



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение

Уфимский федеральный исследовательский центр Российской академии наук

Институт биохимии и генетики – обособленное структурное подразделение Федерального государственного бюджетного научного учреждения Уфимского федерального исследовательского центра Российской академии наук

УТВЕРЖДАЮ

И.о. заместителя руководителя УФИЦ
РАН по научно-организационной работе

И.Ф. Шаяхметов

« 6 » марта 2023 г.



ПРОГРАММА

вступительных испытаний по специальной дисциплине при приеме на обучение по программам аспирантуры – программам подготовки научных кадров в аспирантуре по научной специальности

1.5.7. Генетика

Программа вступительных испытаний
одобрена на заседание Ученого совета ИБГ УФИЦ РАН
от « 14 » марта 2023 г. Протокол № 2

Уфа 2023

Общие указания

Программа вступительного экзамена в аспирантуру по специальности 1.5.7. Генетика предназначена для лиц, желающих проходить обучение в Федеральном государственном бюджетном научном учреждении Уфимском федеральном исследовательском центре Российской академии наук.

В программе описываются порядок проведения вступительного испытания, критерии оценивания, приведен список вопросов программы.

Порядок проведения вступительных испытаний

Вступительное испытание проводится в форме экзамена на основе билетов. В каждом экзаменационном билете по 2 вопроса. Экзамен проходит в письменной форме. Подготовка к ответу составляет 1 академический час (60 минут) без перерыва с момента раздачи билетов. Задания оцениваются от 0 до 100 баллов в зависимости от полноты и правильности ответов.

Критерии оценивания

Оценка поступающему выставляется в соответствии со следующими критериями.

Отлично (80-100 баллов)

Поступающий в аспирантуру уверенно владеет материалом, приводит точные формулировки теорем и других утверждений, сопровождает их строгими и полными доказательствами, уверенно отвечает на дополнительные вопросы программы вступительного испытания.

Хорошо (60-79 баллов)

Поступающий в аспирантуру владеет материалом, приводит точные формулировки теорем и других утверждений, сопровождает их доказательствами, в которых допускает отдельные неточности. Отвечает на большинство дополнительных вопросов по программе вступительного испытания.

Удовлетворительно (20-59 баллов)

Поступающий в аспирантуру знаком с основным материалом программы, приводит формулировки теорем и других утверждений, но допускает некоторые неточности, сопровождает их доказательствами, в которых допускает погрешности, или описывает основную схему доказательств без указания деталей. Отвечает на дополнительные вопросы по программе вступительного испытания, допуская отдельные неточности.

Неудовлетворительно (менее 20 баллов)

Поступающий в аспирантуру не владеет основным материалом программы, не знаком с основными понятиями, не способен приводить формулировки теорем и других утверждений, не умеет доказывать теоремы и другие утверждения, не знает даже схемы доказательств. Не отвечает на большинство дополнительных вопросов по программе вступительного испытания.

