Перелік питань до семестрового КОНТРОЛЮ

1. Клітина — елементарна структурно-функціональна одиниця живого. Про- та еукаріотичні клітини.
2. Морфофізіологія клітини. Цитоплазма та органоїди.
3. Клітинні мембрани. Хімічний склад. Просторова організація та її значення.
4. Ядро клітини в інтерфазі. Хроматин: рівні організації (упаковки) спадкового матеріалу (еухроматин, гетерохроматин).
5. Хромосомний та геномний рівні організації спадкового матеріалу під час мітотичного поділу клітини.
6. Хімічний склад, особливості морфології хромосом. Динаміка їхньої структури в клітинному циклі (інтерфазні та метафазні хромосоми).
7. Каріотип людини. Морфофункціональна характеристика та класифікація хромосом людини. Значення вивчення каріотипу в медицині.
8. Молекулярний рівень організації спадкової інформації. Нуклеїнові кислоти, їхнє значення.
9. Будова гена. Гени структурні, регуляторні, синтезу тРНК і рРНК.
10. Реплікація ДНК, її значення. Самокорекція та репарація ДНК.
11. Генетичний код, його властивості.
12. Основні етапи біосинтезу білка в клітині.
13. Клітинний цикл, його можливі напрями та періодизація. Поділ клітини. Поняття про мітотичну активність. Порушення мітозу.
14. Мейоз. Механізми, що зумовлюють генетичну різноманітність гамет.
15. Предмет і завдання генетики людини та медичної генетики.
16. Генотип, фенотип.
17. Закономірності успадкування при моногібридному схрещуванні. Перший і другий закони Г. Менделя. Менделюючі ознаки. Моногенні хвороби.
18. Закономірності успадкування при ди- та полігібридному схрещуванні. Третій закон Г. Менделя.
19. Множинні алелі. Успадкування груп крові людини за антигенною системою АВ0 та резус-фактора. Значення для медицини.
20. Взаємодія алельних генів: повне домінування, неповне домінування, наддомінування, кодомінування.
21. Взаємодія неалельних генів: комплементарна дія, епістаз.
22. Полімерне успадкування ознак у людини. Плейотропія.
23. Зчеплене успадкування генів (закон Т. Моргана). Кросинговер.
24. Хромосомна теорія спадковості.
25. Генетика статі. Хромосомні захворювання, зумовлені зміною кількості статевих хромосом.
26. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю.
27. Мінливість, її форми, значення в онтогенезі й еволюції.
28. Модифікаційна мінливість, її характеристика. Норма реакції. Фенокопії.
29. Пенетрантність і експресивність генів.
30. Генотипна мінливість, її форми. Комбінативна мінливість. Механізми виникнення та значення.
31. Мутаційна мінливість та її фенотипні прояви. Класифікація мутацій за генотипом. Спонтанні й індуковані мутації.
32. Генні мутації, механізми виникнення. Поняття про моногенні хвороби.
33. Хромосомні аберації. Механізми виникнення та приклади захворювань, що є їхнім наслідком.
34. Механізми геномних мутацій (поліплоїдії, гаплоїдії, полісомії, моносомії).
35. Спадкові хвороби, що є наслідком порушення кількості аутосом і статевих хромосом.
36. Мутації в статевих і соматичних клітинах, їх значення. Мозаїцизм.
37. Хвороби зі спадковою схильністю. Поняття про мультифакторіальні захворювання.
38. Методи вивчення спадковості людини. Людина як специфічний об’єкт генетичного аналізу.
39. Генеалогічний і близнюковий методи вивчення спадковості людини.
40. Біохімічний метод вивчення спадкових хвороб. Скринінг-програми.
41. Цитогенетичний метод вивчення спадковості людини.
42. Пренатальна діагностика спадкових хвороб.
43. Медико-генетичні аспекти сім’ї. Медико-генетичне консультування.
44. Розв’язування ситуаційних задач на теми: “Закономірності успадкування ознак”, “Успадкування груп крові і резус-належності”, “Біохімічні основи спадковості”.