

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего
образования "Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова"
Министерства здравоохранения Российской Федерации**



УТВЕРЖДАЮ

Председатель Ученого Совета
факультета послевузовского образования

К.С. Клюковкин

Протокол № 6 от 29.03. 2022 г.

**ПРОГРАММА ВСТУПИТЕЛЬНОГО ЭКЗАМЕНА
В АСПИРАНТУРУ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
1.5.7. ГЕНЕТИКА**

Санкт-Петербург
2022

Санкт-Петербург
2022

Программа вступительного испытания в аспирантуру по специальности 1.5.7.Генетика. составлена кафедрой медицинской биологии и генетики федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. И.П.Павлова» Министерства здравоохранения Российской Федерации в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по направлению подготовки 06.06.01 Биологические науки.

Составители: заведующая кафедрой медицинской биологии и генетики, к.б.н.

М.А. Корженевская.

Доцент к.б.н. Е.Ф. Того.

Доцент к.б.н. С.В. Розенфельд.

Рабочая программа обсуждена и одобрена на заседании кафедры медицинской биологии и генетики (протокол №_337 от 19.01. 2022 г.)

Заведующий кафедрой кандидат биологических наук Корженевская М.А.

СОГЛАСОВАНО:

Проректор по учебной работе

Декан факультета

послевузовского образования

А.И. Яременко

Н.Л. Шапорова

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Программа составлена на основе требований к обязательному минимуму содержания и уровню подготовки по дисциплине «Генетика» выпускников, освоивших программу специалитета по специальности 31.05.01. Лечебное дело в соответствии с действующим ФГОС ВО

Экзамен проводится в устной форме по билетам. Экзаменационные билеты включают:

1. Вопрос из общей части
2. Вопрос из специальной части
3. Вопрос из специальной части

Критерии оценки. Уровень знаний поступающего оценивается экзаменационной комиссией по пятибалльной системе.

- полный и правильный ответ – 5 баллов,
- правильный, но неполный – 4 балла,
- неполный с искажением сути отдельных положений – 3 балла,
- отказ от ответа, полное искажение сути ответа на вопрос – 2 балла.

2. СОДЕРЖАНИЕ ЭКЗАМЕНА

2.1. ОБЩИЕ ВОПРОСЫ ГЕНЕТИКИ

ПРЕДМЕТ И МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ

Предмет генетики: наследственность и изменчивость как двуединое свойство живых систем. Признаки и гены. Влияние среды на реализацию наследственной информации: представление о модификациях

Место генетики в биологии и системе естественных наук как дисциплины исследующей универсальные биологические свойства (наследственность, изменчивость) и оперирующей дискретными единицами наследственности - генами. Генетика как точная наука. ДНК - носитель наследственной информации.

Методы генетики. Метод генетического (гибридологического) анализа и Г.Мендель как его создатель. Математический метод, применяемый для построения и доказательства гипотез. Цитологический, химический (биохимический), физические и физико-химические методы в изучении материальной природы генов, хромосом и экспрессии генетической информации. Методы смежных биологических дисциплин. Гибридологический, цитологический методы и мутационная теория как основы генетики. Структура генетики. Представление о методологии генной инженерии и биотехнологии. Модельные объекты генетики.

Применение генетики в селекции, медицине, рациональном использовании природных ресурсов, охране среды обитания человека и других живых существ. Представление о генетических ресурсах.

НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ

Принципы гибридологического анализа, сформулированные Г. Менделем

Законы Менделя Единообразие гибридов первого поколения (правило доминирования). Закон расщепления Закон независимого наследования. Генетическая символика Понятия: признак, фенотип, генотип, зигота, гамета, гомо- и гетерозигота, доминантность, рецессивность, ген, фен, аллеломорфы (аллели).

Моногибридное скрещивание Расщепление по генотипу и фенотипу при полном и неполном доминировании. Анализирующее скрещивание. Статистический характер расщепления на зиготическом и гаметическом уровнях. Необходимые методы вариационной статистики.

Полигибридное скрещивание, Закон независимого наследования на примере дигибридного скрещивания. Расщепление во втором поколении гибридов и в анализирующем скрещивании. Представление о комбинативной изменчивости. Число типов гамет, классов в расщеплении по генотипу и фенотипу в полигибридных скрещиваниях. Необходимость генетического анализа для определения степени гибридности скрещивания. Необходимые и достаточные условия реализации законов Менделя.

