

**Перечень контрольных вопросов для подготовки к зачету по учебной дисциплине
«Медицинская биология и общая генетика»
по специальностям 7-07-0911-01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО,
7-07-0911-02 МЕДИКО-ПРОФИЛАКТИЧЕСКОЕ ДЕЛО**

1. Сущность жизни, роль белков и нуклеиновых кислот в организации живых систем.
2. Уровни организации живой материи.
3. Роль биологии в системе медицинского образования.
4. Человек как биологическое и социальное существо.
5. Клеточная теория.
6. Предмет, задачи и методы цитологии (световая, электронная и люминисцентная микроскопия, гистохимический и иммуногистохимический, дифференциальное центрифугирование, автордиография, морфометрия и др.)
7. Метод световой микроскопии. Устройство светового микроскопа. Правила работы с микроскопом.
8. Вирусы. Прокариоты и эукариоты.
9. Модели элементарной биологической мембраны.
10. Строение, свойства и функции плазмалеммы.
11. Транспорт веществ через мембрану: пассивный и активный транспорт. Ионные каналы и их функции.
12. Цитозоль. Цитоскелет: микротрубочки, промежуточные филаменты, микрофиламенты. Внутриклеточный транспорт веществ.
13. Ассимиляция и диссимиляция. Рибосомы. Пластический обмен в клетке.
14. Эндоплазматическая система клетки (мембрана ядра, ЭПС, КГ, лизосомы, пероксисомы, эндосомы, везикулы).
15. Характеристика этапов энергетического обмена в клетке. Митохондрии. Ферментные системы митохондрий.
16. Болезни человека, обусловленные нарушениями на клеточном уровне (лизосомные и пероксисомные).
17. Эволюция понятия ген.
18. Строение и функции ДНК. Правила Чаргаффа. Доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации.
19. Организация наследственного материала у неклеточных и прокариотических форм жизни.
20. Строение и функции ядра клетки.
21. Организации генетического материала эукариот (генный, хромосомный и геномный уровни).
22. Упаковка генетического материала эукариот.
23. Строение метафазной хромосомы. Эухроматин и гетерохроматин. Типы хромосом. Правила хромосом.
24. Кариотип и идиограмма. Классификации хромосом человека.
25. Плазмогены. Цитоплазматическая наследственность.
26. Клеточный цикл. Интерфаза.
27. Полуконсервативный механизм репликации ДНК. Репликон.
28. Регуляторы клеточного цикла (циклины и циклинзависимые киназы).
29. Виды и типы деления клеток: бинарное деление бактерий, амитоз, митоз, эндомитоз, политения.
30. Митоз: характеристика фаз, распределение генетического материала, биологическое значение.
31. Мейоз, как разновидность митоза: характеристика фаз, распределение генетического материала, биологическое значение.
32. Клеточная пролиферация и гибель клеток. Некроз и апоптоз. Каспазы.

33. Центральная догма молекулярной биологии.
34. Ген, его свойства и функции.
35. Рибонуклеиновая кислота, ее виды, функции РНК.
36. Генетический код и его свойства.
37. Транскрипция. Транскрипционные факторы. Синтез мРНК у эукариот: первичный транскрипт, процессинг про-мРНК.
38. Рекогниция. Трансляция: инициация, элонгация и терминация.
39. Посттрансляционные изменения белков, фолдинг белков (шапероны).
40. Утилизация белков в клетке. Протеасомы. Убиквитин.
41. Характеристика генома человека. Избыточность генома, ее значение.
42. Транскриптом. протеом и метаболом человека.
43. Международные научные проекты изучения генома человека: Human genome, ENCODE, Roadmap.
44. Классификация генов (структурные и функциональные, гены домашнего хозяйства и тканеспецифические).
45. Оперон. Лактозный и триптофановый опероны. Полицистронная РНК.
46. Регуляция транскрипции у эукариот: преинициаторный комплекс, энхансеры, сайленсеры.
47. Эпигенетические механизмы регуляции работы генов: модификации гистонов, метилирование цитозина, CpG- островки, регуляторные системы некодирующих РНК.
48. Методы выделения нуклеиновых кислот.
49. Методы исследования ДНК: гель-электрофорез, рестрикционный анализ, гибридизация НК, ДНК-микрочипы.
50. ПЦР и ее виды: количественная ПЦР, ПЦР с обратной транскрипцией, мультиплексная ПЦР.
51. Методы секвенирования генома: по Сэнгеру, пиросеквенирование, нанопоровое, бисульфитное.
52. Генетическая инженерия: цели, задачи и этапы.
53. Способы получения генов для трансгенеза.
54. Рекомбинантная ДНК. Конструирование векторов, их виды: плазмиды, космиды, фаговые векторы, фазмиды.
55. Введение рекомбинантных ДНК в клетку- реципиент. Отбор трансформированных клеток. Селективные и репортерные гены.
56. Биотехнология, ее значение для медицины. Генетически модифицированные организмы. Продукты питания, содержащие ГМО.
57. Продукты ГИ, используемые в медицине: ДНК-зонды, рекомбинантные белки, вакцины, моно- и поликлональные антитела.
58. Инструменты редактирования генома: CRISPR/Cas9, TALEN. Перспективы применения в медицине и биоэтические проблемы геномного редактирования.
59. Генная терапия.
60. Базы данных сети Интернет, содержащих информацию о нуклеотидных и (или) аминокислотных последовательностях.
61. Биоинформатика. Филогенетический анализ.
62. Фармакогеномика. Персонализированная медицина.
63. Способы диагностики генных наследственных заболеваний: прямое секвенирование, ПЦР, ПДРФ-, SSCP-анализ, ДНК-микрочипы.
64. Молекулярно-генетические маркеры опухолей. Генодиагностика рака.
65. Генетика как наука. Гибридологический анализ, его сущность.
66. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании. Гипотеза чистоты гамет Бетсона. Анализирующее скрещивание: прямое и возвратное.
67. Закономерности наследования при полигибридном скрещивании.

