

ПРОГРАМА
фахового вступного випробування
спеціальність – 8.04010209 «Генетика»
освітньо-кваліфікаційний рівень – магістр

1. Предмет, завдання генетики людини й медичної генетики. Хромосомні та геномні рівні організації спадкового матеріалу.
2. Генотип людини як цілісна система генів організму. Хроматин: структурна організація, еухроматин та гетерохроматин.
3. Фенотип людини як сукупність видових та індивідуальних ознак і властивостей організму. Аутосоми та гетерохромосоми. Статевий хроматин.
4. Моногенне успадкування. Взаємодія алельних генів. Каріотип людини. Морфофункціональна характеристика та класифікація її хромосом.
5. Менделюючі ознаки людини. Моногенні хвороби. Множинний алелізм. Організація потоку біологічної інформації в клітині.
6. Взаємодія неалельних генів. ДНК і РНК, їх роль у зберіганні і перенесенні інформації, хімічна будова, просторова організація, видова специфічність.
7. Полігенне успадкування кількісних ознак. Явище плейотропії. Реплікація ДНК. Самокорекція й репарація ДНК.
8. Експресивність та пенетрантність генів. Генетичний код, його основні принципи й властивості.
9. Зчеплене успадкування генів. Будова гена. Гени структурні, регуляторні, синтезу т-РНК, р-РНК.
10. Хромосомна теорія спадковості. Екзонно-інтронна організація генів (генома) еукаріотів.
11. Сучасний стан досліджень генома людини. Генетичні карти хромосом людини. Мобільні генетичні елементи.
12. Гени аутосом, статевих хромосом. Молекулярні механізми реалізації генетичної інформації в клітині та їх регуляція.
13. Ознаки зчеплені зі статтю, залежні від статі та обмежені статтю. Гемізіготність. Транскрипція, процесінг, сплайсінг.
14. Генетика статі. Механізми генетичного визначення статі. Трансляція: ініціація, елонгація, термінація.
15. Дози генів. Ефект положення генів. Молекулярно-генетичне підтримування гомеостазу клітинного середовища.
16. Генетика груп крові еритроцитарних антигенних систем, значення для медицини. Генна інженерія та біотехнологія.
17. Поняття про імуногенетику. Соматичні мутації. Генеративні мутації.
18. Нехромосомна спадковість. Хромосомні хвороби, зумовлені порушенням кількості чи будови хромосом; механізми їх виникнення, принципи лабораторної діагностики.
19. Методи вивчення спадковості людини: генеалогічний, близнюковий, молекулярно-цитогенетичні, молекулярно-генетичні (ДНК-аналіз),

біохімічні, імунологічні, дерматогліфіка, популяційно-статистичні, гібридизації соматичних клітин. Генні (молекулярні) хвороби: ферментопатія, хвороби обміну речовин.

20. Мінливість у людини як властивість життя й генетичне явище. Форми мінливості. Медико-генетичні аспекти сім'ї. Медико-генетичне консультування.
21. Фенотипова мінливість. Норма реакції. Пренатальна діагностика спадкової патології.
22. Мультифакторіальний принцип формування фенотипу. Значення умов середовища для експресивності і пенетрантності генів. Фенокопії. Перспективи генотерапії.
23. Хромосомні та геномні рівні організації спадкового матеріалу. Генотипова мінливість, її форми.
24. Хроматин: структурна організація, еухроматин, гетерохроматин. Комбінативна мінливість, її значення для фенотипової різноманітності в популяціях людей. Явище гетерозису у людини.
25. Аутосоми та гетерохромосоми. Статевий хроматин. Класифікація мутацій: генні, геномні, хромосомні аберації.
26. Каріотип людини. Морфофункціональна характеристика та класифікація її хромосом. Мутаційна мінливість у людини та її фенотипові прояви. Мозаїцизм.
27. Організація потоку біологічної інформації в клітині. Спонтанні та індуковані мутації.
28. ДНК і РНК, їх роль у зберіганні і перенесенні інформації, хімічна будова, просторова організація, видова специфічність. Мутагени: фізичні, хімічні, біологічні.
29. Реплікація ДНК. Самокорекція і репарація ДНК. Генетичний моніторинг. Засоби зниження ризику виникнення мутацій.
30. Генетичний код, його основні принципи й властивості. Класифікація спадкових хвороб людини.