Принципы У. Бэтсона как вариант обобщения менделевской феноменологии: принцип присутствия-отсутствия и правило чистоты гамет.

Механизмы, лежащие в основе законов Менделя. Законы наследования и действия генов. Мейоз и оплодотворение как основа законов расщепления и независимого наследования. Концепция элементарных признаков - фенотип-моногибридное расщепление, проявление на молекулярном уровне.

Закон единообразия гибридов первого поколения как закон действия гена. Проблема механизмов доминирования. Полное и неполное доминирование, кодоминирование, взаимодействие аллелей. Множественный аллелизм. Межаллельная комплементация Действие и взаимодействие белков - генных продуктов Взаимодействие доменов и принцип присутствия-отсутствия сегодня.

Взаимодействие генов.

Комплементарность. Использование комплементарности *in vivo* и *in vitro* для изучения молекулярных механизмов биологических процессов. Эпистаз (супрессия). Полимерия (кумулятивная и некумулятивная). Генетика количественных признаков. Относительность классификации генных взаимодействий. Возможные механизмы взаимодействия генов и что же взаимодействует в действительности. Модификации дигибридного расщепления в зависимости от характера взаимодействия генов.

Плейотропное действие гена. Гены-модификаторы. Экспрессивность, пенетрантность. Геном как система взаимодействующих генов. Генотип и норма реакции. Использование мутантов с суженной нормой реакции для изучения незаменимых генов.

Материальные основы наследственности

Цитологические основы наследственности Митоз и мейоз как основные типы клеточных делений у эукариот.

Митоз, фазы митоза. Строение метафазных хромосом. Центромера (первичная перетяжка), ядрышковый организатор (вторичная перетяжка), теломера, эухроматин, гетерохроматин. Кариотип.

Клеточный цикл. Цикл спирализации-деспирализации хромосом.

Хроматин. Нуклеосомы. Компактизация хроматина. Генетический контроль клеточного цикла и митоза.

Мейоз и его значение в сохранении стабильности кариотипа Фазы мейоза. Особенности профазы I. Синапсис. Генетический контроль мейоза Сравнение митоза и мейоза. Их значение в вегетативном и половом размножении.

Химические основы наследственности. Химический состав хромосом. Доказательства роли ДНК в наследственности. Строение ДНК. Модель Уотсона-Крика как основа репликации, мутагенеза и специфичности генов. РНК как генетический материал некоторых вирусов.

Хромосомная теория наследственности

Сцепление и кроссинговер. Ядерная теория и хромосомная гипотеза наследственности. Пророчество У.Сэттона. Первые примеры частичного сцепления. Исследования школы Т.Х.Моргана и обоснование хромосомной теории: хромосомный механизм определения пола, сцепление с полом, крисс-кросс наследование, нерасхождение хромосом в мейозе и митозе, гинандроморфы и мозаики.

Хромосомный механизм рекомбинации. Гипотезы разрыв-слияние, конверсия, копии по выбору. Цитологическая демонстрация кроссинговера у дрозофилы (К.Штерн) и кукурузы (Б.МакКлинток). Доказательство физических обменов при рекомбинации у бактериофага λ . (М.Мезельсон и Дж Уэйгл). Взаимодействие обменов. Положительная хромосомная (хиазменная) интерференция. Хиазмы. Значение синапсиса хромосом. Роль синаптонемного комплекса в гомологичной рекомбинации и хромосомной интерференции.

Кроссинговер. Влияние внешних факторов и генотипа на частоту кроссинговера Изменчивость частот рекомбинации и относительное постоянство расположения генов в хромосомах и группах сцепления.

Молекулярные основы наследственности.

Репликация. Доказательство полуконсервативного механизма репликации (М.Мезельсон и Ф.Сталь). Репликация *in vitro* открытие бактериальной ДНК-полимеразы I (А. Корнберг).

Понятие матрицы и затравки. Проблема инициации репликации, РНК-затравки (праймеры). Значение генетических методов в исследовании репликации *in vitro* и *in vivo*.

Что происходит в вилке репликации. Двухнаправленность репликонов. Понятие реплисома (Б.Альбертс) и сложность белковых комплексов репликации. Лидирующая и отстающая нити ДНК. Фрагменты Оказаки. Репликативная и корректорская функции аппарата репликации.

