

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ НАУЧНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
«ФЕДЕРАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР УГЛЯ И УГЛЕХИМИИ  
СИБИРСКОГО ОТДЕЛЕНИЯ РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК»  
(ФИЦ УУХ СО РАН)

**УТВЕРЖДАЮ**

Директор



В.Н. Кочетков

2023 г.

**ПРОГРАММА ВСТУПИТЕЛЬНЫХ ИСПЫТАНИЙ**  
для поступающих на обучение по программам подготовки  
научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре

научная специальность 1.5.7. Генетика

Кемерово, 2023

## 1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Программа предназначена для лиц, поступающих в аспирантуру Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Федеральный исследовательский центр Сибирского отделения Российской академии наук» (далее ФИЦ УУХ СО РАН) по научной специальности 1.5.7 Генетика.

Программа является руководящим учебно-методическим документом для целенаправленной подготовки к вступительному испытанию.

Программа вступительного экзамена сформирована на основе федерального государственного стандарта высшего образования по направлению 06.04.01 Биология (уровень магистратуры).

## 2. ФОРМА ПРОВЕДЕНИЯ И КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ

Вступительный экзамен проводится в устной и письменной формах.

Экзаменационный билет содержит два теоретических вопроса и ситуативную задачу.

Результаты вступительного экзамена определяются суммой баллов, полученных за ответы на теоретические вопросы по 20-балльной шкале за каждый ответ по теоретическому вопросу и решения ситуативной задачи, оцениваемой по 10-балльной шкале. Минимальное количество баллов, подтверждающее успешное прохождение вступительного испытания составляет **30 баллов**.

### 2.1. Критерии оценки ответа на теоретический вопрос

Баллы	Критерии оценивания
17-20	Полные, исчерпывающие, аргументированные ответы на все основные и дополнительные экзаменационные вопросы. Ответы должны отличаться логической последовательностью, четкостью в выражении мыслей и обоснованностью выводов, демонстрирующих знание источников, понятийного аппарата и умения ими пользоваться при ответе.
12-16	Достаточно полные и аргументированные ответы на все основные и дополнительные экзаменационные вопросы. Ответы должны отличаться логичностью, четкостью, знанием понятийного аппарата и литературы по теме вопроса при незначительных упущениях при ответах
9-11	В целом неплохое знание рассматриваемого вопроса, но с заметными ошибками
6-8	Неполные и слабо аргументированные ответы, демонстрирующие общее представление и элементарное понимание существа поставленных вопросов, понятийного аппарата и обязательной литературы.
3-5	Самое общее представление о рассматриваемом вопросе, отвечающее лишь минимальным требованиям. Серьезные ошибки.
0-2	Отсутствие ответа на вопросы билета; ответ только на один из вопросов; попытка ответа на оба вопроса без раскрытия основного содержания; подмена ответа на вопросы экзаменационного билета ответом на смежные вопросы (относящиеся к тем же темам); несанкционированный доступ к учебным материалам)

## 2.2. Критерии оценки ситуационных задач

	Критерии	Количество баллов и показатели оценивания		
		10	5	0
1.	Понимание представленной информации (задачи)	выявленная проблема полностью соответствует условиям, обозначенным в задаче	проблема, обозначенная в задаче, выявлена, но не в полной мере соответствует условиям, представленным в задаче;	проблема выявлена неверно
2.	Предложение способа решения проблемы	поступающий определил все данные, необходимые для решения задачи, в случае их недостаточности осуществил самостоятельный поиск информации	поступающий использует все данные, которые приведены в содержании задачи, но в случае их недостаточности не осуществил поиск необходимой информации	данных, необходимых для решения задачи, недостаточно
3.	Обоснование способа решения проблемы (своего выбора)	этапы решения задачи последовательны, нет ошибок в решении	этапы решения задачи последовательны, но допущены ошибки в решении	последовательность этапов и путь решения задачи неверный
4.	Аргументация способа решения задачи	ответ полный и правильный с четкой аргументацией	ответ правильный, но не полный и неуверенной аргументация	ответ неправильный
5.	Предложение альтернативных вариантов	предложены несколько способов решения, но выбран наиболее рациональный	предложен один способ решения.	не предлагается способа решения задачи

### 3. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ

#### Введение

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.

#### Материальные основы наследственности

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

Деление клетки и воспроизведение. Митотический цикл и фазы митоза. Мейоз и образование гамет. Конъюгация хромосом. Редукция числа хромосом. Генетическая роль митоза и мейоза.

Кариотип. Парность хромосом в соматических клетках. Гомологичные хромосомы. Специфичность морфологии и числа хромосом.

