

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

ПРИНЯТО

на заседании кафедры генетики и
фундаментальной медицины биологического
факультета

Протокол от «18» октября 2022 г. № 3

Зав. кафедрой  / Хуснутдинова Э.К.

УТВЕРЖДЕНО

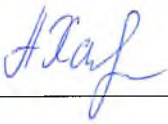
Проректор по учебно-методической работе



/ Галимханов А.Б.
«24» октября 2022 г.

**УРОВЕНЬ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
ПОДГОТОВКА КАДРОВ ВЫСШЕЙ КВАЛИФИКАЦИИ**

**ПРОГРАММА
вступительного экзамена по научной специальности
1.5.7. Генетика**

Разработчик:  / канд. биол. наук, доцент Нурғалиева А.Х.

Уфа – 2022

ОБЩИЕ ТРЕБОВАНИЯ.

Программа вступительного испытания в аспирантуру по научной специальности **1.5.7. «Генетика»** составлена в соответствии с требованиями ФГТ.

Данная программа вступительных испытаний предназначена для определения практической и теоретической подготовленности выпускников к выполнению образовательной программы подготовки научных и научно-педагогических кадров и представляет собой перечень и краткое содержание тем, список рекомендованной литературы для сдачи вступительного экзамена.

Вступительные испытания проводятся в форме экзамена, целью которого является выявление способности и готовности абитуриента к обучению по образовательным программам аспирантуры. На экзамене для испытания знаний соискателя предлагаются 3 вопроса: по различным разделам (темам) по генетике. Ожидается, что поступающий продемонстрирует знакомство с источниками и литературой по вопросам предстоящих научных исследований. Ответ оценивается по 100-бальной шкале.

Программа обсуждена и одобрена на заседании кафедры генетики и фундаментальной медицины биологического факультета ФГБОУ ВО «Башкирский государственный университет» (протокол № 3 от «18» октября 2022 г.).

Область науки:

1. Естественные науки

Группа научных специальностей:

1.5. Биологические науки

Наименование отрасли науки, по которой присуждаются ученые степени:

Биологические науки

Шифр научной специальности:

1.5.7 Генетика

КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ЗНАНИЙ АБИТУРИЕНТОВ НА ЭКЗАМЕНЕ.

Баллы	Критерии
0-39	Не усвоена большая часть изученного ранее материала, имеются лишь отдельные отрывочные представления, не прослеживаются межпредметные связи. Не проявлена способность доказательно объяснять факты и процессы; отсутствует умение критично относиться к научной информации, а также собственная точка зрения и логические рассуждения относительно проблемных вопросов. Отрывочные теоретические высказывания не иллюстрируются собственными наблюдениями, примерами из учебной практической деятельности. Владеет общенаучной и профессиональной терминологией, испытывает значительные затруднения в ответах на уточняющие и дополнительные вопросы членов экзаменационной комиссии.
40-59	Знает основной материал, но испытывает трудности в его самостоятельном изложении; ориентируется в вопросах с помощью дополнительных уточнений; испытывает трудности в объяснении фактов и процессов. В ответе ссылается на классические труды и работы современных исследователей, но не в полном объеме; слабо прослеживаются межпредметные связи, нарушена логика в выстраивании ответа.
60-79	Демонстрирует достаточно высокий уровень овладения теоретическими знаниями, свободно ориентируется в специальных терминах. В ответе ссылается на классические общепризнанные научные труды и работы современных авторов. Проявляет умение доказательно объяснять факты и

	явления, однако, допускает некоторые неточности. Ответ иллюстрируется собственными наблюдениями, примерами из учебной практической деятельности; прослеживаются межпредметные связи. В целом ответ имеет логическую последовательность в изложении материала, речь профессионально грамотная, на вопросы предоставляет развернутые правильные ответы.
80-100	Демонстрирует высокий уровень владения теоретическими знаниями; свободно ориентируется в вопросах теории и практики. В своем ответе он 3 апеллирует к классическим трудам и работам современных исследователей; проявляет умение доказательно объяснять факты и явления; владеет навыком выявлять причинно-следственные и межпредметные связи. Обнаруживает умение критично относиться к научной информации, доказательно формулируем свое мнение. Ответ логически построен, речь грамотная, осмысленно использует в суждениях общенаучную и профессиональную терминологию, не затрудняется в ответах на заданные членами комиссии вопросы.

СОДЕРЖАНИЕ СПЕЦИАЛЬНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.