Необходимые и достаточные свойства хромосомы. Нуклеотидная последовательность центромер, теломер, репликаторов.

Репарация. Проблема стабильности генетического материала. Двойная спираль ДНК как резерв обеспечения ее стабильности. Основные типы повреждений и репарации ДНК. Контрольные точки (checkpoints) клеточного цикла. Координированный ответ на повреждение клетки ("стресс"-реакция) и ее генетического материала (репарация).

Действие ультрафиолетового света и образование цикlobутановых димеров. Фотореактивация.

Экспизионная репарация. Экспизия оснований и нуклеотидов. Апуриновые и апиримидиновые сайты. ДНК-гликозилазы. Репарация по механизму "режь-латай" ("cut-n-patch"). Репаративный синтез ДНК. Связь репарации и транскрипции.

Репарация ДНК, несущей неспаренные основания (mismatch repair). Плейотропия генов, контролирующая этот процесс.

SOS - репарация, или репарация, склонная к ошибкам как источник мутаций. Репликация в обход повреждений. Связь репарации и рекомбинации. Репарация ДНК с двойными разрывами.

Рекомбинация в широком смысле. Митотический кроссинговер между геном и центромерой у дрозофилы (К. Штерн). Стадия четырех нитей и два варианта расхождения кроссоверных хроматид.

Транспозиции. Контролирующие элементы кукурузы (Б. МакКлинток), мигрирующие генетические элементы дрозофилы. Структура транспозонов и механизмы транспозиции Ретротранспозоны.

ИЗМЕНЧИВОСТЬ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА

Типы изменчивости: наследственная, ненаследственная (модификационная), комбинативная, мутационная, онтогенетическая, эпигенетическая. Их значение в эволюции и обеспечении адаптивной стратегии видов. Условность классификации типов изменчивости. Типы изменчивости генетического материала (типы мутаций).

Изменчивость кариотипа

Полиплоидия и анеуплоидия. Кариотип. Стабильность и изменчивость числа хромосом в эволюции и онтогенезе. Проблема полиплоидии у животных. Фенотипические характеристики полиплоидов. Оптимальная пloidность. Сбалансированные и несбалансированные полиплоиды.

Анеуплоидия, или гетероплоидия. Полисомия, моносомия, нуллисомия. В-хромосомы. Фенотипическое проявление.

Хромосомные перестройки: внутрихромосомные (дефишенсы, делеции, дупликации, инверсии), межхромосомные (транслокации, транспозиции). Хромосомный полиморфизм. Фенотипический эффект перестроек. Инверсии: парацентрические и перичцентрические. Множественные инверсии. Конъюгация инвертированных и нормальных хромосом. Кроссинговер в инверсиях и его последствия. Транслокации. Конъюгация и варианты расхождения хромосом в мейозе. Совместимые и несовместимые транслокационные комплексы Робертсоновские транслокации. Транспозиции. Роль мигрирующих элементов в транспозиции генов. Эффект положения в результате перестроек. Рекомбинационный механизм хромосомных перестроек. Хромосомные перестройки и видообразование

Мутационный процесс

Мутационная теория Коржинского - де Фриза. Теория мутационного процесса. Проблема определения мутации. Генные мутации: транзиции, трансверсии, вставки и выпадения нуклеотидов, внутригенные перестройки. Спонтанные и индуцированные мутации. Открытие индуцированного мутационного процесса (Г.А.Надсон и Г.С. Филиппов, Г.Дж.Меллер). Физиологическая гипотеза мутационного процесса - мутации и репарация (М.Е.Лобашев). Генетический контроль мутационного процесса: гены (мутации)-мутаторы и антимутаторы. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости Н.И.Вавилова.

Структура и функции гена.

Теория гена Формирование представлений о гене (В.Л.Иоганнссен). Теория гена Т.Х.Моргана: ген как единица мутации, рекомбинации и функции. Критерии аллелизма.

Представление о гене в зависимости от разрешающей способности генетического анализа. Ступенчатый аллелизм у дрозофилы и центровая теория гена (А.С.Серебровский, Н.П.Дубинин). Матричный принцип и Центральная догма молекулярной биологии. Перекрывающиеся гены бактериофагов. Мозаичные и разорванные гены эукариот. Интроны, экзоны, сплайсинг. Молекулярная биология гена. Гены и другие генетические элементы.

