

**МИНИСТЕРСТВО ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ  
ФЕДЕРАЦИИ**  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего  
образования «Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М  
Бербекова»**

**ПРОГРАММА ВСТУПИТЕЛЬНОГО ЭКЗАМЕНА В АСПИРАНТУРУ**

**ОБЛАСТЬ НАУКИ – 1. ЕСТЕСТВЕННЫЕ НАУКИ**

**ГРУППА НАУЧНЫХ СПЕЦИАЛЬНОСТЕЙ – 1.5. БИОЛОГИЧЕСКИЕ НАУКИ**

**НАУЧНАЯ СПЕЦИАЛЬНОСТЬ – 1.5.7. ГЕНЕТИКА**

**Нальчик 2022**

## **ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА**

Основу программы составляют классические данные о наследовании признаков, их молекулярной детерминации, современные знания о природе генов и механизмах их функционирования. Кроме общих представлений о материальных основах наследственности аспиранты знакомятся с основными направлениями исследований, которые приобрели важнейшую роль в различных областях современной жизни.

В результате освоения курса, аспирант должны иметь базовые представления об основных современных направлениях развития генетики; знать фундаментальную и современную научную литературу; современные достижения в области генетики; нормы профессиональной этики в научных исследованиях.

В результате освоения курса, обучающиеся должны уметь:

осуществлять постановку генетического эксперимента; анализировать и обрабатывать первичный экспериментальный материал;

применять математические методы для анализа генетических процессов в эксперименте и природных популяциях, прогнозировать неблагоприятный генетический процесс.

### **Содержание программы**

#### **Раздел 1. Генетика-наука о наследственности и изменчивости.**

Тема 1. Предмет генетики. Место генетики в системе естественных наук, история развития. Наследственность и изменчивость – два универсальных свойства живого, их проявление на различных уровнях организации живого. Селекция, как наука, и как технология. Основные разделы генетики: цитогенетика, молекулярная генетика, генетика онтогенеза, генетика поведения, популяционная и эволюционная генетика, другие разделы. История генетики, основные этапы развития. Классическая и молекулярная генетика. Роль отечественных и зарубежных ученых в развитии генетики. Место генетики среди других наук, значение для селекции, медицины, биотехнологии, экологии, теории эволюции. Методы генетики.

#### **Раздел 2. Цитологические основы наследственности.**

Тема 1. Цитологические основы наследственности. Клеточный цикл и митоз. Генетическая информация. Роль ядра и хромосом в явлениях наследственности. Клеточный цикл и митоз. Морфология хромосом. Деление клетки и воспроизведение. Митоз. Митотический цикл и фазы митоза. Структурные и количественные изменения хроматина в клеточном цикле. Кариотип и идиограмма хромосом. Дифференциальная окраска хромосом, ее значение в анализе кариотипа. Кариотип. Парность хромосом в соматических клетках. Гомологичные хромосомы. Специфичность морфологии и числа хромосом. Биологическое значение митоза. Эндомитоз, полиплоидия, полителия. Амитоз. Биологическое и генетическое значение митоза. Мейоз и образование гамет.

Цитологический анализ мейоза. Механизмы генетической рекомбинации в мейозе. Спорогенез и гаметогенез. Генетическая роль мейоза. Конъюгация хромосом. Редукция числа хромосом. Цитологические основы размножения. Мейоз как цитологическая основа образования и развития половых клеток (гамет). Цитология мейоза. Синтез ДНК.

Тема 2 Организация генома эукариот и прокариот. Хромосомный уровень организации генетического материала.

Изменения в организации морфологии хромосом в ходе митоза и мейоза. Молекулярная организация хромосом прокариот и эукариот. Компоненты хроматина: Особенности молекулярной структуры генома эукариот. Фракции ДНК в геноме эукариот. Тандемные повторы между генами в интронах, в центромерных и теломерных районах. Микросателлитные повторы, семейства диспергированных повторов. Короткие диспергированные повторы (SINE) Теломерные и альфоидные повторы. Последовательности сателлитной ДНК (сатДНК), их видоспецифичность. Классификация МГЭ. Многоуровневая организация генома эукариот. Структурная и функциональная организация хроматина. Хроматин, уровни его компактизации. Химический состав хроматина. Нуклеосома. Основные модели, объясняющие механизмы упаковки хроматина. Генетическая организация политеменных хромосом, их функционирование. Деконденсация хроматина при транскрипции

