

## Вопросы к зачету к дисциплине

### Кариология

Индекс компетенции	№ задания	Формулировка вопроса
ПК-1, ПК-3	1.	Кариология как наука. Цели и задачи кариологии.
ПК-1, ПК-3	2.	Световая микроскопия. Современные модификации световой микроскопии: фазово-контрастная микроскопия, микроскопия в темном поле, флуоресцентная микроскопия.
ПК-1, ПК-3	3.	Особенности строения ядра: кариоллема, хроматин, кариоплазма, ядрышко.
ПК-1, ПК-3	4.	Взаимосвязь ядра со структурами клетки. Значение ядра в жизнедеятельности клетки. Форма, величина, количество ядер в клетках с различной специализацией.
ПК-1, ПК-3	5.	Общая характеристика повреждений клетки.
ПК-1, ПК-3	6.	Повреждения ядра: кариопикноз, кариолизис. Нарушения генетического аппарата клетки: генные, хромосомные и геномные мутации. Индуцированные и спонтанные мутации.
ПК-1, ПК-3	7.	Репарация генетических повреждений.
ПК-1, ПК-3	8.	Реакция клетки на повреждение: дисбиотические, гипо- и гипербиотические процессы.
ПК-1, ПК-3	9.	Предмет и задачи цитогенетики. Основные этапы формирования цитогенетики как науки.
ПК-1, ПК-3	10.	Кариологический анализ. Прямые и непрямые методы цитогенетического анализа.
ПК-1, ПК-3	11.	Метод культивирования лимфоцитов периферической крови человека.
ПК-1, ПК-3	12.	Кариологический анализ растительных клеток.
ПК-1, ПК-3	13.	Дифференциальная окраска хромосом. Методы окрашивания всей длины хромосомы: G-, R-, Q-окраска.
ПК-1, ПК-3	14.	Международная система цитогенетической номенклатуры хромосом человека - сегментация хромосом высокого разрешения (ISCN, 1981).
ПК-1, ПК-3	15.	Методы окрашивания специфических хромосомных структур: C-, T- или NOR-сегментов (Ag-метод).
ПК-1, ПК-3	16.	Сестринские хроматидные обмены (СХО-метод).
ПК-1, ПК-3	17.	FISH-окрашивание хромосом.
ПК-1, ПК-3	18.	Особенности организации генома прокариот. Размер генома и минимальный набор генов прокариот. Структура гена прокариот. Понятие оперона.
ПК-1, ПК-3	19.	Отличительные признаки генома эукариот. Повторяющиеся последовательности. Уникальные последовательности.
ПК-1, ПК-3	20.	Структура эукариотических генов. Мозаичное строение генов эукариот. Митохондриальные гены.
ПК-1, ПК-3	21.	Молекулярная организация хромосом.
ПК-1, ПК-3	22.	Основные уровни упаковки ДНК.
ПК-1, ПК-3	23.	Кариологическая характеристика интерфазного ядра. Значение ядра в жизнедеятельности клетки. Форма, величина, количество ядер в клетках с различной специализацией.
ПК-1, ПК-3	24.	Хроматин: эухроматин и гетерохроматин. Эффект положения

		мозаичного типа.
ПК-1, ПК-3	25.	Половой хроматин. Гипотеза Мари Лайон об инактивации X-хромосомы.
ПК-1, ПК-3	26.	Ядрышко, его структурные элементы. Зависимость формы, размера, количества ядрышек от функциональной активности клетки.
ПК-1, ПК-3	27.	Структурные типы ядрышек.
ПК-1, ПК-3	28.	Микроядра, механизм их формирования.
ПК-1, ПК-3	29.	Понятие кариотипа, кариограммы.
ПК-1, ПК-3	30.	Организация митотической хромосомы.
ПК-1, ПК-3	31.	Классификация хромосом по положению центромеры: акроцентрические, метацентрические и субметацентрические.
ПК-1, ПК-3	32.	Международная классификация хромосом человека (Денвер, 1960).
ПК-1, ПК-3	33.	Полиморфизм хромосом человека. В-хромосомы.
ПК-1, ПК-3	34.	Понятие жизненного цикла клетки. Характеристика интерфазы и ее периодов.
ПК-1, ПК-3	35.	Преобразования хромосом в ходе митоза. Фазы митоза.
ПК-1, ПК-3	36.	Понятие об эндорепродукции.
ПК-1, ПК-3	37.	Политенные хромосомы, их характерные особенности. Диски, междисковые участки и пuffs на политенных хромосомах. Биологическое значение политении.
ПК-1, ПК-3	38.	Эндомитоз.
ПК-1, ПК-3	39.	Мейоз, его стадии.
ПК-1, ПК-3	40.	Конъюгация хромосом. Ультраструктурные особенности синаптонемного комплекса, его биохимическая организация и функции.
ПК-1, ПК-3	41.	Образование хромосом типа «ламповых щеток».
ПК-1, ПК-3	42.	Хромосомная теория наследственности. Построение генетических карт.
ПК-1, ПК-3	43.	Регуляция клеточного цикла.
ПК-1, ПК-3	44.	Изменения наследственного материала в процессе гибели клеток: некроз, апоптоз.
ПК-1, ПК-3	45.	Понятие мутации. Мутационная теория Г. де Фриза. Классификация мутаций и мутагенов.
ПК-1, ПК-3	46.	Структурные изменения хромосом и их классификация. Хромосомные и хроматидные аберрации.
ПК-1, ПК-3	47.	Внутрихромосомные перестройки: интерстициальные и концевые делеции, дупликации, парацентрические и перичцентрические инверсии.
ПК-1, ПК-3	48.	Межхромосомные перестройки: реципрокные и нерципрокные транслокации, робертсоновские транслокации, инсерции. Изохромосомы.
ПК-1, ПК-3	49.	Мутации, связанные с изменением числа хромосом: эуплоидия и анеуплоидия.
ПК-1, ПК-3	50.	Виды эуплоидии: гаплоидия и полиплоидия. Аутополиплоидия и аллополиплоидия.
ПК-1, ПК-3	51.	Виды анеуплоидии: нуллисомия, моносомия, полисомия.
ПК-1, ПК-3	52.	Генетика и механизмы, клиника синдрома Дауна.
ПК-1, ПК-3	53.	Генетика и механизмы, клиника синдрома Эдвардса.
ПК-1, ПК-3	54.	Генетика и механизмы, клиника синдрома Патау.

ПК-1, ПК-3	55.	Генетика и механизмы, клиника синдрома Шерешевского-Тернера.
ПК-1, ПК-3	56.	Генетика и механизмы, клиника синдрома Клайнфельтера.
ПК-1, ПК-3	57.	Генетика и механизмы, клиника синдрома Ди Джорджи.
ПК-1, ПК-3	58.	Генетика и механизмы, клиника синдрома Мартина-Белл.
ПК-1, ПК-3	59.	Генетика и механизмы, клиника синдрома Вольфа-Хиршхорна.
ПК-1, ПК-3	60.	Генетика, механизмы, клиника синдрома «кошачьего крика» (синдрома Лежёна).
ПК-1, ПК-3	61.	Хромосомный мозаицизм. Механизмы возникновения.
ПК-1, ПК-3	62.	Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями.
ПК-1, ПК-3	63.	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика хромосомных болезней.
ПК-1, ПК-3	64.	Общие принципы молекулярно-цитогенетического анализа.
ПК-1, ПК-3	65.	Геномика. Проект «Геном человека».