**Оценочные средства для промежуточной аттестации студентов (экзамен):***перечень экзаменационных вопросов по общей генетике для студентов медико-биологического факультета по ОП «Медицинская биохимия»*

1. Содержание предмета генетики. Цели и задачи общей генетики. Перспективы развития и значение генетики для медицины. Роль отечественных и зарубежных ученых.
2. Закономерности наследования признаков. Первый и второй законы Менделя. Правило «чистоты гамет», его цитологические основы. Аллельные гены. Множественный аллелизм, его происхождение. Примеры множественных аллелей у человека: наследование групп крови системы АВО (Н).
3. Дигибридное и полигибридное скрещивания. Третий закон Менделя. Математические формулы расщепления. Цитологические основы независимого комбинирования признаков. Менделирующие признаки у человека.
4. Генотип и фенотип. Определение и классификация фенотипических признаков. Особенности гибридологического метода. Анализирующее, возвратное и реципрокное скрещивание, их значение для генетического анализа.
5. Взаимодействие аллельных генов в системе генотипа (полное и неполное доминирование, кодоминирование, и др.). Свойства генов (специфичность, дискретность действия, стабильность, наличие аллельных состояний и др.).
6. Генотип как система взаимодействующих генов. Взаимодействие неаллельных свободно комбинирующихся генов. Комплементарность и эпистаз. Молекулярный механизм рецессивного эпистаза (наследование «бомбейской» группы крови).
7. Моногенное и полигенное наследование. Полимерия, ее формы. Примеры полигенных признаков у человека и закономерности их наследования (генетические схемы).
8. Клеточные механизмы генетических процессов. Хромосомы – материальные основы наследственности. Морфология метафазных хромосом, их химический состав. Типы метафазных хромосом.
9. Нуклеосомная организация эукариотических хромосом. Уровни компактизации хроматина. Особенности строения нуклеоидау прокариот.
10. Эухроматин и гетерохроматин, особенности строения, расположения в хромосоме и функции. Половой хроматин, его природа. Эффект Лайон.
11. Клеточный цикл и его этапы. Место митоза и интерфазы (фазы G1, S, G2) в клеточном цикле и их продолжительность. Стадии митоза и особенности поведения хромосом. Типы митоза (симметричный, ассиметричный митоз с задержкой цитокинеза, амитоз, эндомитоз). Биологическое значение митоза. Регуляция клеточного цикла.
12. Мейоз как цитологическая основа образования половых клеток. Стадии мейоза, механизм редукции числа хромосом. Причины образования новых комбинаций генов в результате мейоза. Биологическое значение мейоза.
13. Генетика пола. Основные типы детерминации пола. Способы хромосомного определения пола.
14. Хромосомные и молекулярно-генетические механизмы детерминации пола у дрозофилы. Гинандроморфизм. Балансовая теория К. Бриджеса. Гены, изменяющие пол.
15. Хромосомные и молекулярно-генетические основы первичной детерминации пола у человека. Роль Y хромосомы и аутосомных генов в детерминации пола у человека. Основные этапы становления пола у человека.
16. Аутосомное и сцепленное с полом наследование, его закономерности. Голандрический тип наследования. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки. Критерии и примеры.
17. Сцепленное наследование. Значение работ Т. Моргана в изучении сцепленного наследования. Особенности наследования при сцеплении. Формы сцепления генов. Положения хромосомной теории наследственности.
18. Кроссинговер. Значение анализирующего скрещивания при изучении кроссинговера. Доказательство линейного расположения генов в хромосомах. Множественный кроссинговер. Интерференция.
19. Генетическое картирование. Генетические и цитологические карты, их сравнение. Митотические кроссинговер, неравный кроссинговер, их использование в генетическом картировании. Факторы, влияющие на кроссинговер.
20. Молекулярные основы кроссинговера. Гомологичная, сайт-специфическая и случайная рекомбинация. Генная конверсия.
21. Молекулярная структура генетического материала. Строение и свойства нуклеиновых кислот, их роль в передаче, хранении и воспроизведении наследственной информации (правила Чаргаффа, работы Ф. Крика и Д. Уотсона).
22. Принцип кодирования и реализации генетической информации в клетке. Первые представления о генетическом коде, расшифровка кода. Свойства генетического кода их биологический смысл.
23. Репликация ДНК и хромосом. Доказательства полуконсервативного способа репликации ДНК. Типы репликации геномов. Ферменты репликации, точность репликации.
24. Полирепликонная репликация линейных молекул ДНК. Особенности репликации комплементарных цепей ДНК. Элонгация цепей ДНК. Асинхронность репликации ДНК в хромосомах. Регуляция синтеза ДНК.
25. Репарация ДНК. Типы повреждений ДНК, удаляемые репарационными системами. Эффективность репарационных систем. Прямая и эксцизионная репарация ДНК. Пострепликативная репарация. Нарушение системы репарации, как причина различных заболеваний.
26. Реализация генетической информации в клетке. Транскрипция ДНК. Процессинг у эукариот, его этапы и значение. Процесс созревания пре-мРНК, пре-тРНК и пре-рРНК. Трансляция м-РНК.
27. Структура и функция гена. Изменение понятия «ген» в историческом аспекте (представления школы Т.Моргана о строение и функции гена, формирование современных представлений о структуре гена, работы Серебровского, Бидла и Тэйтума, С. Бензера). Функциональный тест на аллелизм.
