

Форма оценочного материала для промежуточной аттестации

Оценочные материалы для промежуточной аттестации по дисциплине

Генетика человека

Код, направление подготовки	06.03.01 БИОЛОГИЯ
Направленность (профиль)	Биохимия
Форма обучения	Очная
Кафедра-разработчик	Биологи и биотехнологии
Выпускающая кафедра	Биологи и биотехнологии

Типовые задания для контрольной работы:

1. Химическая организация клетки.
2. Синтетический аппарат клетки.
3. Регуляция клеточного цикла.
4. Старение и гибель клеток.
5. Эффективность медико-генетических консультаций.
6. Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней.
7. Просеивающие программы диагностики наследственных болезней.
8. Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности.
9. Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью.
10. Главные черты клинической картины генных болезней.
11. Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины.
12. Генетика болезни Реклингхаузена, миотонической дистрофии, семейной гиперхолестеремии.
13. Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах.
14. Клинические проявления хромосомных aberrаций.
15. Антропогенные факторы мутагенеза.
16. Радиационный мутагенез.
17. Биологические факторы мутагенеза.
18. Показания для проведения цитогенетических исследований.
19. Молекулярно-генетические методы исследования.
20. Группа крови системы MNSs.
21. Группа крови системы P.
22. Группы крови системы Kell.
23. Родоначальник генетики Г. Мендель.
24. Вторичное открытие законов Менделя.
25. Открытие нуклеиновых кислот.
26. Свойства нуклеиновых кислот.
27. Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации.
28. Ген с позиций молекулярной биологии.
29. Практическое применение молекулярной биологии.

Типовые вопросы к экзамену:

1. Генетика человека наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины с другими дисциплинами.
2. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.
3. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки, органеллы и включения. Клеточное ядро.
4. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.
5. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.
6. Биологическое значение мейоза.
7. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
8. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению.
9. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.
10. Сущность законов наследования признаков у человека.
11. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
12. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.
13. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
14. Молекулярные основы наследственности. Сцепление генов и кроссинговер.
15. Генетическая роль ДНК. Полуконсервативная репликация ДНК. Репарация ДНК. Компактизация ДНК и структура хроматина.
16. Хромосомная теория Т. Моргана. Карты хромосом человека.
17. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.
18. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
19. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
20. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.
21. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованием.
22. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
23. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.
24. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики.
25. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
26. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.
27. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).
28. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.
29. Мутационная изменчивость. Молекулярные механизмы мутагенеза. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.
30. Наследственные болезни и их классификация.

31. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау.
32. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме.
33. Структурные аномалии хромосом.
34. Причины генных заболеваний.
35. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания.
36. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания.
37. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
38. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.