

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра химических дисциплин биологии и биохимии		044-46/
Контрольно-измерительные средства		16бетін 1 беті

Вопросы программы для рубежного контроля 1

Название дисциплины: «Молекулярная биология и медицинская генетика»

Код дисциплин: MBMG 1203

Название ОП: 6B10117 «Педиатрия»

Объем учебных часов/кредтов: 180/6

Курс и семестр: 1-2

Составитель:

ст.преп.Алипбаева Г.С.

ст.преп.Дарипбек А.Ж.

Заведующий кафедрой

Лауренбеков К.Н.

Протокол № 1

от « 27 »

08

2025г.

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра химических дисциплин биологии и биохимии		044-46/ 16 бетін 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Вопросы для рубежного контроля №1 Молекулярная биология

1. Мономеры белков. Первичная, вторичная, третичная структуры клетки. Фолдинг, факторы фолдинга. Фолдазы и шапероны. Классификация белков и их функции.
2. Мономеры НК. Нуклеозид моно-, ди - и трифосфаты, образование 3,5-фосфодиэфирной связи. Пространственная модель ДНК. Первичная, вторичная и третичная структуры ДНК и РНК. Первичная структура мРНК, вторичная структура тРНК. Рибосомальная РНК.
3. Три типа переноса наследственной информации. Основная догма молекулярной биологии. Репликация ДНК: основные принципы. Способы репликации. Этапы репликации: инициация, элонгация, терминация. Состав реплисомы. Факторы инициации, элонгации и терминации репликации. Определение понятия и функции теломера. Репликация теломерных отделов ДНК. Теломераза. Роль в процессах старения и онкогенеза
4. Биосинтез нуклеиновых кислот. Экспрессия генов: транскрипция ДНК. Этапы и механизмы. Факторы транскрипции: ДНК-, и РНК-полимеразы, общие и специфические факторы. Процессинг г-РНК. Процессинг РНК у эукариот. Сплайсинг. Информосомы, сплайсосомы.
5. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства. Виды РНК. Рибосомы. Функциональные центры рибосом. Этапы биосинтеза белка: инициация, элонгация, терминация. Модификация белка.
6. Регуляция активности генов у прокариот на уровне транскрипции: по механизму индукции (лактозный оперон) и репрессии (триптофановый оперон). Регуляция активности генов у эукариотов: на уровне ДНК, транскрипции, процессинга мРНК, трансляции, посттрансляционная регуляция
7. Генетический аппарат клетки. Ген, его классификация, тонкая структура и свойства. Структура генов прокариот и эукариот. Кластерные гены. Геном, отделы ДНК, организация генома человека. Хромосомы, морфология, классификация. Кариотип человека. Классификации кариотипа
8. Клеточный цикл и его периоды. Регуляция клеточного цикла: циклины и циклинзависимые киназы (ЦЗК), митозстимулирующий фактор (МСФ). Контрольные точки клеточного цикла. Регуляторная роль белков p-53. Апоптоз.
9. Молекулярно-генетические методы исследования генома и их медицинское значение. Секвенирование, гибридизация ДНК, ПЦР, детекция генов. Ферменты

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра химических дисциплин биологии и биохимии		044-46/
Контрольно-измерительные средства		1 беттің 1 беті

рестрикции. Векторы. Плазмиды. Клонирование без клеток хозяина – метод ПЦР. Молекулярное клонирование. FISH-метод

10. Клеточная оболочка: гликокаликс, биомембрана, подмембранный слой опорно-сократительных структур. Структура, функции. Липиды мембран. Виды, свойства и функции Мицеллы и липосомы. Белки мембран. Виды и функции.

Цитоплазма. Структура и химический состав.

11. Молекулярная структура и функции клеточных мембранных органелл: Ядро, ядерный аппарат клетки, структурная организация хроматина, кариоплазма. ЭПС, синтез белков ЭПС. Аппарат Гольджи, трехмерная модель комплекса Гольджи. Митохондрии, особенности строения наружной мембраны и внутренней. АТФ-синтазный комплекс. Лизосомы, классификация лизосом. Гетерофагия, аутофагия и автолизис. Пироксисомы.

12. Молекулярная структура и функции клеточных немембранных органелл: рибосо-мы, цитоскелет клетки (микротрубочки, промежуточные и актиновые филаменты). Белки цитоскелета. Клеточный центр. Реснички и жгутики. Общее представление о механизмах транспорта веществ.

13. Мембранный транспорт: пассивный и активный.

Направление мембранного транспорта. Строение и работа ионных каналов, транслоказ и насосов.