Молекулярные основы наследственности. Истоки биохимической генетики. Концепция "один ген - один полипептид". Белок как элементарный признак.

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.

#### Генетический анализ

Основные закономерности наследования. Цели и принципы генетического анализа. Методы: гибридологический, мутационный, цитогенетический, генеалогический, 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 скрещивании, 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.

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

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

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

**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 рецiproкных скрещиваний для изучения сцепленных с полом признаков. Наследование при нерасхождении половых хромосом. Балансовая теория определения пола. Гинандроморфизм.

**Сцепленное наследование и кроссинговер.** 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.

**Генетический анализ у прокариот.** Особенности микроорганизмов как объекта генетических исследований. Организация генетического аппарата у бактерий. Представление о плазидах, эписомах и мигрирующих генетических элементах (инсерционные последовательности, транспозоны).

Методы, применяемые в генетическом анализе у бактерий и бактериофагов: клональный анализ, метод селективных сред, метод отпечатков и др.

Особенности процессов, ведущих к рекомбинации у прокариот. Конъюгация у бактерий: половой фактор кишечной палочки. Методы генетического картирования при конъюгации. Кольцевая карта хромосом прокариот. Генетическая рекомбинация при трансформации. Трансдукция у бактерий. Общая и специфическая трансдукция. Использование трансформации и трансдукции для картирования генов. Сопоставление методов генетического анализа у прокариот и эукариот.

### **Внеядерное наследование**

Закономерности нехромосомного наследования, отличие от хромосомного наследования. Методы изучения: рецiproкные, возвратные и поглощающие скрещивания, метод трансплантации, биохимические методы.

Материнский эффект цитоплазмы. Наследование завитка у моллюсков. Пластидная наследственность. Наследование пестролистности у растений. Наследование устойчивости к антибиотикам у хламидомонады. Митохондриальная наследственность. Наследование дыхательной недостаточности у дрожжей и нейроспоры.

Взаимодействие ядерных и внеядерных генов. Цитоплазматическая мужская стерильность у растений.

Инфекционные факторы внеядерной наследственности. Наследование каппа-частиц у парameций при разных способах размножения (при нормальной и продленной конъюгации, при аутогамии). Наследование сигма-фактора у дрозофилы.

Плазмидное наследование. Свойства плазмид: трансмиссивность, несовместимость, детерминирование признаков устойчивости к антибиотикам и другим лекарственным препаратам, образование колицинов и др. Использование плазмид в генетических исследованиях.

Значение изучения нехромосомного наследования в понимании проблем эволюции клеток высших организмов, происхождения клеточных органелл - пластид и митохондрий. Эндосимбиоз.

### **Генетическая изменчивость**

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

типа. 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 плодовых 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

### **Теория гена. Структура генома**

Представление школы Моргана о строении и функции гена. Функциональный и рекомбинационный критерии аллелизма. Множественный аллелизм. Мутационная и рекомбинационная делимость гена. Работы школы Серебровского по ступенчатому 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). Явление межallelельной комплементации, относительность критериев аллелизма. Молекулярно генетические подходы в исследовании тонкого строения генов. Перекрывание генов в одном участке ДНК. Интрон-экзонная организация генов эукариот, сплайсинг. Структурная организация генома эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Семейства генов. Псевдогены. Регуляторные элементы генома. Молекулярно-генетические методы картирования генома. Проблемы происхождения и молекулярной эволюции генов. Понятие о структурной, функциональной и эволюционной геномике.

### **Молекулярные механизмы генетических процессов**

Преимственность 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 и репликации хромосом эукариот. Системы рестрикции и модификации. Рестрикционные эндонуклеазы.

Проблемы стабильности генетического материала. Типы структурных повреждений в ДНК и репарационные процессы. Генетический контроль и механизмы эксцизионной и пострепликативной репарации, репарация неспаренных оснований, репаративный синтез ДНК. Роль репарационных систем в обеспечении генетических процессов. Нарушения в процессах репарации как причина наследственных молекулярных болезней.

Рекомбинация: гомологический кроссинговер, сайт-специфическая рекомбинация, транспозиции. Доказательство механизма общей рекомбинации по схеме "разрыв-воссоединение". Молекулярная модель рекомбинации по Холлидею. Генная конверсия. Сайт-специфическая рекомбинация: схема интеграции и исключения ДНК фага лямбда. Генетический контроль и механизмы процессов транспозиции.