генов, пуфы и кольца Бальбиани, образование на разных стадиях онтогенеза. Хромосомы типа «ламповых щеток» их морфология и функционирование. Митотические хромосомы высших эукариот. Клеточный цикл эукариотической клетки. Индекс спирализации хромосом Центромера, первичная кинетическая перетяжка. Вторичные перетяжки, ядрышковые организаторы. Теломеры, их роль в сохранении целостности хромосомы. Теломерный гетерохроматин. Кариотип и идиограмма хромосом. Гомологичные хромосомы в соматических клетках организма, парные, идентичные морфологически и генетически. Половые хромосомы у гетерогаметных растений и животных. Половой хроматин.

Эухроматин и гетерохроматин. Конститутивный и факультативны гетерохроматин. Локализация конститутивного гетерохроматина. Функции гетерохроматина. Отличительные признаки эухроматина: Компактизация хроматина. Конъюгация гетерохроматиновых районов. Контакты хроматина с ядерной оболочкой. Теломерный гетерохроматин. Концепция теломеры. Структура теломеры.

### **Особенности микроорганизмов как объекта генетических исследований.**

Организация генетического аппарата у бактерий. Плазмиды, эписомы, и мигрирующие генетические элементы (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 картирование генов.

### **Раздел 3. Принципы и методы генетического анализа независимых генов.**

Тема 1. Закономерности наследования независимых генов (Г. Менделя).

Представления о наследственности в доменделевский период. Гибридологический метод Г. Менделя, его особенности, основные типы скрещиваний в системе генетического анализа. Основные закономерности наследования. Основы гибридологического метода: выбор объекта, отбор материала для скрещиваний, анализ признаков, применение статистического метода. 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. Комбинативная изменчивость, ее роль в эволюции и селекции. Принципы наследственности, вытекающие из законов Г. Менделя.

Тема 2. Неаллельные взаимодействия генов. Наследование при взаимодействии неаллельных генов. Биохимические основы неаллельных взаимодействий. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование). Использование статистических методов при изучении наследования количественных признаков. Наследование количественных признаков и селекция. Положительная и отрицательная трансгрессия, использование в селекции. Генотип как сложная система аллельных и неаллельных взаимодействий генов. Пенетрантность и экспрессивность.

### **Раздел 4. Хромосомная теория наследственности Сцепленное наследование.**

#### **Нехромосомное наследование**

Тема 1. Хромосомное определение пола, наследование признаков, сцепленных с полом. Хромосомный механизм определения пола. Генетическая детерминация пола. Мужская и женская гетерогаметность. Генетические и цитологические особенности половых хромосом. Гинандроморфы. Балансовая теория определения пола (Э. Бриджес). Первичное и вторичное нерасхождение X- хромосом у дрозофилы. Интерсексы. Наследование при нерасхождении половых хромосом у человека. Половой хроматин. Проблема искусственной регуляции численности полов. Наследование, сцепленное с полом. Признаки, сцепленные с полом, их

наследование при гетерогаметности мужского и женского пола. Наследование при нерасхождении хромосом. Сцепленное наследование и 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. Митотический кроссинговер и его использование для картирования хромосом. Построение физических карт хромосом с помощью методов молекулярной биологии.

Тема 2. Внеядерное (цитоплазматическое) наследование. Методы изучения и критерии отличия внеядерной и хромосомной наследственности. Пластидная наследственность. Особенности организации генома митохондрий и пластид. Митохондриальная ДНК. Использование полиморфизма мтДНК эукариот в качестве молекулярных маркеров.

### **Раздел 5. Молекулярные механизмы генетических процессов**

Тема 1. Теория гена. Эволюция представлений о гене в период классической генетики. Генетическая роль нуклеиновых кислот. Молекулярные механизмы реализации наследственной информации. Концепция «один ген — один полипептид». Генетическая роль ДНК, доказательства этой роли. Трансформация у бактерий, работы Ф. Гриффитца (1928), О. Эйвери, К. Мак Леод, М.Маккарти (1944). Структура молекулы ДНК. Химический состав ДНК, модель ДНК Уотсона, Крика. Принцип комплементарности нуклеотидов и его универсальность.

Тема 2. Генная инженерия и биотехнология.

