# Residentuuri vastuvõtueksami

# kordamisküsimused

# meditsiinigeneetika erialal 2019.a.

1. Rakuehitus ja rakkude jagunemise põhilised vormid – mitoos ja meioos
2. Mendeli pärilikkuse seadused (esimene, teine ja kolmas reegel)
3. Inimese kromosoomid ja nende enimkasutatavad uurimise meetodid: G-band; FISH; tsütokiip e submikroskoopiline kromsosoomianalüüs.
4. Kromosoomiaberratsioonide põhitüübid. Kromosoomiaberratsioonidele omased üldised kliinilised tunnused. Näidustused patsiendi suunamiseks kromosoomianalüüsile.
5. Inimese genoom, DNA ehitus. Transkriptsioon ja translatsioon. Geenide ekspressioon.
6. Molekulaargeneetiliste meetodite kasutamine haiguste diagnostikas. PCR, restriktsioon, sekveneerimine.
7. Mutatsioonid. Nende põhitüübid. Trinukleotiidsed kordused. Mutatsioonide tekkepõhjused.
8. Mutatsioonide identifitseerimine. DNA testid kliinilise praktikas.
9. Perekonna analüüsi meetodid. Sümboolika. Tarkvara programmide kasutamise võimalused pärilikkusetüübi kindlaks tegemisel.
10. Autosoomsed dominantsed haigused. Marfani sündroom, neurofibromatoos, polüdaktüülia, jt.
11. Autosoomsed retsessiivsed haigused. Fenüülketoonuuria, galaktoseemia, tsüstiline fibroos, jt.
12. X-liitelised retsessiivsed ja dominantsed haigused. Veritsustõbi, värvipimedus, Duchenne lihasdüstroofia, jt.
13. Autosoomide struktuuri ja arvu anomaaliad: Downi, Patau ja Edwardsi sündroomid. Mikrodeletsiooni sündroomid.
14. Sugukromosoomide struktuuri ja arvu anomaaliad: Turneri, Klinefelteri ja XYY sündroomid.
15. Mitokondriaalne pärilikkus ja haigused.
16. Multifaktoriaalne pärilikkus: normaalsete tunnuste geneetiline alus.
17. Multifaktoriaalne pärilikkus: patoloogiliste tunnuste ja haiguste geneetiline alus. Nn. Tavalised haigused nagu rasvumine, kõrge vererõhk, suhkruhaigus, kaasasündinud südamedefektid,jne.
18. Onkoloogiliste haiguste geneetiline alus: monogeenne ja mutifaktoriaalne tekkemehhanism.
19. Geneetiline konsultatsioon ja geneetiliste haiguste profülaktika.
20. Sünnieelne diagnostika.
21. Geneetiliste haiguste ravi: dieetravi ja geeniteraapia.
22. Eetilised probleemid meditsiinigeneetikas.