Список примерных экзаменационных вопросов

1. Предмет генетики. Понятие о наследственности и изменчивости. Место генетики среди биологических наук. Истоки генетики. Современное определение понятия ген. Передача и реализация генетической информации.
2. Задачи и перспективы генетики. Связь генетики с другими биологическими науками. Значение генетики для решения задач селекции, медицины, биотехнологии, охраны природы.
3. Клетка как основа наследственности и воспроизведения. Доказательства роли ядра и хромосом в явлениях наследственности. Локализация генов в хромосомах. Роль цитоплазматических факторов в передаче наследственной информации.
4. Деление клетки и воспроизведение. Генетическая роль митоза и мейоза. Понятие жизненного цикла. Жизненные циклы у животных, растений и микроорганизмов. Значение смены гапло- и диплофазы для объединения и рекомбинации генов.
5. Кариотип. Строение хромосом. Изменения в организации хромосом и их морфологии в ходе митоза и мейоза. Репликация хромосом. Полиплоидия. Гигантские хромосомы. Онтогенетическая изменчивость хромосом. Полиплоидия.
6. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. Структура ДНК и РНК. Модель Уотсона-Крика. Функции нуклеиновых кислот в РНК и реализации генетической информации: репликация, транскрипция и трансляция. Методологическое значение принципа передачи генетической информации – ДНК - РНК - белок.
7. Генетический код и его свойства. Понятие о генетической супрессии. Молекулярная организация хромосом прокариот и эукариот. Компоненты хроматина: ДНК, РНК, гистоны и другие белки. Уровни упаковки хроматина, нуклеосомы.
8. Принципы и методы генетического анализа. Особенности гибридологического метода. Разрешающая способность гибридологического метода. Моногибридные и полигибридные скрещивания. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании, открытые Менделем. Представления Менделя о дискретной наследственности (факториальная гипотеза).
9. Представления об аллелях и их взаимодействиях. Закон "чистоты гамет". Понятие о генотипе и фенотипе. Гомозиготность и гетерозиготность. Анализирующее скрещивание.
10. Закономерности наследования в ди- и полигибридных скрещиваниях при моногенном контроле каждого признака. Закон независимого наследования генов. Статистический характер расщепления. Общая формула расщеплений при независимом наследовании.
11. Генетическая рекомбинация. Значение мейоза в осуществлении законов "чистоты гамет" и независимого наследования. Условия осуществления менделевских закономерностей. Отклонения от менделевских

расщеплений при ди- и полигенном контроле признаков. Неаллельные взаимодействия: комплементарность, эпистаз, полимерия. Биохимические основы неаллельных взаимодействий.

12. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование). Использование статистических методов при изучении количественных признаков.

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

14. Типы хромосомного определения пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Наследование при нерасхождении половых хромосом. Балансовая теория определения пола. Гинандроморфизм.

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

16. Генетические карты, принцип их построения у эукариот, классификация. Оценка сцепления.

17. Хромосомная теория наследственности Моргана, ее основные положения. Внеядерное наследование. Закономерности нехромосомного наследования, отличие от хромосомного наследования.

18. Материнский эффект цитоплазмы при отдаленной гибридизации у дрозофилы. Пластидная наследственность. Наследование устойчивости к антибиотикам у хламидомонады. Митохондриальная наследственность. Наследование дыхательной недостаточности у дрожжей и нейроспоры. Наследование через инфекцию.

19. Плазмидное наследование. Распространение плазмид у про- и эукариот. Особенности различных плазмид: трансмиссивность, несовместимость детерминирование признаков устойчивости к антибиотикам и другим лекарственным препаратам, образование колицинов и др. использование плазмид в генетических исследованиях.

20. Генетический анализ у прокариот. Особенности микроорганизмов как объекта генетических исследований. Организация генетического аппарата у бактерий. Методы, применяемые в генетическом анализе у бактерий и бактериофагов.

21. Модификационная изменчивость. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа. Адаптивный характер модификаций. Наследственная изменчивость. Типы наследственной изменчивости: комбинативная, геномная, хромосомные перестройки, генные мутации.

22. Развитие представлений о сложном строении гена. Мутационная и рекомбинационная делимость гена. Исследование тонкой структуры гена на примере фага Т4. Ген как единица функции. Интрон-экзонная организация гена.

23. Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации.

Полуконсервативный способ репликации ДНК. Полигенный контроль процесса репликации. Схема событий в вилке репликации. Понятие о репликоне. Особенности организации и репликации хромосом эукариот.

24. Системы рестрикции и модификации. Рестрикционные эндонуклеазы.

25. Проблемы стабильности генетического материала. Типы структурных повреждений в ДНК. Типы репарационных процессов. Механизмы эксцизионной и пострепликативной репарации, репаративный синтез ДНК. Роль репарационных систем в обеспечении генетических процессов.