Универсальные свойства генетического материала разных организмов, как основа его объединения и рекомбинации в генной инженерии. Выделение индивидуальных фрагментов ДНК, их стабильное воспроизведение в составе генетических векторов, введение в клетку. Методы получения генов, их клонирование. Использование естественных и искусственных рекомбинантных плазмид в качестве генетических векторов. Схема создания рекомбинантных ДНК. Банки генов. Трансформация у эукариот. Области практического использования методов генной инженерии, основные достижения и перспективы. Мобильные элементы генома и генетическая нестабильность. Технология получения рекомбинантных молекул ДНК. Использование генной инженерии для решения фундаментальных проблем современной биологии, медицины и селекции.

### **Раздел 6. Изменчивость генетического материала**

Тема 1. Классификация типов изменчивости. Понятие о наследственной генотипической изменчивости (комбинативная, мутационная) и ненаследственной фенотипической изменчивости. Модификационная изменчивость. Вариации проявления признаков в индивидуальном развитии организмов. Причины. Модификации и норма реакции. Статистические закономерности. Генотип и фенотип. Типы модификаций. Значение модификаций, их изучение с помощью математических методов.

**Онтогенетическая изменчивость.** Мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Теория мутаций Г. де Фриза. Спонтанный мутационный процесс.

Возникновение мутаций как результат ошибок в работе систем репликации, рекомбинации и репарации ДНК. Наследственная изменчивость как основа эволюционного процесса. Индуцированный мутационный процесс. Ионизирующие излучения, УФ - лучи, химические мутагены, биологические факторы мутагенеза. Генетические последствия загрязнения среды. Полиплоидия. Геномные мутации. Фенотипическое проявление полиплоидии. Использование в селекции. Искусственное получение полиплоидов.

Аллоплоидия. Значение полиплоидии в эволюции и селекции. Анеуплоидия на примере хромосомных болезней человека. Причины появления анеуплоидных клеток.

Тема 2. Генетические основы онтогенеза. Экспрессия генов в онтогенезе. Реализация наследственной информации в ходе индивидуального развития. Проблема тотипотентности

ядра соматической клетки, ее разрешение в опытах по генетическому клонированию у животных и растений. Дифференциальная активность генов в ходе развития. Регуляция транскрипции у бактерий. Генетическая система оперона. Регуляция транскрипции у эукариот. Механизмы дифференцированного действия и взаимодействие генов. Генотип и фенотип. Проблема тотипотентности ядра соматической клетки, ее разрешение в опытах по генетическому клонированию. Онкогенетика.

### **Раздел 7. Генетика популяций и генетические основы эволюции.**

Тема 1. Генетика популяций. Популяция как элементарная эволюционная структура. Генетические процессы в панмиктических и непанмиктических популяциях. Закон Харди-Вейнберга. Генетическая структура панмиктических и непанмиктических популяций. Генетическое равновесие в панмиктической популяции. Факторы генетической динамики популяций. Генетический груз в популяциях. Возрастание генетического груза в связи с загрязнением среды

обитания мутагенами. Реакция популяций человека и других организмов на возрастание мутационного давления. Понятие нормального и неблагоприятного генетических процессов. Роль мутаций в эволюции популяций. Полиморфизм популяций и методы его изучения. Генетико-автоматические процессы в популяциях. Дрейф генов. Генофонд вида и популяций и его значение для селекции и эволюции. Динамика популяционных генофондов.

### **Раздел 8. Генетика человека**

Человек, как объект генетических исследований Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, онтогенетический, популяционный. Изучение структуры и активности генома человека с помощью методов молекулярной генетики. Программа «Геном человека». Проблемы медицинской генетики. Хромосомные и генные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Скрининг генных дефектов. Использование биохимических методов для выявления гетерозиготного носительства и диагностики наследственных заболеваний. Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний. Генетическая опасность радиации и химических мутагенов. Генотоксикология. Медико-генетическое консультирование. Генетический груз в популяциях.

### **Раздел 9. Генетические основы селекции**

Тема 1. Генетика как теоретическая основа селекции. Селекция как наука и технология. Теоретические основы селекции растений (по Н.И. Вавилову).

