



УТВЕРЖДАЮ
Заведующий кафедрой
молекулярной и клеточной биологии
д.б.н., доцент М.Б. Лавряшина

«28» августа 2025 г

СПИСОК ВОПРОСОВ ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К ЗАЧЕТУ
дисциплины «МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА»

для студентов 2 курса Педиатрического факультета

III семестр 2025-2026 учебного года

1. Предмет, объект и задачи молекулярной генетики. Методы выделения нуклеиновых кислот: общие принципы, сравнительная характеристика экспресс-метода и метода фенол-хлороформной экстракции.
2. Структура мономера ДНК. Первичная вторичная, третичная структура ДНК. Функции ДНК и связанные с ними процессы.
3. Структура мономера РНК. Первичная, вторичная, третичная структура РНК. Типы и функции РНК.
4. Репликация ДНК. Определение и принципы. Этапы, процессы и ферменты.
5. Гены. Определение. Структурная организация белок-кодирующего гена. Регуляторные элементы гена.
6. Сравнительная характеристика структурной организации белок-кодирующих генов про- и эукариот.
7. Классификация генов: по локализации, функциям, экспрессии в различных тканях, числу копий в геноме. Охарактеризовать (дать название) по каждому принципу гены, кодирующие гистоновые белки.
8. Проект «Геном человека». Основные цели и результаты. Геномика. Определение. Задачи и результаты структурной, функциональной, сравнительной и медицинской геномики.
9. Ядерный геном человека. Понятие, свойства. Особенности организации, структурные элементы, доля от общего объема генома, типы кодируемых продуктов.
10. Митохондриальный геном. Структурно-функциональные особенности организации митохондриального генома. Особенности наследования генома. Митохондриальные болезни.
11. ДНК-полиморфизм. Понятие, виды, характеристика и сферы практического применения знаний о ДНК-полиморфизме в геноме человека.
12. Хроматин. Понятие, уровни компактизации хроматина эукариот. Структурно-функциональная организация и морфологические типы метафазных хромосом.
13. Мутации. Понятие, причины, классификация по масштабу изменений. Характеристика точковых мутаций: виды, молекулярно-генетические методы детекции, влияние на экспрессию в зависимости от локализации в структуре белок-кодирующих генов.
14. Цитогенетические методы исследования. Рутинное и дифференциальное окрашивание хромосом (типы). Характеристика, возможности кариотипирования (в т.ч. анализа различных типов мутаций), ограничения методов.
15. Транскрипция. принципы. Этапы и процессы. Генетические и эпигенетические механизмы регуляции.
16. Трансляция. Определение. Свойства генетического кода. Структура зрелой мРНК. Этапы и процессы трансляции.
17. Генетическая классификация наследственных заболеваний человека. Характеристика,

примеры (1-2 на каждую группу). Проблемы диагностики наследственных заболеваний.

18. Многофакторные заболевания. Характеристика, этиологические факторы, примеры (4-5). Подходы и проблемы изучения генетических основ патогенеза МФЗ.

19. Моногенные заболевания. Понятие, характеристика, проблемы диагностики. Понятие фенотип, генотип и аллели. Характеристика различных типов наследования моногенных болезней (1 пример на каждый тип). Принцип построения генеалогического древа.

20. Генетика онтогенеза. Предмет и задачи. Значение для практического здравоохранения. Индуцированные плюрипотентные стволовые клетки: краткая характеристика и спектр применения.

21. Уровни детерминации пола и иерархия их взаимодействий. Ключевые гены детерминации пола у человека, функция их продуктов.

22. Явление геномного импринтинга. Понятие, основной механизм, количество импринтированных генов в геноме и их функции. Болезни геномного импринтинга: суть, примеры (по 1 на нарушение импринтинга одного из родителей).

23. Репарация ДНК. Основные виды, их характеристика, ключевые ферменты (гены). Ключевые точки контроля клеточного цикла.

24. Опухоль: разновидности, характеристика. Стадии развития опухоли. Механизм озлокачествления.

25. Опухолеродные гены. Понятие, классификация, краткая характеристика, примеры (1 на каждую группу), эффекты мутаций.

26. Иммунный ответ. Определение, этапы, эффекты. Работа сигнальных путей на примере VDR/NFkB сигнального пути (1 пример на выбор).

27. Экологическая геномика. Предмет, задачи направления. Индуцированный мутагенез: причины, последствия. Применяемые методы молекулярной генетики/цитогенетики (примеры применения). Перспективы внедрения достижений экологической геномики в систему здравоохранения.

28. Нутригеномика. Предмет, задачи направления. Классификация алиментарно-зависимых заболеваний на основе вклада генетики (1 пример на каждую группу). Применяемые методы молекулярной генетики (примеры применения). Перспективы внедрения достижений нутригеномики в систему здравоохранения.

29. Метагеномика. Предмет, задачи направления. Понятие микробиома, метагенома. Значение микробиома для организма человека. Применяемые методы молекулярной генетики (примеры применения). Перспективы внедрения достижений метагеномики в систему здравоохранения.

30. Фармакогеномика. Предмет, задачи направления. Биотрансформация лекарственных средств, нежелательные реакции на лекарственные препараты. Применяемые методы молекулярной генетики (примеры применения). Перспективы внедрения результатов в систему здравоохранения.

31. Генетическая инженерия. Метод рДНК: характеристика объекта и результата, этапы и инструменты. Спектр применения и перспективы внедрения в медицинскую практику.

32. Генетическая инженерия. Метод РНК-интерференции: характеристика объекта и результата, этапы и инструменты. Спектр применения и перспективы внедрения в медицинскую практику.

33. Генетическая инженерия. Метод CRISPR/Cas: характеристика объекта и результата, этапы и инструменты. Спектр применения и перспективы внедрения в медицинскую практику.

34. Векторные и субъединичные вакцины. Принципы получения. Достоинства и недостатки. Характеристика и принцип действия вакцины против SARS-COV-2.

35. Молекулярно-генетические методы исследования. Общая характеристика. Метод ПЦР: этапы, компоненты реакционной смеси, результат. Преимущества и ограничения. Принципы реализации и спектры применения различных видов ПЦР в медицинской практике: аллель-специфическая ПЦР, ПЦР с обратной транскрипцией, ПЦР в режиме реального времени, метил-специфичная ПЦР.
36. Молекулярно-генетические методы исследования. Общая характеристика. Секвенирование по Сэнгеру: этапы, компоненты реакционной смеси, результат. Преимущества и ограничения. Возможности применения в медицинской практике (3-4 примера).
37. Молекулярно-генетические методы исследования. Общая характеристика. Метод гибридизации нуклеиновых кислот: этапы, компоненты реакционной смеси, результат. Преимущества и ограничения. Возможности применения в медицинской практике (3-4 примера).
38. Молекулярно-генетические методы исследования. Общая характеристика. Метод ДНК-микрочипов: этапы, компоненты реакционной смеси, результат. Преимущества и ограничения. Возможности применения в медицинской практике (3-4 примера).
39. Организация молекулярно-генетической лаборатории. Основопологающие документы. Принцип зонирования, правила работы, материально-техническое оснащение.
40. Медицина 4П. Характеристика, перспективы, основополагающий нормативный документ. Применение молекулярно-генетических методов для реализации концепции (примеры). Внедрение геномных технологий в медицинскую практику: этапы и их характеристика.