ПРОГРАММА ВСТУПИТЕЛЬНЫХ ИСПЫТАНИЙ ПО СПЕЦИАЛЬНЫМ ДИСЦИПЛИНАМ ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ В АСПИРАНТУРУ ПО НАПРАВЛЕНИЮ ПОДГОТОВКИ 06.06.01 БИОЛОГИЧЕСКИЕ НАУКИ и НАПРАВЛЕНИЮ ПОДГОТОВКИ 30.06.01ФУНДАМЕНТАЛЬНАЯ МЕДИЦИНА

Направленность (профиль) – ГЕНЕТИКА

Предмет генетики. Место генетики среди биологических наук. Определите значение генетики для решения задач медицины, селекции, биотехнологии, экологии.

Определите понятия наследственная и ненаследственная (модификационная) изменчивость. Приведите примеры формирования признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Что такое норма реакции.

Жизненный цикл клетки и его периоды. Ядро клетки и хромосомы. Митотический цикл и фазы митоза. Патология митоза. Мейоз, характеристика его стадий. Кроссинговер и его биологический смысл. Неравный кроссинговер. Митотический кроссинговер. Факторы, влияющие на кроссинговер. Биологическая роль митоза и мейоза. Изменения в организации морфологии хромосом в ходе митоза и мейоза. Гомологичные хромосомы. Понятие кариотипа. Специфичность морфологии и числа хромосом. Сперматогенез и овогенез: особенности гаметогенеза у человека. Понятие о первичном и вторичном нерасхождении хромосом в гаметогенезе. Влияние пола, возраста, явления элиминации аномальных гамет на частоту нерасхождения хромосом в гаметогенезе. Современные методы исследования кариотипа человека. Хромосомное определение пола. Генетика определения пола у человека.

Геномные мутации: полиплоидия и анеуплоидия: механизмы возникновения. Закономерности наследования признаков, открытых Г. Менделем. Законы Г. Менделя. Теория «чистоты» гамет. Значение мейоза в осуществлении законов «чистоты гамет» и независимого наследования. Виды аллельного взаимодействия.

Особенности мутагенного действия физических и химических агентов. Факторы, модифицирующие мутационный процесс. Антимутагены. Мутагены окружающей среды и методы их тестирования. Общая классификация генных мутаций.

Структура ДНК и РНК. Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации. Генетический код. Свойства генетического кода. Мутации, связанные с нарушениями генетического кода. Молекулярная организация хромосом эукариот. Компоненты хроматина: ДНК, РНК, гистоны, другие белки. Уровни упаковки хроматина, нуклеосомы. Структурная организация генома эукариот. Интрон-экзонная организация генов эукариот, альтернативный сплайсинг. Экспрессия генов. Этапы синтеза белка: транскрипция, процессинг, трансляция. Формула - «один ген - один фермент» и ее условность. Биохимическая индивидуальность организма. Семейства генов. Псевдогены. Регуляторные элементы генома. Подвижные элементы генома. Молекулярные механизмы регуляции действия генов. Принципы негативного и позитивного контроля. Оперонные системы регуляции (теория Жакоба и Моно). Онкогены, онкобелки, антионкогены. Генетика соматических клеток. Гетерокарионы. Генетические карты, принцип их построения у эукариот. Понятие о векторах. Геномные библиотеки.

Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека. Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний. Классификация наследственной патологии. Классификация хромосомных болезней. Показания к цитогенетическому исследованию. Наследственные болезни обмена веществ. Этиология и патогенез. Ассоциации мультифакториальных заболеваний с полиморфными генетическими маркерами: их возможные причины, практическое значение, примеры. Роль наследственности в формировании поведенческих признаков человека.

Понятие о виде и популяции. Популяция как естественно-историческая структура. Понятие о частотах генов и генотипов в популяциях. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения. Генетическая гетерогенность популяций. Методы изучения природных популяций. Понятие о внутрипопуляционном генетическом полиморфизме и генетическом грузе. Факторы динамики генетического состава популяции: дрейф генов, мутационный процесс, межпопуляционные миграции, действие отбора. Геногеография. Понятие о приспособленности и коэффициенте отбора. Формы отбора: движущий, стабилизирующий, дизруптивный. Естественный отбор как направляющий фактор эволюции популяций.

Уровни диагностики. Общая характеристика методов. Массовый скрининг. Основные характеристики мультифакториальной пороговой модели: понятие об аддитивном полигенном наследовании, нормальное распределение подверженности, пороговые механизмы. Генетическая и фенотипическая корреляция между родственниками. Наследуемость. Врожденные пороки развития: типы, виды и классификация. Основные клеточные механизмы нарушения морфогенеза. Понятие «Критические периоды». Профилактика наследственных и врожденных заболеваний: содержание и задачи различных уровней профилактики. Медико-генетическое консультирование: организационные принципы, задачи с медицинской и социальной точек зрения, методы расчеты генетического риска с использованием генетических закономерностей и эмпирических данных. Эффективность медико-генетического консультирования. Пренатальная диагностика. Показания и методические подходы. Инвазивные и неинвазивные методы. Периконцепционная профилактика. Показания. Методические подходы. Принципы лечения наследственных болезней: этиологические, патогенетические, симптоматические подходы. Перспективы использования результатов завершенной международной программы «Геном человека» для медицины и здравоохранения.

Список рекомендуемой литературы:

1. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С. А. / Клиническая генетика М.,

ГЭОТАР, 2011. 592 с.

2. Т.В. Викторова, А.Ю. Асанов Биология / М., Академия, 2011. 184 с.

3. Н.П. Бочков. Клиническая генетика.3-е издание. Москва. ГЭОТАР, 2004. 480 с.

4. Ньюссбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф./пер. с англ. Под редакцией

Н.П.Бочкова, М., «Геотар-Медия». 2010. 602 с.

5. Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины. Под

ред. В.С. Баранова – Спб, 2009 . 528 с.