

## **Вопросы к комплексному экзамену по дисциплине**

### **ОП. 04 Генетика человека с основами медицинской генетики Специальность 33.02.01 «Фармация» Курс 2, группы 251 семестр 4**

1. Расскажите, что означает кроссинговер, аллельные и неаллельные гены.
2. Опишите строение клетки, клеточного цикла.
3. Перечислите типы наследования менделирующих признаков.
4. Назовите кариотипы человека в норме и патологии, принцип приготовления кариограмм.
5. Перечислите мутагенные факторы среды, виды. Назовите эндогенные мутации.
6. Охарактеризуйте процесс мейоза – как способа деления половых клеток, стадии мейоза.
7. Обсудите моногенное наследование как механизм передачи качественной характеристики.
8. Перечислите структуры белка, состав.
9. Обсудите изолированные и множественные пороки развития.
10. Обсудите цитологический анализ наследственности и генетическое определение пола.
11. Назовите наследственные болезни, связанные с нарушением обмена углеводов.
12. Сделайте сравнительную характеристику сперматогенеза и овогенеза.
13. Расскажите о генетическом коде человека и его свойствах.
14. Расскажите о свойствах комплементарности азотистых оснований и их связь с матричным синтезом.
15. Обсудите принцип составления родословных.
16. Перечислите этапы репликация ДНК, их значение.
17. Дайте определение фенотипа и генотипа, объясните значение гена в возникновении наследственной патологии.
18. Расскажите о транскрипции РНК, и её значении.
19. Обсудите количественные и структурные виды аномалий хромосом, виды взаимодействия аллельных и не аллельных генов.
20. Обсудите наследственные заболевания, связанные с нарушением обмена липидов. Определите генетические основы профилактики наследственной патологии.
21. Расскажите о процессе трансляции при синтезе белка, о сборке полипептидной цепи.
22. Дайте характеристику группам крови и резус фактора и их наследование.

23. Дайте определение науке - цитологии, обсудите образование зародышевых оболочек, их производные.
24. Перечислите характеристику генных болезней человека. Расскажите о методах пренатальной диагностики.
25. Обсудите строение митохондрий и их функцию.
26. Назовите причины проявления гетероплоидии. Расскажите о группах сцепления хромосом.
27. Расскажите о строении рибосом и эндоплазматической сети и их связи и функции.
28. Перечислите наследственные болезни и их классификацию. Обсудите наследование, сцепленное с полом.
29. Опишите строение метафазных хромосом. Перечислите типы хромосом
30. Расскажите о генеалогическом анализе наследственности. Запомните значение наследственной предрасположенности в общей патологии человека.
31. Обсудите гаметогенез у человека.
32. Назовите характеристику генотипической изменчивости и её видов.
33. Расскажите о строении комплекса Гольджи и лизосом и их связь.
34. Обсудите аутосомно-рецессивное наследование признаков. Приведите примеры.
35. Охарактеризуйте белок, его строение, функции.
36. Опишите закон независимого наследования признаков.
37. Перечислите нуклеиновые кислоты, их виды и значение.
38. Обсудите мутационную изменчивость. Назовите виды, приведите примеры.
39. Обсудите генетическое определение первичной структуры белков.
40. Расскажите об аутосомно-доминантном наследовании признаков.
41. Перечислите свойства и признаки живой материи.
42. Расскажите о фенотипической изменчивости, её видах, приведите примеры.
43. Перечислите этапы сперматогенеза, как процесс формирования сперматозоидов.
44. Назовите наследственные заболевания, связанные с нарушением обмена белков.
45. Обсудите процесс овогенеза и его функции.
46. Перечислите методы изучения генетики.
47. Назовите генетическую роль нуклеиновых кислот, их функции, виды.
48. Расскажите о природе химического и радиационного мутагенеза и его опасности.
49. Опишите процесс онтогенеза. Обсудите реализацию наследственной информации.
50. Расскажите о генной инженерии и биотехнологии, области их применения.

- 51.Расскажите о видах транспорта веществ в клетку через цитоплазматическую мембрану.
- 52.Обсудите законы И.Г. Менделя. Дайте характеристику каждому закону.
- 53.Обсудите морфологию гамет, гаметный демороризм.
- 54.Расскажите о хромосомной теории наследственности– как передаче наследственной информации.
- 55.Дайте сравнительную характеристику митоза и мейоза.
- 56.Расскажите о мультифакториальных заболеваниях, их причинах, о факторах способствующие развитию заболеваний.
- 57.Расскажите о строении ядра клетки. Дайте понятие интерфазных хромосом.
- 58.Обсудите близнецовый метод выявления роли наследственной среды в формировании признаков человека.
- 59.Расскажите о ранних стадиях эмбриогенеза.
- 60.Обсудите комбинативную изменчивость. Приведите примеры.
- 61.Расскажите о цитоплазме ее химическом составе и значении для клетки.
- 62.Обсудите предмет Медицинской генетики: область изучения и роль в медицине.
- 63.Обсудите близнецовый метод диагностики в генетике.
- 64.Расскажите о структуре и свойствах генов, генных перестройках.
- 65.Расскажите о пиноцитозе и фагоцитозе, как видах транспорта веществ в клетку.
- 66.Расскажите о генетическом определении пола и цитологическом анализе наследственности.