26. Явления рекомбинации: гомологичный кроссинговер, сайт-специфическая рекомбинация, транспозиции.

27. Генетический контроль мутационного процесса. Связь мутабельности с функциями аппарата репликации. Механизмы спонтанного мутагенеза; гены мутаторы и антимутаторы. Механизмы действия аналогов оснований азотистой кислоты, акридиновых красителей. Мутагенез, опосредованный через процессы рекомбинации. Локализованный мутагенез. Автономная нестабильность генома.

28. Молекулярные механизмы регуляции действия генов. Регуляция транскрипции на уровне промотора, функции РНК-полимеразы. Принципы негативного и позитивного контроля. Системная регуляция; роль циклической АМФ и гуанозинтетрафосфата. Оперонные системы регуляции. Теория Жакоба и Моно. Регуляция транскрипции на уровне терминации.

29. Принципы регуляции действия генов у эукариот. Транскрипционноактивный хроматин. Регуляторная роль гистонов, негистоновых белков, гормонов. Особенности организации промоторной области у эукариот. Посттранскрипционные уровни регуляции синтеза.

30. Онтогенез как реализация наследственно детерминированной программы развития. Стабильность генома и дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе. Роль ядра и ядерно-цитоплазматических отношений.

31. Тканеспецифическая активность генов. Функциональные изменения хромосом в онтогенезе (пуффы "ламповые щетки"); роль гормонов, эмбриональных индукторов. Факторы, определяющие становление признаков в онтогенезе: плеiotропное действие генов, взаимодействие генов и клеток, детерминация.

32. Генетика соматических клеток. Применение метода соматической гибридизации для изучения процессов дифференцировки и для генетического картирования. Химерные (аллофенные) животные. Совместимость и несовместимость тканей. Генетика иммунитета. Генетические аспекты онкогенеза. Онкогены, онкобелки.

33. Задачи и методология генетической инженерии. Понятие о векторах. Методы выделения и синтеза генов. Векторы прокариот на основе плазмид и ДНК фагов. Способы получения рекомбинантных молекул ДНК, методы клонирования генов. Банк генов. Проблема экспрессии

гетерологических генов.

34. Векторы эукариот. Дрожжи как объекты генетической инженерии. Основы генетической инженерии растений и животных: трансформация клеток высших организмов, введение генов в зародышевые и соматические клетки животных. Задачи клеточной инженерии. Гибридомы.

35. Значение генетической инженерии для решения задач биотехнологии сельского хозяйства, медицины и различных отраслей народного хозяйства. Генотерапия наследственных заболеваний. Этические и социальные проблемы генной терапии.

36. Понятие о виде и популяции. Математические модели в популяционной генетике. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения. С.С.Четвериков - основоположник экспериментальной популяционной генетики.

37. Генетическая гетерогенность популяции. Методы изучения природных популяций. Полиморфизм ДНК и его использование в популяционно-генетических исследованиях. Факторы динамики генетического состава популяции. Взаимодействие факторов динамики генетического состава природных популяций.

38. Естественный отбор как единственный направляющий фактор эволюции популяции. Понятие о приспособленности и коэффициенте отбора. Формы отбора: движущий, стабилизирующий, дизруптивный. Роль генетических факторов в эволюции.

39. Геном человека. Определение генома и его основных элементов. Повторяющиеся последовательности ДНК. Методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, онтогенетический, популяционный.

40. Изучение структуры и активности генома человека с помощью методов молекулярной генетики (выделение ДНК, полимеразная цепная реакция, ПДРФ-анализ, блот-гибридизация, гибридизация *in situ*, клонирование, секвенирование последовательностей ДНК). Идентификация и изоляция генов (позиционное клонирование, прогулка и прыжки по хромосоме).

41. Проблемы медицинской генетики. Характеристика и типы мутаций. Генетическая гетерогенность наследственных заболеваний. Нетрадиционное наследование (геномный импринтинг, митохондриальные болезни, болезни экспансии тринуклеотидных повторов, антиципация). Прямые и косвенные методы молекулярной диагностики. ДНК- диагностика при различных типах наследования. Доимплантационная диагностика.