Генетический контроль мутационного процесса. Связь мутабельности с функциями аппарата репликации. Механизмы спонтанного мутагенеза; гены мутаторы и антимутаторы. Механизмы дей-

ствия аналогов оснований, азотистой кислоты, акридиновых красителей, алкилирующих агентов. Понятие о мутагенных индуцибельных путях репарации; УФ-мутагенез. Мутагенез, опосредованный через процессы рекомбинации. Механизмы автономной нестабильности генома, роль мобильных генетических элементов.

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.

### **Генетика развития**

Онтогенез как реализация наследственно детерминированной программы развития. Стабильность генома и дифференциальная активность генов в ходе индивидуального развития. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе, амплификация генов. Роль гомеозисных генов в онтогенезе. Опыты по трансплантации ядер. Методы клонирования генетически идентичных организмов.

Тканеспецифическая активность генов. Функциональные изменения хромосом в онтогенезе (пуффы, "ламповые щетки"); роль гормонов, эмбриональных индукторов.

Факторы, определяющие становление признаков в онтогенезе: плейотропное действие генов, взаимодействие генов и клеток, детерминация. Компенсация дозы генов. Взаимоотношения клеток в морфогенезе.

Генетика соматических клеток. Гетерокарионы. Применение метода соматической гибридизации для изучения процессов дифференцировки и для генетического картирования. Химерные (аллофенные) животные. Совместимость и несовместимость тканей. Генетика иммунитета. Онкогены, онкобелки. Генетический контроль дифференцировки пола. Роль генов Y-хромосомы в определении мужского пола у млекопитающих. Мутации, переопределяющие пол в ходе онтогенеза. Гормональное переопределение пола.

### **Основы генетической инженерии**

Задачи и методология генетической инженерии. Методы выделения и синтеза генов. Понятие о векторах. Векторы на основе плазмид и ДНК фагов. Геномные библиотеки. Способы получения рекомбинантных молекул ДНК, методы клонирования генов. Проблема экспрессии гетерологических генов. Получение с помощью генетической инженерии трансгенных организмов.

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. Проблемы генотерапии. Значение генетической инженерии для решения задач биотехнологии, сельского хозяйства, медицины и различных отраслей народного хозяйства. Использование методов генетической инженерии для изучения фундаментальных проблем генетики и других биологических наук. Социальные аспекты генетической инженерии.

### **Популяционная и эволюционная генетика**

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 внутривидовой популяционной генетической полиморфности 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.

Молекулярно-генетические основы эволюции. Задачи геносистематики. Значение генетики популяций для медицинской генетики, селекции, решения проблем сохранения генофонда и биоло-

гического разнообразия.

### **Генетические основы селекции**

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 и их использование в селекционном процессе. Методы отбора: индивидуальный и массовый отбор. Отбор по фенотипу и генотипу (оценка по родословной и качеству потомства). Сибселекция. Влияние условий внешней среды на эффективность отбора. Перспективы методов генетической и клеточной инженерии в селекции и биотехнологии.

### **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.

### **Рекомендуемая литература**

#### **а) Основная литература**

1. Генетика. Учеб. для вузов. / под ред. Академика РАСХН А.А.Жученко.- М.: колосс, 2005.
2. 2005.
3. Глазер В.М., Ким А.И., Орлова Н.Н. и др. Задачи по современной генетике. Учебное пособие/ под ред. М.М. Асланяна. — М.:КДУ, 2005.
4. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика. - Новосибирск НГУ, 2004.
5. Инге-Вечтомов Г.С. Генетика с основами селекции. — СПб.:Н-Л, 2010.
6. Орлова Н.Н. Генетический анализ.- М.: МГУ, 1991.
7. Пухальский В.А. Введение в генетику. - М.: КолосС, 2007.

#### **б) Дополнительная литература**

1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. Т. 1-3. М.: Мир, 1988.
2. Бакай А.В., Кочиш И.И., Скрипниченко ГГ. Генетика. —М.: КолосС, 2006.
3. Долгодворова Л.В., Иванова СВ. и др. Задачник по генетике. - М.: МСХА, 1996.
4. Дурнев А.Д., Середенин СБ. Мутагены. - М.: Медицина, 1998.
5. Иванова СВ. и др. Задачи по генетике. - М.: МСХА, 1998.
6. б. Коницев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. — М.: Академия, 2003.
7. Лутова Л.А., Ежова Т.А. , Додуева И.Е.. Осипова МА. Генетика развития растений. — СПб. :



- изд-во Н-Л, 2010.
8. Максимов Г.В. и др. Краткий словарь генетических терминов. - М.: Вузовская книга, 2001.
  10. Орехова и др. Медицинская генетика. - Минск: Высшая школа, 1998.
  11. Романова ЕВ. Сборник задач и тестов по общей генетике[Учебно-методическое пособие - М.: ТУМА- групп, 2012.
  12. Романова ЕВ. Ферменты в антиокислительной системе растений.
  13. Супероксиддисмутаза. — М.: РУДН, 2013.
  14. Сингер М., Берг П. Гены и геномы. - М.: Мир, 1998.
  15. Уильям С.Клаг, Майкл Р.Каммингс. Основы генетики. — М.:Техносфера, 2009.