Тема 1. Введение в генетику и селекцию. Законы наследования признаков

Предмет генетики. Понятие о наследственности и изменчивости. Место генетики среди биологических наук. Истоки генетики. Понятия: ген, генотип и фенотип. Фенотипическая и генотипическая изменчивость, мутации. Основные этапы развития генетики. Роль отечественных ученых в развитии генетики и селекции (Н.И. Вавилов, А.С. Серебровский, Н.К. Кольцов, Ю.А. Филипченко, С.С. Четвериков и др.).

Значение генетики для решения задач селекции, медицины, биотехнологии, экологии.

Понятие о генетической информации. Доказательства роли ядра и хромосом в явлениях наследственности. Локализация генов в хромосомах. Роль цитоплазматических факторов в передаче наследственной информации.

Основные закономерности наследования. Цели и принципы генетического анализа. Методы: гибридологический, мутационный, цитогенетический, популяционный, близнецовый, биохимический.

Основы гибридологического метода: выбор объекта, отбор материала для скрещиваний, анализ признаков, применение статистического метода. Разрешающая способность гибридологического метода. Генетическая символика. Моногибридные и полигибридные скрещивания.

Закономерности наследования при моногибридном скрещивания, открытые Г.Менделем: единообразие гибридов первого поколения, расщепление во втором поколении. Представление Г.Менделя о дискретной наследственности (факториальная гипотеза).

Представление об аллелях и их взаимодействиях: полное и неполное доминирование, кодоминирование. Закон "чистоты гамет". Гомозиготность и гетерозиготность. Анализирующее скрещивание, анализ типов и соотношения гамет у гибридов. Расщепление по фенотипу и генотипу во втором поколении и анализирующем скрещивании при моногенном контроле признака и разных типах аллельных взаимодействий (3:1, 1:2, 1:1).

Относительный характер доминирования. Возможные биохимические механизмы доминирования.

Закономерности наследования в ди- и полигибридных скрещиваниях при моногенном контроле каждого признака: единообразие первого поколения и расщепление во втором поколении. Закон независимого наследования генов. Статистический характер расщеплений. Общая формула расщеплений при независимом наследовании. Значение мейоза в осуществлении законов "чистоты гамет" и независимого наследования. Условия осуществления "менделевских" расщеплений.

Тема 2. Взаимодействие неаллельных генов. Пол и механизмы его определения

Представление о генотипе как сложной системе аллельных и неаллельных взаимодействий генов. Плейотропное действие генов. Пенетрантность и экспрессивность.

Отклонения от менделевских расщеплений при ди- и полигенном контроле признаков.

Неаллельные взаимодействия: комплементарность, эпистаз, полимерия. Биохимические основы неаллельных взаимодействий.

2.2 Хромосомное определение пола и наследование признаков, сцепленных с полом. Половые хромосомы, гомо- и гетерогаметный пол; типы хромосомного определения пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Значение рецессивных скрещиваний для изучения сцепленных с полом признаков. Наследование при нерасхождении половых хромосом. Балансовая теория определения пола. Гинандроморфизм.

Тема 3. Сцепленное наследование генов и процесс рекомбинации признаков

Значение работ школы Т.Моргана в изучении сцепленного наследования признаков. Особенности наследования при сцеплении. Группы сцепления.

Кроссинговер. Доказательства происхождения кроссинговера в мейозе и митозе на стадии четырех нитей. Значение анализирующего скрещивания и тетрадного анализа при изучении кроссинговера. Цитологические доказательства кроссинговера.

Множественные перекресты. Интерференция. Линейное расположение генов в хромосомах. Основные положения хромосомной теории наследственности по Т.Моргану.

Генетические карты, принцип их построения у эукариот. Использование данных цитогенетического анализа для локализации генов. Цитологические карты хромосом. Митотический кроссинговер и его использование для картирования хромосом. Построение физических карт хромосом с помощью методов молекулярной биологии.

Тема 4. Мутационная изменчивость

Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа. Адаптивный характер модификаций.

Использование математических методов при анализе изменчивости организмов. Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения, роль в эволюции и селекции.

Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Автополиплоиды, особенности мейоза и характер наследования. Аллополиплоиды. Амфидиплоидия как механизм возникновения плодовитых аллополиплоидов. Роль полиплоидии в эволюции и селекции. Анеуплоидия: нуллисомии, моносомии, полисомии, их использование в генетическом анализе. Особенности мейоза и образования гамет у анеуплоидов, их жизнеспособность и плодовитость.

Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки: делеции, дупликации, инверсии, транслокации, транспозиции. Механизмы их возникновения, использование в генетическом анализе для локализации отдельных генов и составления генетических карт. Особенности мейоза при различных типах перестроек.

Классификация генных мутаций. Представление о прямых и обратных, генеративных и соматических, адаптивных и нейтральных, летальных и условно летальных, ядерных и неядерных, спонтанных и индуцированных мутациях. Общая характеристика молекулярной природы возникновения генных мутаций: замена оснований, выпадение или вставка оснований (нонсенс, миссенс и фреймшифт типа).

Роль мобильных генетических элементов в возникновении генных мутаций и хромосомных перестроек.

Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Количественная оценка частот возникновения мутаций. Многоэтапность и генетический контроль мутационного процесса. Радиационный мутагенез: генетические эффекты ионизирующего излучения и УФ-лучей. Закономерности "доза-эффект". Химический мутагенез. Особенности мутагенного действия химических агентов. Факторы, модифицирующие мутационный процесс. Антимутагены. Мутагены окружающей среды и методы их тестирования.

Тема 5. Генетические процессы в популяции. Генетические основы селекции

Понятие о виде и популяции. Популяция как естественно-историческая структура. Понятие о частотах генов и генотипов. Математические модели в популяционной генетике. Закон Харди - Вайнберга, возможности его применения. С.С.Четвериков - основоположник экспериментальной популяционной генетики.

Генетическая гетерогенность популяций. Методы изучения природных популяций. Факторы динамики генетического состава популяции (дрейф генов), мутационный процесс, межпопуляционные миграции действие отбора. Взаимодействие факторов динамики

генетической структуры в природных популяциях. Понятие о внутривидовом генетическом полиморфизме и генетическом грузе. Естественный отбор как направляющий фактор эволюции популяций. Понятие о приспособленности и коэффициенте отбора. Формы отбора: движущий, стабилизирующий, дизруптивный. Роль генетических факторов в эволюции.

Предмет и методология селекции. Генетика как теоретическая основа селекции. Учение об исходном материале. Центры происхождения культурных растений по Н.И. Вавилову. Понятие о породе, сорте, штамме. Сохранение генофонда ценных культурных и диких форм растений и животных.

Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости (Н.И. Вавилов). Значение наследственной изменчивости организмов для селекционного процесса и эволюции.

Роль частной генетики отдельных видов организмов в селекции. Использование индуцированных мутаций и комбинативной изменчивости в селекции растений, животных и микроорганизмов. Роль полиплоидии в повышении продуктивности растений.

Системы скрещиваний в селекции растений и животных. Аутбридинг. Инбридинг. Коэффициент инбридинга - показатель степени гомозиготности организмов. Линейная селекция. Отдаленная гибридизация. Особенности межвидовой и межродовой гибридизации: скрещиваемость, фертильность и особенности расщепления у гибридов. Пути преодоления нескрещиваемости. Работы отечественных ученых: И.В. Мичурина, Г.Д. Карпеченко и др.

Явление гетерозиса и его генетические механизмы. Использование простых и двойных межлинейных гибридов в растениеводстве и животноводстве. Производство гибридных семян на основе цитоплазматической мужской стерильности. Коэффициенты наследуемости и повторяемости, их использование в селекционном процессе. Методы отбора: индивидуальный и массовый. Отбор по фенотипу и генотипу (оценка по родословной и качеству потомства). Влияние условий внешней среды на эффективность отбора. Перспективы методов генетической и клеточной инженерии в селекции и биотехнологии.

Тема 6. Теория гена. Структура гена

Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот (трансформация у бактерий, опыты с вирусами). Структура ДНК и РНК. Модель ДНК Уотсона и Крика. Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации: репликация, транскрипция и трансляция. Методологическое значение принципа передачи генетической информации: ДНК РНК белок.

Свойства генетического кода. Доказательства триплетности кода. Расшифровка кодонов. Вырожденность кода. Терминирующие кодоны. Понятие о генетической супрессии. Универсальность кода. Строение хромосом: хроматида, хромомеры, эухроматические и гетерохроматические районы хромосом. Изменения в организации морфологии хромосом в ходе митоза и мейоза. Репликация хромосом. Политения. Онтогенетическая изменчивость хромосом.

Молекулярная организация хромосом прокариот и эукариот. Компоненты хроматина: ДНК, РНК, гистоны, другие белки. Уровни упаковки хроматина, нуклеосомы.

Преимущества проблем "классической" и молекулярной генетики. Мутационные модели.

Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации. Полуконсервативный способ репликации ДНК. Полигенный контроль процесса репликации. Схема событий в вилке репликации. Понятие о репликоне. Особенности организации хромосом эукариот. Системы рестрикции и модификация. Рестрикционные эндонуклеазы.

Представление школы Моргана о строении и функции гена. Функциональный и рекомбинационный критерии аллелизма. Множественный аллелизм. Мутационная и рекомбинационная делимость гена. Работы школы Серебровского по ступечатому аллелизму. Псевдоаллелизм. Функциональный тест на аллелизм (цис-транс-тест).

Исследование тонкой структуры гена на примере фага T₄ (Бензер). Сопоставление физических и генетических размеров единиц карты для установления размеров гена и минимальной единицы мутирования и рекомбинации. Ген как единица функции (цистрон).

Молекулярные механизмы регуляции действия генов. Регуляция транскрипции на уровне промотора, функций РНК-полимеразы. Принципы негативного и позитивного контроля. Системная регуляция; роль циклической АМФ и гуанозинтрифосфата. Оперонные

системы регуляции (теория Жакоба и Моно). Генетический анализ лактозного оперона. Регуляция транскрипции на уровне терминации на примере триптофанового оперона.

Принципы регуляции действия генов у эукариот. Транскрипционно активный хроматин. Регуляторная роль гистонов, негистоновых белков, гормонов. Особенности организации промоторной области у эукариот. Посттранскрипционный уровень регуляции синтеза белков. Роль мигрирующих генетических элементов в регуляции генного действия.

Тема 7. Генетика человека

Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, онтогенетический, популяционный. Использование метода гибридизации соматических клеток для генетического картирования. Изучение структуры и активности генома человека с помощью методов молекулярной генетики. Программа "Геном Человека".

Проблемы медицинской генетики. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях. Хромосомные и генные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Скрининг генных дефектов. Использование биохимических методов для выявления гетерозиготных носителей и диагностики наследственных заболеваний. Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний. Генетическая опасность радиации и химических веществ. Генотоксикология. Перспективы лечения наследственных болезней. Задачи медико-генетических консультаций. Роль генетических и социальных факторов в эволюции человека.

СПИСОК РЕКОМЕНДУЕМОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. Учеб. - М.: Высшая школа, 1989 – 592 с.
2. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. Учебник для студентов высш.учеб.заведений. – Спб.: Изд-во Н-Л, 2010. – 720 с.
3. Геномика-медицине. Научное издание/ Под ред. академика РАМН В.И. Иванова и академика РАН Л.Л. Киселева. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2005. – 392 с.
4. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. - Новосибирск, 2002. – 459 с.
5. Баранов В.С., Баранова Е.В., Иващенко Т.Э., Асеев М.В. Геном человека и гены “предрасположенности” Введение в предиктивную медицину. СПб, 2000. 378 с., ил.
6. Врождённые пороки развития: пренатальная диагностика и тактика. Под ред. Б.М. Петраковского, М.В. Медведева, Е.В. Юдиной. Москва “Реальное время” — 298с.
7. Б. Глик, Дж. Пастернак. Молекулярная биотехнология. Принципы и применение. Москва, Мир. 2002. — 298с.
8. Горбунова В.Н., Баранов В.С. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. СПб.: “Специальная литература”1997. — 190с.
9. Иллариошкин С.К, Иванова — Смоленская И.А., Маркова Е.д. ДНК - диагностика и медико — генетическое консультирование в неврологии. Москва, Медицинское информационное агентство, 2002 — 205с.
10. Кириллова И.А., Кравцова Г. И., Кручинский Г.В. и др. Тератология человека. По ред. Г.И. Лазюка. М.: Медицина, 1996 — 310с.
11. М. Сингер, П. Берг. Гены и геномы. В 2- х томах, Москва, Мир,1998 — 428с.
12. Ф.Фогель, А. Мотульски. Генетика человека. М.: Мир в 3 — х томах, 1990 - 378с.
13. Ромеро Р., Пилу Д., Дженти Ф. и др. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития плода // Пер. с англ. – М.,1994.

14. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник.- М.: Медицина, 2003.- 448 с.
15. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАМН В.И. Иванова. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с.
16. Кайданов Л.З. Генетика популяции: учеб.пособие. - М.: Высшая школа, 1996.
17. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. В 3 т., пер. с англ. М.: Мир, 1987-1988

СОГЛАСОВАНО:

декан биологического факультета



Башкатов С.А.