Использование индуцированных мутаций и комбинативной изменчивости в селекции растений, животных и микроорганизмов. Системы скрещиваний в селекции растений и животных. Аутбридинг. Инбридинг. Отдаленная гибридизация. Методы отбора, Перспективы методов генетической и клеточной инженерии в селекции и биотехнологии.

#### **Перечень вопросов к вступительному испытанию**

1. Методы генетики: гибридологический, клинико-генеалогический, цитогенетический, биохимический, молекулярно-цитогенетический, ПЦР-анализ близнецовый, онтогенетический, популяционный. Метод гибридизации соматических клеток.
2. Генетическая система оперона у прокариот. Особенности экспрессии генов у эукариот. Роль внешних факторов в проявлении действия генов.
3. История генетики Роль отечественных и зарубежных ученых в развитии генетики и селекции.
4. Трансляция генетической информации. Основные этапы процесса. Роль РНК и рибосом. Типы РНК, их участие в синтезе белка. Явление сплайсинга. Обратная транскрипция, ревертаза.
5. Основные разделы генетики: цитогенетика, молекулярная генетика, геномика и геномные технологии, популяционная генетика, фенотипика, медицинская генетика и другие. Значение современной генетики для практики селекции, развития микробиологической промышленности, медицины, экологии.

6. Репликации ДНК в клеточном цикле.
7. Современные представления о химическом составе, ультраструктурной организации хромосом, нуклеосомы. Политенные хромосомы, как модель интерфазных хромосом. Эухроматин.
8. Современные представления о природе гена. Дискретность гена. Особенности структуры и функции генов эукариот и прокариот.
9. Основные доказательства генетической роли ДНК. Трансформация у бактерий. Работы Ф. Гриффитса, О. Эйвери, Мак Леод, М. Маккарти. Трансдукция.
10. Фракции ДНК в геноме: уникальные и повторяющиеся последовательности, мультигенные семейства.
11. Видовая специфичность числа и морфология хромосом. Кариотип, методы и значение его изучения.
12. Селекция как наука и как технология, ее теоретические основы. Порода, сорт, штамм. Значение научной деятельности Н.И. Вавилова для развития селекции.
13. Митоз, митотический цикл. Генетическое значение митоза. Амитоз. Эндомитоз. Цикл конденсации и деконденсации хромосом в митозе.
14. Аллоплоидия. Мейоз и наследование у аллоплоидов. Значение работ Г.Д. Карпеченко для получения плодовых аллополиплоидов. Использование аллополиплоидов в селекции. Анэуплоидия.
15. Комплементарное взаимодействие генов. Плейотропия. Генотип как система генов.
16. Основные требования к современным сортам и гибридам. Системы скрещиваний, применяемые в селекции. Инцухт, инбридинг, аутбридинг, отдаленная гибридизация. Гетерозис. Использование гетерозиса в практической деятельности человека. Цитоплазматическая мужская стерильность.
17. Наследование при моногибридном скрещивании. Аллелизм. Расщепление по генотипу и фенотипу. Вероятностный характер расщепления. Анализирующее, возвратное и рецессивные скрещивания, их использование и значение.
18. Популяция, ее генетическая структура. Закон Харди-Вайнберга. Значение популяционного метода для определения частоты встречаемости генов. Генетические изоляты. Дрейф генов.
19. Генетическая детерминация пола. Гомо- и гетерогаметность. Соотношение полов в природе и проблема искусственной регуляции численности полов, практическое значение ее решения.
20. Факторы генетической динамики популяций. Сохранение численности популяций и их генофонда как экологическая проблема.
21. Мейоз, как цитологическая основа образования и развития гамет. Генетическое значение мейоза. Поведение хромосом в мейозе.
22. Проблемы генетической безопасности. Генетическая токсикология. Тест-системы генетической активности соединений и факторов внешней среды. Мутагены и канцерогены.
23. Генетическая организация ДНК, кодирование наследственной информации. Генетический код, его основные свойства. Кодовый словарь.
24. Модификационная изменчивость, ее закономерности. Наследственная норма реакции. Использование математического метода при изучении модификационной изменчивости.
25. Наследование при дигибридном скрещивании, расщепление по фенотипу и генотипу. Закон независимого расщепления, его цитологические основы. Полигибридное скрещивание. Комбинативная изменчивость, ее значение в эволюции и селекции.
26. Эволюция представлений о структуре и функции генов.
27. Индуцированный мутагенез. Радиационный и химический мутагенез. Генетическая опасность загрязнения окружающей среды мутагенами и канцерогенами, испытаний ядерного оружия. Использование индуцированного мутагенеза и полиплоидии в селекции растений и микроорганизмов.
28. Гетерохроматин, его типы. Избыточность генома эукариот.