28. Особенности молекулярного строения генов человека. Классификация генов человека.
29. Гены, кодирующие белки. Структурные и регуляторные гены. Мозаичность строения уникальных генов у эукариот. Однокопийные и мультигенные семейства генов эукариот (актиновые, глобиновые, гистоновые гены). Псевдогены и онкогены. Гены РНК (тРНК, рРНК, мРНК).
30. Особенности молекулярной структуры генома прокариот и эукариот. Избыточная ДНК. Фракции ДНК в геноме эукариот: уникальные, умеренные и высокоповторяющиеся последовательности.
31. Особенности вирусных геномов. Реализация генетической информации у РНК- содержащих вирусов.
32. Регуляция работы генов. Модель оперона Ф. Жакоба и Ж. Моно. Индуцибельные и репрессибельные опероны. Лактозный (негативная и позитивная регуляция) и триптофановый опероны.
33. Регуляция генной активности у эукариот. Уровни регуляции экспрессии генов: претранскрипционный, транскрипционный, посттранскрипционный, трансляционный и пострансляционный. Регуляторные элементы в структуре ДНК (промоторы, энхансеры, сайленсеры и др.). Тканеспецифическая регуляция активности генов. Неспецифическая регуляция активности генов на генном, хромосомном и геномном уровнях.
34. Генетический аппарат клеток человека, его характеристика. Кариотип человека, его характеристика. Методы изучения (классические и современные).
35. Ненаследственная изменчивость. Модификационная изменчивость. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа. Морфозы. Понятие о фенокопиях.
36. Наследственная изменчивость. Комбинативная изменчивость, механизм возникновения. Значения для эволюции и медицины.
37. Мутационная изменчивость. Классификация мутаций по уровням организации живого. Примеры у человека.
38. Генные мутации. Классификация по Г. Мюллеру. Типы генных мутаций и молекулярные механизмы их возникновения. Обратные мутации и супрессоры.
39. Геномные мутации (гаплоидия, полиплоидия, анеуплоидия), механизм их возникновения. Автополиплоидия и аллополиплоидия. Роль полиплоидии в эволюции, селекции. Медицинское значение геномных мутаций.
40. Типы хромосомных мутаций (аберраций), механизм их возникновения. Генетические и цитогенетические эффекты хромосомных перестроек. Значение для медицины и эволюции.
41. Спонтанный мутагенез, общие закономерности. Факторы, влияющие на спонтанный мутационный процесс. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости.
42. Мобильные генетические элементы (МГЭ). Транспозоны и ретротранспозоны и их роль в возникновении спонтанных мутаций. Общие свойства МГЭ. Механизмы перемещения МГЭ.
43. Индуцированный мутагенез, виды, общие закономерности. Классификация мутагенов и краткая характеристика.
44. Химический мутагенез, классификация химических мутагенов.
45. Радиационный мутагенез, его закономерности.
46. Антимутагенез: определение и биологическое значение. Классификация и примеры антимутагенов. Антимутационные барьеры эукариот. Проблемы защиты генофонда человека. Генетический груз популяций человека. Примеры. Генетический мониторинг человеческих популяций.
47. Особенности цитоплазматической наследственности. Материнский эффект цитоплазмы. Митохондриальная наследственность. Характеристика митохондриальных генов. Митохондриальная ДНК человека. Гипотезы происхождения митохондрий.
48. Пластидная ДНК. Характеристика пластидных генов. Цитоплазматическая мужская стерильность у растений. Взаимодействие ядерных и внеядерных генов.
49. Популяционная генетика. Генетическая структура природных популяций, факторы, обуславливающие ее динамику. Естественный отбор, как направляющий фактор эволюции популяций.
50. Популяционная структура человечества. Типы элементарных популяций. Генетические характеристики человеческих популяций. Генетическая гетерогенность, ее природа. Понятие о "генетическом грузе", его виды. Полиморфизм популяций человека. Виды полиморфизма по механизму его поддержания. Примеры полиморфных признаков у человека.
51. Генетическая структура популяций человека и факторы ее динамики. Демографические характеристики, их влияние на генофонд популяции. Эволюционные факторы, нарушающие концентрации аллелей, специфика их действия в человеческих популяциях.
52. Генетические основы раннего онтогенеза. Генетический контроль процессов детерминации и дифференцировки клеток. Гомеозисные гены у животных и человека.
53. Генетическая инженерия. Сущность методологии и ферменты генной инженерии. Метод рекомбинантных ДНК. Ферменты рестрикции.Векторы, их свойства.
54. Клонирование рекомбинантной ДНК в бактериальных и эукариотических клетках. Методы получения генов для молекулярного клонирования. Секвенирование ДНК.
55. Ферменты рестрикции, классификация, номенклатура. Рестрикционный анализ. Его назначение.

**Перечень типовых задач для экзамена:**

1. Молекулярная генетика.
2. Наследование признаков при различных формах взаимодействия аллельных и неаллельных генов.
3. Наследование групп крови по системе АВО (Н) и резус-фактора.
4. Сцепленное наследование. Составление генетических карт хромосом. Определение расстояния между генами.
5. Наследование признаков, сцепленных с полом.
6. Определение характера наследования и формы взаимодействия генов с применением метода Х2.
7. Пенетрантность аллеля.
8. Генные мутации.
9. Расчёт генетической структуры популяций человека (частоты генов, генотипов и фенотипов) на основе закона Харди - Вайнберга.