

Ген	Уровни экспрессии.		
	первичный	вторичный	третичный
ДНК – полимеразы			
РНК - полимеразы			
Каталазы			
Спектрина			
Rh			
Меланина			
FBN1			
РАН			
Инсулина			
ABL			
Ig			
Алкогольдегидрогеназы			
F8			
F9			
CFTR			

5. Заполните таблицу и попытайтесь сравнить различные типы мутаций.

Тип мутаций	Генетические изменения	Фенотип	Примеры
Same-sens мутации			
Missens мутации			
nonsens мутации			
sens мутации			
Транзиция			
Трансверсия			
Аморфная мутация			
Гипоморфная мутация			
Неоморфная мутация			
Гиперморфная мутация			
Изоморфная мутация			
Экзонная мутация			
Интронная мутация			

6. Определите природу анеуплоидий:

Мать	Отец	Ребёнок	Природа анеуплоидии
46,XX (Xg-)	46,XY (Xg+)	47,XXY (Xg-)	
		47,XXY (Xg+)	
		45,X (Xg-)	
46,XX (Xg+)	46,XY (Xg-)	45,X (Xg-)	
		47,XXX (Xg-)	
46,XX (Xg+)	46,XY (Xg-)	47,XXX (Xg+)	
		47,XXY (Xg-)	
		45,X (Xg+)	

7. Проанализируйте каждую семейную пару и определите риск заболевания ГБНД .  
Аргументируйте ответ.

Родители.				Семейные данные:	Дети		Риск ГБНД.
Мать		Отец			Генотип	Фенотип	
Генотип	Фенотип	Генотип	Фенотип				
	Rh+		Rh-	Сестра отца перенесла ГБНД в младенчестве			
			Rh-	Старший брат матери перенёс ГБНД, а она - нет.			
			Rh+	Старшая сестра матери перенесла ГБНД			
	Rh-		Rh+	Сестра отца перенесла ГБНД в детстве			
	Rh+		Rh-	Отец матери - Rh-			
	ГБНД в детстве		Rh+	Отец гомозиготен			
	Rh-			Отец страдал ГБНД			
	Rh+			Отец - неизвестен			

6. Найдите и запомните ответы.

Генетическая патология	Возможные причины	Генеалогическое наследование	Генетический диагноз
Моногенная болезнь			
Полигенная болезнь			
Моногенный синдром			
Полигенный синдром			
Синдром X-фрагильный (FMR2)			
Синдром Марфана			
Синдром Ангельмана			
Синдром Прадера-Вилли			

Фенилкетонурия			
DMD			
Гемофилия А			
Гемофилия В			
Ахондроплазия			
Хорея Гентингтона			
Гиперхолестеринемия			
ADPKD			
Муковисцидоз			
Сахарный диабет			
Шизофрения			

7. Решение задач , с главы № 18, стр. 282 “Сборник Тестов по МБ и Ген. Человека.”

8. Ситуационные задачи:

Генотип	Фенотипы:	Объяснения:
Аа	<b>Фенотипическое проявление признака А.</b>	
	<b>Промежуточное проявление признака.</b>	
	<b>Более выраженное проявление, чем у родителей</b>	
	<b>Чаще проявляется у ♂</b>	
	<b>Интенсифицируется у людей более старшего возраста</b>	
	<b>Может проявляться лишь в случае одnorodительской материнской дисомии?</b>	
	<b>Проявляется по-разному в различных условиях среды.</b>	

9. Опишите генетические феномены, которые обуславливают взаимодействия между генами (определение, механизм, примеры, практическая роль)

- a. Генные взаимодействия
  - аллельные
  - неаллельные
- b. пенетрантность
  - полная
  - неполная
- c. Плейотропия
  - первичная
  - вторичная
- d. генетическая гетерогенность
  - аллельная
  - неаллельная
- e. Экспрессия гена в зависимости от происхождения
  - генный импринтинг
  - МОД; ООД
- f. Экспрессивность
  - Разный уровень проявления признака в популяции
  - Разные формы одного и того же признака у индивидуумов
  - Феномен антиципации

10. Моногенные заболевания (фенилкетонурия, синдром Марфана, Гемофилия А и т. д.) !!! объясните данные из таб. 9 из практического занятия по теме «Мутационная изменчивость» из тетради по ГЧ:

- a. причина
- b. проявления:
  - i. на молекулярном уровне
  - ii. на клеточном/тканевом уровне
  - iii. на организменном уровне
- c. Охарактеризуйте мутации, обуславливающие возникновение данной моногенной патологии;
- d. Выявите и объясните генетические явления:
  - i. Пенетрантность
  - ii. Экспрессивность
  - iii. Плейотропность
  - iv. Генетическая гетерогенность
  - v. Антиципация
- e. Генеалогическое наследование
  - i. Тип наследование
  - ii. Генотип больных индивидуумов
- f. Генетический диагноз
- g. Профилактика