Генетический код. Колинеарность структур: гена и кодируемого им белка. Теоретическая постановка проблемы кода. Экспериментальное определение свойств кода (Ф.Крик и др.).

Действие гена. Транскрипция. Ее основные этапы. м-РНК как переносчик генетической информации к рибосомам. Время жизни м-РНК, структура. Трансляция (синтез белка) как основной этап выражения генной дискретности. Основные этапы и молекулы - участники трансляции. Роль тРНК и правила взаимодействия кодонов и антикодонов. Рибосомы. Сигналы инициации и терминации трансляции. Генетический контроль транскрипции и трансляции.

Регуляция действия гена. Уровни регуляции экспрессии генов. Адаптивные и конститутивные ферменты. Регуляция транскрипции: теория оперона прокариот (Ф.Жакоб и Ж.Моно). Компоненты системы негативной регуляции на примере индуцибельной системы *lac*-оперона *E.coli*: промотор, оператор и др. Структурные гены. Ген-регулятор. Репрессоры и эффекторы. Интерференция РНК. Регуляция экспрессии стабильных мРНК на уровне трансляции. Пост-транскрипционная регуляция. Пост-трансляционная регуляция. Протеомика.

Геномика. Геносистематика. Метагеномика.

Модификационная изменчивость

Модификации - ненаследуемые изменения. Модификации как выражение нормы реакции. Типы модификаций: адаптивные модификации, морфозы, фенкопии и фенотипическая супрессия. Длительные модификации. Механизмы модификаций. Стресс и неспецифические адаптации. Тепловой шок SOS-репарация у *E.coli*. Прионные заболевания как результат модификаций вторичной и третичной структуры белка. Парадокс "белковой наследственности" и механизмы эпигенетической наследственности/изменчивости. Взаимосвязь модификационной и наследственной изменчивости.

ГЕНЕТИКА И ЭВОЛЮЦИЯ

Генетические основы эволюции

Основы синтетической теории эволюции. Эволюционные теории Ж.Б. Ламарка и Ч.Дарвина. Определенная и неопределенная изменчивость. Учение В.Л.Иоганнсена о чистых линиях и доказательство неэффективности отбора модификаций. Дарвинизм и Менделизм: от противопоставления к синтезу. Макро- и микроэволюция (Ю.А. Филипченко). Генетика популяций. Популяция - единица эволюционного процесса. Генофонд, частоты генотипов и частоты аллелей. Закон Харди-Вайнберга. Генетическая гетерогенность популяций: полиморфизм и средняя гетерозиготность. Элементарное эволюционное событие - изменение частот аллелей в популяции. Факторы динамики популяций: отбор (типы отбора), мутационный процесс, поток генов, волны жизни и дрейф генов, инбридинг, изоляция.

2.2. СПЕЦИАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ГЕНЕТИКИ

Репликация Репликация однонитевых вирусов. Полуконсервативная репликация хромосом. ДНК-полимеразы II и III *Escherichia coli*.

Сравнение репликации у про- и эукариот. Множественность ДНК-полимераз. Разная точность репликации.

Искусственные хромосомы. Их использование в геномных проектах.

Значение окислительного стресса и путь сигнальной трансдукции.

Апоптоз у млекопитающих. Белок P53.

Молекулярный механизм гомологичной рекомбинации. Явление конверсии у дрожжей (К.Линдегрэн) и нейроспоры (М. Митчелл). Соотношения 3:1 и 1:3; 2:6, 6:2, 5:3, 3:5 в тетрадах.

Молекулярная модель рекомбинации Р.Холлидэ и др. Роль одно- и двунитевых разрывов в ДНК. Образование гетеродуплексов.

Энзимология рекомбинации у бактерии *E. coli*. Белки RecA, Ssb, RecBCD и др. Связь с репликацией и репарацией. Значение χ -сайта. Сопоставление с эукариотическими системами.

Понятие плазмиды. Структура att-сайта в геномах фага и бактерии. Сайт-специфическая рекомбинация генов иммуноглобулинов

Нерегулярные типы полового размножения. Амфимиксис и апомиксис. Партеногенез (гаплоидный и диплоидный), гиногенез, андрогенез.