42. Селекция как наука. Генетика как теоретическая основа селекции. Учение об исходном материале. Центры происхождения культурных растений по Н.И.Вавилову. Понятие о породе, сорте, штамме. Использование индуцированных мутаций и комбинативной изменчивости в селекции растений, животных и микроорганизмов (продуцентов антибиотиков, витаминов, аминокислот). Перспективы методов генетической инженерии в селекции. Роль полиплоидии в повышении продуктивности растений. Системы

скрещиваний в селекции растений и животных. Аутбридинг. Инбридинг. Линейная селекция. Отдаленная гибридизация.

43. Особенности межвидовой и межродовой гибридизации; скрещиваемость, фертильность и особенности расщепления у гибридов. 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 и их использование в селекционном процессе.

44. Методы отбора. Индивидуальный и массовый отбор. Отбор до фенотипу. Отбор по генотипу (оценка по родословной и качеству потомства). Сибселекция. Влияние условий внешней среды на эффективности отбора. Перспективы методов генетической и клеточной инженерии в селекции и биотехнологии.

Литература для подготовки

1. Агаджанян А.В. Медицинская генетика в иллюстрациях и таблицах. Учебное пособие. М: Практическая медицина, 2022.
2. Азова М.М., Гигани О.Б., Щипков В.П. Генетика человека с основами медицинской генетики. Учебник. Издательство Кнорус, 2022.
3. Алферова, Г.А. Генетика : учебник для вузов. Под редакцией Г.А. Алферовой. 3-е изд., испр. и доп. М: Юрайт, 2020.
4. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы. Под ред. М.Р. Спейчер, С.Е. Антонаракис, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; научн. ред. В.С. Баранов, Т.К. Кащеева. М.: Издательство Н-Л, 2013.
5. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007.
6. Журавлева Г.А. Генная инженерия в биотехнологии. Издательство: ЭкоВектор, 2017
7. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М.: Н-Л, 2015.
8. Кассимерис Л., Лингаппа В.Р. Клетки по Льюину. М: Лаборатория Знаний, 2021.
9. Кеннет Л. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Атлас-справочник. М: Практика, 2011.
10. Клаг У.С., Каммингс М.Р., Спенсер Ш.А., Палладино М.А. Основы генетики. Техносфера, 2016.
11. Кребс Дж., Голдштейн Э., Килпатрик С. Гены по Льюину. М.: Лаборатория знаний, 2017.
12. Методы редактирования генов и геномов. Под ред. С.М. Закияна, С.П. Медведева, Е.В. Дементьевой, В.В. Власова. Новосибирск: Изд-во СО

РАН, 2020.

13. Пассарг Э. Наглядная генетика. М: Лаборатория Знаний, 2021.

14. Примроуз С., Твайвен Р. Геномика. Роль в медицине. БИНОМ. Лаборатория знаний, 2010.

15. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. М: Феникс, 2016.-

16. Спирин А. С. Молекулярная биология. Рибосомы и биосинтез белка : учебное пособие. М: Лаборатория Знаний, 2019.

17. Хандогина Е., Терехова И., Жилина С. и др. Генетика человека с основами медицинской генетики. Учебник. М: ГЭОТАР-Медиа, 2017.

18. Щелкунов С.Н. Генетическая инженерия: Учеб.-справ. пособие. 3-е изд., испр. И доп. Новосибирск: Сиб. унив. изд-во, 2015.

Программа вступительных испытаний в аспирантуру составлена в соответствии с федеральными государственными требованиями и паспортом научной специальности 1.5.7. Генетика.

Программу вступительных испытаний по специальной дисциплине научной специальности 1.5.7. Генетика разработал(и):

Д-р биол. наук, А.С. Карунас

