

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

### **ОП. 04 Генетика человека с основами медицинской генетики по специальности 34.02.01 «Сестринское дело»**

#### **Группы 261, 262, 263, 264, 265,131 4 семестр**

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

23. Перечислите структурные компоненты животной и растительной клеток, их строение и функции.
24. Обсудите наследственные заболевания, связанные с нарушением обмена липидов. Определите генетические основы профилактики наследственной патологии.
25. Расскажите о процессе трансляции при синтезе белка, о сборке полипептидной цепи.
26. Дайте характеристику группам крови и резус фактора и их наследование.
27. Дайте определение науке - цитологии, обсудите образование зародышевых оболочек, их производные.
28. Перечислите характеристику генных болезней человека. Расскажите о методах пренатальной диагностики.
29. Обсудите строение митохондрий и их функцию.
30. Назовите причины проявления гетероплоидии. Расскажите о группах сцепления хромосом.
31. Расскажите о строение рибосом и эндоплазматической сети и их связи и функции.
32. Перечислите наследственные болезни и их классификацию. Обсудите наследование, сцепленное с полом.
- 33.** Опишите строение метафазных хромосом. Перечислите типы хромосом
34. Расскажите о генеалогическом анализе наследственности. Запомните значение наследственной предрасположенности в общей патологии человека.
35. Обсудите гаметогенез у человека.
36. Назовите характеристику генотипической изменчивости и её видов.
37. Расскажите о строении комплекса Гольджи и лизосом и их связь.
38. Обсудите аутосомно-рецессивное наследование признаков. Приведите примеры.
39. Охарактеризуйте белок, его строение, функции.
- 40.** Опишите закон независимого наследования признаков.
41. Перечислите нуклеиновые кислоты, их виды и значение.
42. Обсудите мутационную изменчивость. Назовите виды, приведите примеры.
43. Обсудите генетическое определение первичной структуры белков.
44. Расскажите об аутосомно-доминантном наследование признаков.
45. Перечислите свойства и признаки живой материи.
46. Расскажите о фенотипической изменчивости, её видах, приведите примеры.

47. Перечислите этапы сперматогенеза, как процесс формирования сперматозоидов.
48. Назовите наследственные заболевания, связанные с нарушением обмена белков.
49. Обсудите процесс овогенеза и его функции.
50. Перечислите методы изучения генетики.
51. Назовите генетическую роль нуклеиновых кислот, их функции, виды.
52. Расскажите о природе химического и радиационного мутагенеза и его опасности.
53. Опишите процесс онтогенеза. Обсудите реализацию наследственной информации.
54. Расскажите о генной инженерии и биотехнологии, области их применения.
55. Расскажите о видах транспорта веществ в клетку через цитоплазматическую мембрану.
56. Обсудите законы И.Г. Менделя. Дайте характеристику каждому закону.
57. Обсудите морфологию гамет, гаметный демороризм.
58. Расскажите о хромосомной теории наследственности– как передаче наследственной информации.
59. Дайте сравнительную характеристику митоза и мейоза.
60. Расскажите о мультифакториальных заболеваниях, их причинах, о факторах способствующие развитию заболеваний.
61. Расскажите о строении ядра клетки. Дайте понятие интерфазных хромосом.
62. Обсудите близнецовый метод выявления роли наследственной среды в формировании признаков человека.
63. Расскажите о ранних стадиях эмбриогенеза.
64. Обсудите комбинативную изменчивость. Приведите примеры.
65. Расскажите о цитоплазме ее химическом составе и значении для клетки.
66. Обсудите предмет Медицинской генетики: область изучения и роль в медицине.
67. Обсудите близнецовый метод диагностики в генетике.
68. Расскажите о структуре и свойствах генов, генных перестройках.
69. Расскажите о пиноцитозе и фагоцитозе, как видах транспорта веществ в клетку.
70. Расскажите о генетическом определении пола и цитологическом анализе наследственности.