

## **Перечень теоретических вопросов для зачета:**

1. Наследственность и изменчивость – свойства, определяющие непрерывность существования и развития живого. Уровни организации наследственного материала. Особенности строения и функционирования генетического аппарата прокариот и эукариот.
2. Химическая организация генетического материала. Структура и свойства ДНК.
3. Структура и виды РНК. Функции РНК.
4. Генетический код как способ записи наследственной информации. Свойства генетического кода.
5. Ген как функциональная единица наследственности. Свойства генов. Особенности организации генов про- и эукариот.
6. Способы регуляции экспрессии генов у эукариот и прокариот.
7. Этапы реализации наследственной информации: транскрипция, процессинг, трансляция, посттрансляционные процессы. Особенности экспрессии генов про- и эукариот.
8. Кариотип и идиограмма хромосом человека. Денверская и Парижская классификации хромосом. Характеристика кариотипа человека в норме и при патологии.
9. Мутационная изменчивость, характеристика мутаций. Понятие о генных и хромосомных болезнях. Биологические антимутационные механизмы.
10. Геномные мутации, причины и механизмы их возникновения. Классификация геномных мутаций. Значение геномных мутаций.
11. Хромосомные мутации, их классификация. Причины и механизмы возникновения хромосомных мутаций. Роль хромосомных мутаций в развитии патологических состояний человека и эволюционном процессе.
12. Генные мутации и их классификация. Причины и механизмы возникновения, частота встречаемости, биологические последствия генных мутаций.
13. Методы изучения генетики человека: гибридизация соматических клеток, методы изучения ДНК (рестрикционный анализ, полимеразная цепная реакция, электрофорез, ДНК-зонды).
14. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний человека.
15. Медико-генетическое консультирование и его медицинское значение.
16. Моногенные, хромосомные и мультифакториальные болезни человека, механизмы их возникновения и проявления. Общие подходы к диагностике, лечению и профилактике наследственных заболеваний.
17. Молекулярно-генетические основы мутагенеза и канцерогенеза. Репарация наследственного материала. Биологические антимутационные механизмы.
18. Секвенирование генома, его разновидности и применение в практике.
19. Диагностика генных, хромосомных и геномных мутаций.
20. Методы ДНК-диагностики. Полимеразная цепная реакция. Применение в повседневной клинической практике, общие принципы постановки метода, интерпретация полученных результатов.
21. Цитогенетические методы диагностики. Кариотипирование. Методика, интерпретация полученных результатов.
22. Биохимический метод диагностики наследственных заболеваний.
23. Способы взаимодействия аллельных генов.
24. Способы взаимодействия неаллельных генов.