68. Условия, ограничивающие проявление законов Менделя. Плейотропное действие гена.
69. Внутриаллельное взаимодействие генов (полное и неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование и аллельное исключение).
70. Множественные аллели. Наследование групп крови по системам: ABO, MN и резус-фактору.
71. Межаллельное взаимодействие генов (комплементарность, эпистаз, полимерия и эффект положения).
72. Опыты Т. Моргана. Сцепление генов: полное и неполное. Группы сцепления.
73. Хромосомная теория наследственности
74. Генетические и цитологические карты хромосом.
75. Пол как биологический признак. Признаки, ограниченные и контролируемые полом, сцепленные с полом и голландрические.
76. Теории определения пола. Дифференцировка и переопределение пола в онтогенезе. Генная регуляция гонадогенеза у человека.
77. Особенности детерминации пола у человека: физикальные, промежуточная и социально-психологические детерминанты.
78. Нарушения формирования пола у человека. Этические и юридические аспекты изменения морфологического и гражданского пола.
79. X-половой хроматин. Гипотеза М. Лайон о женском мозаицизме по половым хромосомам.
80. Изменчивость, ее виды. Фенотипическая изменчивость, фенкопии.
81. Генотипическая изменчивость. Рекомбинации, механизмы их возникновения.
82. Мутационная изменчивость. Генокопии. Причины мутаций: ошибки копирования ДНК, неравный кроссинговер.
83. Мутагенные факторы: физические, химические и биологические. Генетическая опасность загрязнения окружающей среды мутагенами.
84. Классификации мутаций.
85. Устойчивость и репарация генетического материала. Антимутагены.
86. Виды репарации. Виды эксцизионной репарации, репарация двуцепочечных разрывов. Фотореактивация. Роль нарушений механизмов репарации в патологии человека.
87. Канцерогенез, понятие об онкогенах и генах-супрессорах опухолей.
88. Популяция. Экологическая и генетическая характеристика популяции.
89. Идеальная популяция. Закон Харди-Вайнберга.
90. Факторы, нарушающие равновесие аллелей и генотипов в популяции: естественный отбор, мутации, миграция, дрейф генов.
91. Отличительные признаки популяции человека. Типы браков. Инбридинг. Брачная ассортативность. Коэффициент инбридинга.
92. Большие популяции, демы и изоляты. Особенности генофонда изолятов. Эффекты основателя и «бутылочного горлышка».
93. Влияние элементарных эволюционных факторов на человеческие популяции.
94. Генетический груз, его биологическая сущность и медицинское значение.
95. Генетика человека. Медицинская генетика и ее задачи.
96. Человек как специфический объект генетического анализа.
97. Классификация методов генетики человека.
98. Основные методы генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и другие.
99. Методы диагностики хромосомных болезней человека: обычное, FISH-, SKY- и SNP-кариотипирование.
100. Экспресс-методы диагностики: микробиологические, выявление X- и Y-полового хроматина, биохимические, дерматоглифический.

101. Неонатальный скрининг моногенных заболеваний. Скрининговые программы в Республике Беларусь.
102. Классификации наследственных болезней человека.
103. Моногенные болезни: нарушения обмена аминокислот, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, системы свертывания крови, болезни обмена металлов, гемоглобинопатии.
104. Хромосомные болезни человека, обусловленные изменением структуры и числа аутосом. Однородительские дисомии.
105. Митохондриальные болезни.
106. Мультифакториальные болезни.
107. Принципы лечения наследственной патологии человека.
108. Медико-генетическое консультирование, цели и задачи. Показания для направления семьи в МГК.
109. Этапы медико-генетического консультирования.
110. Вычисление генетического риска. Правила сложения и умножения вероятностей, теорема Байеса, расчет апостериорной вероятности.
111. Пренатальные методы выявления наследственных заболеваний: определение альфа-фетопротеина, ультразвукография, биопсия ворсин хориона, амниоцентез, плацентоцентез, кордоцентез, фетоскопия. Пренатальный скрининг в Республике Беларусь.
112. Морально-этические аспекты пренатальной диагностики. Политика государства в области искусственного прерывания беременности.
113. Морально-этические и юридические проблемы медико-генетического консультирования. Врачебная и семейная тайна.

Перечень вопросов утвержден на заседании кафедры, Протокол № 5 от 18.12.2025

Зав. кафедрой биологии

В.В. Давыдов