Проблема геномного импринтинга.

Генетические механизмы у высших эукариот.

Животные. Типы определения пола: хромосомный, гапло-диплоидный, эпигенетический. Балансовая теория определения пола на примере дрозофилы. Пол-определяющая роль Y-хромосомы у человека. Соматический мозаицизм женского пола у человека и животных. Сперматогенез и овогенез в сравнительном аспекте. Оплодотворение у разных объектов. Роль цитоплазмы. Анизогамия. Геномный импринтинг.

Растения. Стадии спорофита и гаметофита. Двудомность, однодомность, гермафродитизм.. Половые хромосомы. Макроспорогенез. Развитие зародышевого метка. Микроспорогенез. Макро- и микрогаметогенез. Двойное оплодотворение. Ксении. Системы несовместимости.

Генетические механизмы у прокариот. Проблема гибридизации у бактерий. Конъюгация *E. coli* (Дж.Ледерберг и Э.Тейтем). Характеристика процесса и продуктов конъюгации: половые типы, фактор F, гаплоидность продуктов конъюгации, инфекционность фактора F, полярность переноса генетического материала, последовательность переноса генов, отношения эписомы - фактора F и бактериальной "хромосомы".

Трансформация. Компетентность. Размер трансформирующего фрагмента. Трансформация в природе и эксперименте у разных видов бактерий. Картирование на коротких расстояниях.

Трансдукция. Типы трансдукции: общая, или неспецифическая, специфическая, или профагосцепленная, абортивная. Специфическая трансдукция на примере бактериофага ϕ и *E.coli*. Соотношение и генетический контроль литического и лизогенного путей. Аберрантная эксцизия профага и образование трансдуцирующих частиц. Размеры трансдуцируемого фрагмента. Возможности генетического анализа при конъюгации, трансформации и трансдукции.

Нехромосомное наследование. Пластидная наследственность. Материнский и отцовский типы наследования Передача пластид при оплодотворении. Структура пластидного генома.

Митохондриальная наследственность Цитоплазматическая мужская стерильность у растений. Наследование через митохондрии. Ядерные гены-восстановители фертильности. Практическое значение. Вегетативные (митохондриальные) и генеративные (ядерные) мутанты дрожжей неспособные к дыханию, сравнение наследования признака в тетрадном анализе. Структура и мутации митохондриального генома дрожжей и других объектов.

Клеточные органеллы, содержащие ДНК как носители наследственной информации. симбиогенетическая гипотеза происхождения эукариотической клетки (. Инфекционная наследственность: бактерии и вирусы-симбионты эукариотических клеток. Критерии нехромосомного наследования.

Цитоплазматическая наследственность: преддетерминация цитоплазмы, прионы.

Универсальные свойства генетического материала. Генная и клеточная инженерия. Разнообразие проявления основных генетических закономерностей. Моно- и полигибридные расщепления на гаметическом и зиготическом уровнях, в случайной выборке гамет и в тетрадном анализе, у эукариот, прокариот и вирусов. Универсальные свойства генетического материала: относительная стабильность, дискретность, линейность, непрерывность. ДНК как универсальный носитель генетической информации

Клеточная инженерия. Элементы парасексуального цикла у разных объектов. Культура соматических клеток растений и животных. Реконструкция клеток. Возможность регенерации растений из отдельных клеток. Внутривидовая и межвидовая гибридизация соматических клеток растений и животных. Гибридизация соматических клеток в генетике человека.

Генная инженерия. Векторная трансформация про- и эукариот. Типы векторов. Генная инженерия в природе: система генетической колонизации почвенные бактерии - высшие растения. Получение генов: синтез, выделение и клонирование. Эндонуклеазы рестрикции. Банки (библиотеки) генов. Количественные и качественные характеристики: вероятность клонирования всего генома, идентификация искомого гена по экспрессии, гибридизации с ДНК-зондом, иммунологическая идентификация белков-генных продуктов и т.д., Сайт-направленный мутагенез. Основные приемы генной инженерии, полимеразная цепная реакция, рестрикционное картирование, секвенирование ДНК, слияние генов и репортерные гены, обратная транскрипция и банки генов на основе к-ДНК, двугибридные системы, ДНК-фингерпринт. Биотехнология и практическое применение генной инженерии. Создание продуцентов, «генетически модифицированные» организмы, генодиагностика и генотерапия, криминалистика, установление родства. Проект «Геном человека» и другие геномные проекты. Геномика.