#### **4. ПРИМЕРНЫЙ ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ И ЗАДАНИЙ ДЛЯ ВСТУПИТЕЛЬНОГО ИСПЫТАНИЯ**

##### **4.1.Примерные теоретические вопросы**

1. Хромосомные перестройки. Внутри - и межхромосомные перестройки: делеции, дупликации, инверсии, транслокации, транспозиции. Механизмы их возникновения, использование в генетическом анализе для оценки генотоксических эффектов воздействия факторов среды.
2. Молекулярно - генетические подходы в исследовании тонкого строения генов. Интрон-экзонная организация генов эукариот, сплайсинг.
3. Классификация генных мутаций. Представление о генеративных и соматических, адаптивных и нейтральных, летальных и условно летальных, ядерных и неядерных, спонтанных и индуцированных мутациях.
4. Структурная организация генома эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Семейства генов. Псевдогены. Регуляторные элементы генома.
5. Общая характеристика молекулярной природы возникновения генных мутаций: замена оснований; выпадение или вставка оснований (нонсенс, миссенс и фрэймшифт типа).
6. Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, онтогенетический, популяционный.
7. Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Количественная оценка частот возникновения мутаций (тест на хромосомные aberrации, сестринские хроматидные обмены, микроядерный тест, ДНК-кометы).
8. Типы структурных повреждений в ДНК и репарационные процессы. Генетический контроль и механизмы репарации.
9. Радиационный мутагенез: генетические эффекты ионизирующего Излучения и УФ – лучей. Закономерности "доза - эффект".
10. Нарушения в процессах репарации как причина наследственных молекулярных болезней
11. Химический мутагенез. Особенности мутагенного действия химических агентов.
12. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях. Хромосомные и генные болезни. Скрининг генных дефектов.
13. Факторы, модифицирующие мутационный процесс. Антимутагены.
14. Ремоделирование хроматина. Ковалентные модификации гистонов и ДНК.
15. Мутагены окружающей среды и методы их тестирования.
16. 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.
17. Компактизация ДНК. Структура нуклеосомы.
18. Принципы регуляции действия генов у эукариот. Транскрипционно активный хроматин. Регуляторная роль гистонов и негистоновых белков.
19. Понятие хроматина и его виды. Различия эу- и гетерохроматина. Гетерохроматин и

эффект положения гена.

20. Популяция как естественно – историческая структура. Понятие о частотах генов и генотипов. Математические модели в популяционной генетике. Закон Харди - Вайнберга, возможности его применения

#### 4.2. Примерная задача для вступительного испытания

##### Картирование хромосом

Для составления карт хромосом рассчитывают взаимное расстояние между отдельными парами генов и затем определяют расположение этих генов относительно друг друга.

Так, например, если три гена расположены в следующем порядке: А В С, то расстояние между генами А и С (процент рекомбинаций) будет равно сумме расстояний (процентов рекомбинаций) между парами генов АВ и ВС. Если гены расположены в порядке: А С В, то расстояние между генами А и С будет равно разности расстояний между парами генов АВ и СВ.

##### Задача

Гены А, В и С находятся в одной группе сцепления. Между генами А и В кроссинговер происходит с частотой 7,4%, а между генами В и С – с частотой 2,9%. Определить взаиморасположение генов А, В и С, если расстояние между генами А и С равняется 10,3% единиц кроссинговера. Как изменится взаиморасположение этих генов, если частота кроссинговера между генами А и С будет составлять 4,5%?

##### Решение

По условию задачи расстояние от гена А до гена С (10,3 М) равно сумме расстояний между генами А и В (2,9 М) и генами В и С (7,4 М), следовательно, ген В располагается между генами А и С и расположение генов следующее: А В С.

Если бы расстояние от гена А до гена С равнялось разности расстояний между парами генов АВ и ВС ( $4,5 = 7,4 - 2,9$ ), то гены располагались бы в следующей последовательности: А С В. И в этом случае расстояние между крайними генами было бы равно сумме расстояний между промежуточными:  $AB = AC + CB$ .