14. Определение и сущность процесса везикулярного транспорта. Везикулы. Три способа образования везикул. Эндоцитоз: пино-цитоз, фагоцитоз и рецеп-торно-опосредованный эндоцитоз. Экзоцитоз: секреция, экскреция: рекреция: Трансцитоз.

15. Межклеточные взаимо-действия: адгезия, контакт-ты. Семейства адгезивных мембранных белков. Контакты. Виды контактов: контакты простого типа: адгезионные и интердиги-тация; контакты сцепляющего типа – десмосомы и адгезивные пояски; контакты запирающего вида-плотное соединение коммуникационные контакт-ты – нексусы и синапсы, контакты - клетка – матрикс: полудесмосомы и фокальные контакты

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра химических дисциплин биологии и биохимии		044-46/
Контрольно-измерительные средства		16бетін 1 беті

Вопросы для рубежного контроля №1 Медицинская генетика

1. Основы классической генетики. Закономерности дискретного наследования признаков. Формулировка, характеристика и понятия I-го, II-го и III-го законов Менделя. Решение генетических задач на законы Менделя. Составление решетки Пеннета. Запись условия задач.
2. Закономерности дискретного наследования признаков. Решение генетических задач на законы Менделя. Составление решетки Пеннета. Запись условия задач
3. Определение понятия генотипа и фенотипа. Взаимодействие аллельных генов: доминирование, кодоминирование сверхдо-минирование неполное доминирование. Взаимодействие неаллельных генов: эпистаз: полимерия, её роль в формировании количественных признаков; комплиментарность. Решение генетических задач на законы Менделя. Составление решетки Пеннета. Запись условия задач
4. Определение понятия наследования сцепленного с полом. Характеристика типов наследования. Решение задач на сцепленное наследование и наследование сцепленное с полом
5. Определение понятия наследования сцепленного с полом. Характеристика типов наследования. Решение задач на сцепленное наследование и наследование сцепленное с полом
6. Определение понятия генетического гомеостаза. Нарушение гомеостаза – причина возникновения болезней. Мутации. Определение. Классификация генных мутаций. Классификации хромосом-ных и геномных мутаций. Биологические антимутагенные барьеры клетки. Однородительские дисомии, импритинг. Однонуклеотидный полиморфизм. Понятие хро-мосомных аббераций; Мутагенез и виды. Мутагенные факторы. Определение понятий. Фазы оплодотворения. Условия оплодотворения. Гамоны. Капацитация, Моноспермия. Акросомная и кортикальная реакции. Дикарион, Синкарион. Зигота. Партеногенез. Гиногенез и андрогенез.
7. Нарушение генетического гомеостаза. Определение понятия хромосомных и геномных мутаций. Меха-низмы развития хромосомных и геномных мутаций. Классификация мутаций: внутри хромосомные и меж хромосомные, анеуплоидии, Полиплоидии.
8. Определение понятия среды и факторов среды. Норма реакции. Формы норм реакции. Определение понятия генокопии и фенокопии. Определение понятия изменчивости. Типы изменчивости: генотипическая, фенотипическая, модификационная и случайная, комбинационная и мутационная. Генератив-ная и соматическая изменчивость
9. Предмет и задачи медицинской генетики.

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра химических дисциплин биологии и биохимии	044-46/
Контрольно-измерительные средства	16беттің 1 беті

Особенности изучения генетики человека. Методы изучения генетики человека: близнецовый, дерматоглифики и паль-москопии, генетики соматических клеток, популя-ционно статический, био-химический, цитогенетический, клинко-генеалогический.

10. Болезни с неменделевским типом наследования: митохондриальные, геномного импринтинга; экспансии тринуклеотидных повторов.

11. Наследственные болезни. Генетические механизмы возникновения. Моногенные болезни. Классификация моногенных болезней. Полигенные (мульти-факториальные) болезни (МБ). Общая характеристика и классификация МБ. Подходы к изучению наследственной предрасположенности к болезням человека. Молекулярно-генетический анализ механизмов развития МБ.

12. Хромосомные болезни.

Классификация хромосомных заболеваний:

Множественные врожденные пороки развития (МВПР). Этиология, клиника и генетика синдромов.

13. Болезни с неменделевским типом наследования: митохондриальные, геномного импринтинга; экспансии тринуклеотидных повторов.

14. Генетическая основа про-филактики наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Предимплантационная диагностика Основы экоге-нетики человека. Определение понятия биотранс-формации. Оксидативный стресс. Фармакогенетика. Воздействие лекарствен-ных препаратов на наследственный аппарат человека. Определение понятия предиктивной медицины. Генетические основы (генетическая паспортизация), перспективы, медицинское значение.