Онтогенетическая изменчивость. Детерминация и дифференцировка. Проблема тотипотентности соматических клеток и вопрос об онтогенетической изменчивости генетического материала. Трансплантация ядер на ранних стадиях.

Перестройки генов в онтогенезе. Дифференцировка иммуноглобулинов млекопитающих. Трансформация типов спаривания у гомоталличных дрожжей *S.cerevisiae*. Поверхностные антигены трипаносом.

Экологическая генетика

Синэкология и биологические факторы изменчивости. Вирусы и экзогенная ДНК. Токсины микроорганизмов (бактерий и грибов), стресс. Пересадка тканей и иммунологический стресс.

Аутэкология и генетический контроль устойчивости организмов к факторам среды. Аномалии систем репарации у человека. Наследственная чувствительность к производственным вредностям. Фармакогенетика.

Генетическая токсикология. Природные и антропогенные мутагены и генетически-активные факторы среды: физические, химические, биологические. Принцип универсальности биологической организации и относительная специфичность мутагенов. Тест-системы и система тестов в генетической токсикологии. Объекты и учитываемые эффекты: хромосомные aberrации в клетках растений и животных, доминантные и рецессивные летали у дрозофилы, митотический кроссинговер и конверсия у дрожжей, мутагенез у бактерий и т.д. Тест Эймса. Активация промутагенов метаболитами

системами организма *in vivo* и *in vitro*. Проблема высокой чувствительности, пропускной способности тестов и возможности экстраполяции на человека. Фенотипическое проявление предмутационных изменений. Пути мутагенеза и антимутагенез. Мутагенез и канцерогенез. Уменьшение генетической опасности. Генетический мониторинг природных популяций и охрана генофонда.

Генетика человека

Методы генетики человека. Человек как объект генетики. Признаки, гены и условные обозначения в родословных. Генеалогический метод. Наследование доминантных, рецессивных, аутосомных и сцепленных с полом признаков. Близнецовый метод (Ф. Гальтон). Однояйцевые и разнаяйцевые близнецы (ОБ и РБ). Проблема наследственности и среды в проявлении признаков. Конкордантность и дискордантность. Цитогенетический метод. Кариотип человека. Дифференциальная окраска хромосом. Половой хроматин. Гибридизация соматических клеток. Геном человека. Цитологический метод в криминалистике, медицине и спорте. Популяционный метод. Полиморфизм человеческих популяций. Частоты аллелей. Генетические последствия близкородственных браков. Мутационный процесс. Оценка частот мутирования. Проблема отбора. Методы смежных биологических наук в генетике человека. Генетика народонаселения. Геногеография и пространственная структура генофонда человека. Человеческие расы и этнические группы. Биологическая и сигнальная (М.Е.Лобашев) наследственность.

Медицинская генетика. Генетический груз. Генетическая компонента заболеваний. Факторы риска. Наследственные болезни метаболизма. Молекулярные болезни. Моногенные и полигенные заболевания. Хромосомные болезни. Аномалии половых хромосом. Синдромы Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера. Аномалии аутосом. Синдром Дауна и др. Диагностика наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Выявление гетерозиготного носительства. Генодиагностика. Проблема лечения наследственных заболеваний. Генотерапия. Евгеника. Медико-генетическое консультирование. Проблема генетической паспортизации.

Генетические основы селекции

Предмет селекции, ее цели и задачи. Селекционные принципы в использовании биологических ресурсов: рыболовство, охотничье и лесное хозяйство. Сорт, порода, штамм. Модели пород и сортов. Значение исходного материала и использование мировых генетических ресурсов. Генетические коллекции. Типы скрещиваний: инбридинг и аутбридинг. Инбредная депрессия и гетерозис. Механизмы гетерозиса и проблема его закрепления. Значение генетических методов в селекции растений, животных и микроорганизмов. Клонирование, мутагенез, гибридизация, гетерозис, гаплоидия и полиплоидия, отдаленная гибридизация. Сигнальные маркеры. Методы клеточной и генной инженерии. Трансплантация эмбрионов животных. Генетически модифицированные организмы.