29. Наследование признаков, сцепленных с полом. Опыты Т. Моргана на дрозофиле в изучении наследования признаков, сцепленных с полом, их теоретическое и практическое значение.
30. Химический и ферментативный синтез гена. Схема создания рекомбинантных молекул ДНК.
31. Эпистаз, полимерное действие генов. Наследование количественных признаков, трансгрессия, положительная и отрицательная.
32. Мутационная изменчивость, принципы классификации мутаций, их краткая характеристика, роль в эволюции и селекции. Спонтанный мутационный процесс, его причины, роль в эволюции. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости (Н.И. Вавилова).
33. Основные положения хромосомной теории наследственности (по Т. Моргану). Одинарный и множественный кроссинговер. Интерференция. Группы сцепления генов. Генетические карты хромосом.
34. Микроорганизмы как объекты молекулярно-генетического изучения. Трансформация, трансдукция у бактерий.
35. Генная инженерия: состояние, перспективы развития. Методы создания рекомбинантных ДНК и введения чужеродных генов в клетку. Генетические векторы. Генная инженерия и биотехнология. Эписомы и плазмиды, использование их в генной инженерии.
36. Наследование при моно- и дигибридном скрещивании. Цитологические основы расщепления.
37. Картирование и идиограмма хромосом. Изменения в организации морфологии хромосом в ходе митоза и мейоза. Компоненты хроматина: Уровни компактизации хроматина, нуклеосомы.
38. Свойства генетического кода. Доказательства триплетности кода. Расшифровка кодонов. Терминирующие кодоны. Универсальность генетического кода.
39. Особенности наследования при сцеплении генов. Группы сцепления. Кроссинговер. Интерференция. Генетические и цитологические карты хромосом. Группы сцепления генов. Локализация гена в группе сцепления.
40. Классификация и краткая характеристика типов изменчивости. Наследственная изменчивость организмов как основа эволюции. Роль модификационной изменчивости в адаптационных процессах и эволюции.
41. Генетика человека Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы генетики человека. Популяционно-статистические методы. Методы диагностики наследственных болезней. Программа «Геном человека», ее значение, направления развития. Скрининг генной патологии. Генотоксикология. Проблемы медицинской генетики.
42. Автополиплоидия, ее фенотипические эффекты. Особенности расщепления у автополиплоидов. Естественные полиплоидные ряды. Использование полиплоидии в селекции растений.

### Рекомендуемая литература

#### Основная литература

1. **Жимулев И.Ф.** Общая и молекулярная генетика. Сибирское книжное изд. Новосибирск. 2007г. 458 с.
2. **Иванов В. И.** Генетика / Иванов В. И. Барышникова Н. В.; Билева Дж. С.; Дадали Е. Л.; Константинова Л. М.; Кузнецова О. В.; Поляков А. В. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАН В.И. Иванова. - М.: «Академкнига», 2007. - 638 с.
3. **Козлов Н.Н.** Математический анализ генетического кода. / Н.Н. Козлов М. Бином. - 2010 - 215 с.
4. **Патрушев Л. И.** Искусственные генетические системы. — М.: Наука, 2005. — В 2 т.
5. **Пухальский В.А.** Введение в генетику. Учебное пособие. М.: КолосС. 2007. 224 с.

6. **Пухальский, В.А.** Практикум по цитологии и цитогенетике растений. / В.А Пухальский., А.А Соловьев. Е.Д. Бадаева, В. Н. Юрцев Ученики и учебные пособия для вузове М.: КолосС. 2007.-198 с

#### **Дополнительня**

1. Глазер В.М. Ким А.И. Орлова Н.Н., Удина И.Г. Алтухов Ю. Задачи по современной генетике/Учебное пособие/ Под ред. проф. Асланяна М.М. – М.: КДУ, 2005-224 с.
2. Динамика популяционных генофондов при антропогенных воздействиях. Под ред. Ю.П. Алтухова. М. Наука. 2004. 619 с.
3. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М. В.Ш. 1989.582с.