15. Определение понятия популяционной генетики. Структура популяции. Генофонд. Генетическое единство популяции – панмиксия. Генетическое единство популяции. Закон Харди-Вайнберга. Элемен-тарные эволюционные факторы: мутации, миграция генов, дрейф генов, естественный отбор, популяционные волны.

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра химических дисциплин биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Вопросы для рубежного контроля №1 Эмбриология

1. Определение понятий биологии развития и онтогенеза. Основные концепции в биологии индивидуального развития. Классификации онтогенеза. Этапы онтогенеза
2. Определение понятия клетки. Цитоплазма. Цитолемма, Симпласт, синцитий. Органеллы. Определение, классификация, строение, функции органелл мембранного типа и немембранного типа. Классификация включений. Виды и строение.
3. Митоз и мейоз. Фазы. Особенности и различия. Атипичный митоз.
4. Определение понятия. Гонациты. Зоны гаметогенеза. Сущность процесса. Сперматогенез и оогенез. Оогенез: локализация, стадии, возрастные изменения. Строение зрелой яйцеклетки человека. Классификация яйцеклеток. Сперматогенез: локализация, стадии, возрастные изменения. Строение и количество сперматозоидов. Фертильность мужчин. Главные события, происходящие в оогенезе и сперматогенезе человека.
5. Яйцеклетка: строение, виды по количеству желтка и его расположению, оболочки.
Сперматозоид: головка сперматозоида, акросома и хвостовой отдел
6. Определение понятий. Фазы оплодотворения. Условия оплодотворения. Гаметы. Капацитация, Моноспермия. Акросомная и кортикальная реакции. Дикарион, Синкарион. Зигота. Партогенез. Гиногенез и андрогенез.
7. Дробление и его типы; отличие дробления зародыша от митотического деления соматических клеток; строение и типы бластул; бластоциста.
8. Определение понятия, строение гастролы; способы образования гастролы. Дифференциация мезодермы. Образование осевых и провизорных органов. Зародышевые листки и их производные. Мезодерма и мезенхима, их производные.
9. Определение понятия. Дифференцировка эктодерма, энтодерма. Способы образования мезодермы. Мезенхима. Их производные
10. Генеалогический метод, символы, принцип составления родословных и ее анализ. Расчет генетического риска возникновения болезни
11. Определение понятий. Клеточные механизмы, лежащие в основе процессов онтогенеза. Понятие детерминации. Дифференциация клеток в ходе эмбриогенеза. Молекулярно-генетическая основа дифференцировки. Потентность: тотипотентность, плюрипотентность, мультипотентность, Унипотентность. Интеграция в онтогенезе. Понятие эмбриональной индукции. Пролиферация - размножения клеток. Миграция клеток. Сортировка и слияние клеток (адгезия). Запрограммированное разрушение клеток во время эмбриогенеза апоптоз. Виды программируемой клеточной гибели. Роль апоптоза в морфогенезе. Полипотентность (тотипотентность), унипотентность и детерминация клеток

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра химических дисциплин биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16бетін 1 беті

12. Определение понятия. Структура, топография и функции внезародышевых органов эмбриона чело-века. амнион, желточный мешок, аллантаис, хорион, плацента. Плодная часть плаценты человека. Источники развития тканей внезародышевых органов

13. Периоды развития: началь-ный, зародышевый и плод-ный. Особенности оплодот-ворения, имплантации, расщепления, бластоцисты. Дробления, нейруляция. Образование осевых орга-нов. Обособление тела зародыша. Сроки развития зародыша. Рост и развитие

14. Онтогенез и гены материн-ского организма Фундамен-тальные закономерности развития и роста, основан-ные на генных влияниях. Генетические основы дифференцировки. Гены морфогены. Гены сегмен-тации. Гомеозисные гены

15. Причины развития и классификация врожден-ных пороков. Патогенез врожденных пороков раз-вития. Критические перио-ды. Методы диагностики ВПР. Профилактика врож-денных пороков. развития. Определение понятия. Сроки проведения. Методы дородовой диагностики генетических и врожден-ных заболеваний. Неинва-зионные (без хирурги-ческого вмешательства) методы пренатальной диаг-ностики: ультразвуковой, рентгенологический (фето-амнеография). Инвазионные методы пренатальной диаг-ностики: амниоцентез, хориоцентез (биопсия хориона), кардоцентез (пункция сосудов) пупоч-ного канатика плода. Косвенные методы: иссле-дование концентрации аль-фафетопротейна (АПФ), эстриола, гонадотропина в сыворотке крови беремен-ной женщины.