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ВСТУПИТЕЛЬНЫХ ЭКЗАМЕНОВ:

Раздел 2.1. Общие вопросы

1. Моногибридное скрещивание. Законы Менделя
2. Дигибридное скрещивание. 3 закон Менделя
3. Полигибридное скрещивание
4. Взаимодействие аллельных генов. Неполное доминирование. Кодоминирование.

5. Взаимодействие аллельных генов. Сверхдоминирование. Межаллельная комплементация.
6. Взаимодействие неаллельных генов. Комплементарность.
7. Взаимодействие неаллельных генов. Эпистаз.
8. Взаимодействие неаллельных генов. Полимерия.
9. Сцепленное наследование. Закон Моргана.
10. Генетика пола.
11. Сцепленное с полом наследование
12. Плейотропное действие гена. Гены-модификаторы. Экспрессивность, пенетрантность.
13. Цитологические основы наследственности Митоз и мейоз как основные типы клеточных делений у эукариот.
14. Молекулярные основы наследственности. Репликация.
15. Типы репарации
16. Реализация генетической информации. Транскрипция. Трансляция.
17. Понятия о геноме.
18. Уровни регуляции работы генов. Претранскрипционный, транскрипционный.
19. Уровни регуляции работы генов. Посттранскрипционный, трансляционный.
20. Типы изменчивости: наследственная, ненаследственная (модификационная), комбинативная, мутационная, онтогенетическая, эпигенетическая.
21. Геномные мутации . Анеуплоидия, или гетероплоидия.
22. Хромосомные мутации.
23. Генные мутации.
24. Основы синтетической теории эволюции.

Раздел 2.2. Частные вопросы генетики

1. Апоптоз у млекопитающих
2. Молекулярный механизм гомологичной рекомбинации.

3. Нерегулярные типы полового размножения.
4. Проблема геномного импринтинга.
5. Генетические механизмы у высших эукариот. Типы определения пола: хромосомный, гапло-диплоидный, эпигенетический. Балансовая теория определения пола на примере дрозофилы.
6. Генетические механизмы у прокариот. Конъюгация. Трансформация. Трансдукция.
7. Нехромосомное наследование. Митохондриальная наследственность.
8. Универсальные свойства генетического материала.
9. Клеточная инженерия.
10. Генная инженерия.
11. Онтогенетическая изменчивость.
12. Экологическая генетика.
13. Генетическая токсикология.
14. Генетика человека. Человек как объект генетики. Признаки, гены и условные обозначения в родословных. Генеалогический метод.
15. Признаки, гены и условные обозначения в родословных.
16. Близнецовый метод (Ф. Гальтон). Однояйцевые и разнаяйцевые близнецы (ОБ и РБ). Проблема наследственности и среды в проявлении признаков. Конкордантность и дискордантность.
17. Цитогенетический метод. Кариотип человека. Дифференциальная окраска хромосом. Половой хроматин. Гибридизация соматических клеток. Геном человека. Цитологический метод в криминалистике, медицине и спорте.
18. Популяционный метод. Полиморфизм человеческих популяций. Частоты аллелей. Генетические последствия близкородственных браков.
19. Медицинская генетика. Генетический груз. Генетическая компонента заболеваний. Факторы риска.
20. Наследственные болезни метаболизма. Молекулярные болезни. Моногенные и полигенные заболевания.
21. Хромосомные болезни. Аномалии половых хромосом. Синдромы Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера. Аномалии аутосом. Синдром Дауна и др.

22.Диагностика наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Выявление гетерозиготного носительства.

23.Генодиагностика. Проблема лечения наследственных заболеваний. Генотерапия. Евгеника.

24. Медико-генетическое консультирование. Проблема генетической паспортизации

25.Клеточная инженерия. Элементы парасексуального цикла у разных объектов. Культура соматических клеток растений и животных. Гибридизация соматических клеток в генетике человека.

26. Генная инженерия. Векторная трансформация про- и эукариот. Биотехнология и практическое применение генной инженерии. Создание продуцентов, «генетически модифицированные» организмы, генодиагностика и генотерапия, криминалистика, установление родства.

27.Проект «Геном человека» и другие геномные проекты. Геномика.

Образец билета для сдачи вступительного экзамена

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И.П.Павлова Министерства здравоохранения Российской Федерации» Кафедра медицинской биологии и генетики	
вступительный экзамен (аспирантура)	Дисциплина «Генетика»
Экзаменационный билет № 4	
1. Законы Г.Менделя.	
2. Методы генетики человека	
3. Апоптоз.	
Утверждено на заседании кафедры медицинской биологии и генетики «19» 01. 2022 года, протокол № 337 Зав. кафедрой Корженевская М.А.	

ЛИТЕРАТУРА

Основная:

1. Айала Ф. , Кайгер Дж.. Современная генетика- Т. 1-3. М., "Мир". 1987, 1988

2. Албертс Б., Брей Д., Льюис Дж., Рэфф М., Роберте К., Уотсон Дж., Молекулярная биология клетки. Т.1-3. М., "Мир", 1994
3. Алтухов Ю.П. Генетические процессы в популяциях, М., 2003
4. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И., 1984 Медицинская генетика. М. Гайсинович А.Е., Зарождение и развитие генетики. М., "Наука", 1988
5. Глазер В.М., Ким А.И., Орлова Н.Н., Удина И.Г., Алтухов Ю.П. Задачи по современной генетике. М., 2005.
6. Горбунова В.Н., Баранов В.С., Введение в молекулярную диагностику и гемотерапию наследственных заболеваний СПб, "Специальная литература", 1997
7. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика, изд. Новосиб. Ун-та, 2002
8. Иванов В.И. Генетика, М. :ИКЦ «Академкнига», 2006.
9. Инге-Вечтомов С.Г., Генетика с основами селекции. СПб., "Н-Л".2010.-718с
10. Кайданов Л.З, Генетика популяций. М., "Высшая школа".- 1996.
11. Клаг У., Каммингс М. основы генетики, М. Техносфера, 2007
12. Лобашев М.Е., Генетика. Изд/ГУ. 1967
13. Лутова Л.А. и др. «Генетика развития растений», СПб, «Н-Л», 2010.-431с
14. Льюис Б., Гены. М, "Мир".1987.
15. Мендель Г., Опыты над растительными гибридами. М., "Наука".1965.
16. Смирнов В.Г., Цитогенетика. М., "Высшая школа".1991.
17. Паткин Е.П. Эпигенетические механизмы распространенных заболеваний человека. СПб, Нестор-История. 2008
18. Пухальский В.А. Введение в генетику (краткий конспект лекций) М., 2007.
19. Стент Г, Кэлиндер Р., Молекулярная генетика. М., "Мир". 1981.
20. Уотсон Дж., Молекулярная биология гена. М., "Мир". 1978.
21. Уотсон Дж., Туз Дж., Курц Д., Рекомбинантные ДНК. М, "Мир", 1986.
22. Фогель Ф. Мотульски А. Генетика человека. Т. 1-3. М., "Мир", 1989.
23. Фолкнер Д.С. Введение в генетику количественных признаков. М., "Агропромиздат", 1985.
24. Эпигенетика (под ред. С.Д. Эллис, Т.Дженювейна, Д.Рейнберг), Техносфера, 2010.

Дополнительная:

1. Баранов В.С., Баранова Е.В, Иващенко Т.Э., Асеев М.В. Геном человека и гены «предрасположенности» (Введение в предиктивную медицину).-СПб.: Интермедика, 2000.-271с.
2. Эллис С.Д., Дженювейн Т., Рейнберг Д. «Эпигенетика», Техносфера, М., 2010, 496с.
3. Бочков Н.П. Клиническая генетика.- М.:ГЭОТАР-МЕД, 2006.-448с.
4. Гинтер Е.К. Медицинская генетика.-М.: Медицина, 2003.-445с.
5. Иванов В.И., Барышникова Н.В., Билева Д.С. и др. Генетика.-М.:ИКЦ «Академкнига»,2006.-638с.
6. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. СибУнивер. Изд.Новосибирск. 2006, 475с.
7. Краснопольская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ. Справочное пособие для врачей. –М:Фохат, 2005.-364с.
8. Клаг У., Каммингс М. Основы генетики.М.:Техносфера, 2007.-887с.:с илл.
9. Альбертс Б., Брей Д., Льюис Д., Рэфф М., Роберте К., Уотсон Д. Молекулярная биология клетки, в 3-х томах.-М.:Мир.1994.
10. Фаллер Д.М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. Руководство для врачей.М., БИНОМ-Пресс.2003.