

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
**«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА»**
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Утверждено

Проректор по послевузовскому
и дополнительному образованию


/О.Ф. Природова

Согласовано


/О.И. Тогушова/

ПРОГРАММА

**вступительного испытания по специальной дисциплине
для поступающих на обучение по программам подготовки
научно-педагогических кадров в аспирантуре**

**Направление – 06.06.01 Биологические науки
Профиль (направленность) - 03.02.07 Генетика**

Москва 2017

Область применения и нормативные ссылки.

Программа вступительного испытания сформирована на основе федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования по специальностям: 06.00.00 Биологические науки

Структура вступительного экзамена

Форма проведения -устный опрос. Результат по билетам оценивается по 5 балльной шкале. Итоговая оценка выставляется комиссией на основе оценки за каждый вопрос.

Оценка уровня знаний (баллы):

Каждый вопрос оценивается по пятибалльной шкале.

"Отлично" – 5 баллов (по 5-балльной шкале);

"Хорошо" - 4 балла (по 5-балльной шкале);

"Удовлетворительно" – 3 балла (по 5-балльной шкале);

"Неудовлетворительно" - 0-2 балла (по 5-балльной шкале).

Критерии оценивания

	Баллы
Ответ полный без замечаний, продемонстрировано рабочее знание предмета.	5
Ответ полный, с незначительными замечаниями	4
Ответ не полный, существенные замечания	3
Ответ на поставленный вопрос не дан	0-2

Содержание

- Вклад Г.Менделя в развитие генетики. Законы Г.Менделя. Условия выполнения законов Г.Менделя. Отклонения от типичных числовых соотношений фенотипических классов при моногенном наследовании.
- Популяционно-статистический метод исследования. Ограничения метода. Закон Харди-Вайнберга и условия его выполнения.
- Синдром Шерешевского-Тернера и поли-Х: клиника, генетика, профилактика.
- Хромосомная теория наследственности Т.Моргана.
- Близнецовый метод исследования. Принцип применения и ограничения метода.
- Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна/Бекера: клиника, генетика, профилактика.
- Хромосомный уровень организации наследственного материала.
- Характеристика аутосомно-доминантного типа наследования. Специфика фенотипического выражения при заболеваниях с АД типом наследования (пенетрантность, экспрессивность и антиципация).
- Спинальная мышечная атрофия: клиника, генетика, профилактика.
- Молекулярный уровень организации генетического материала. Строение ДНК.
- Клинико-генеалогический метод: принцип, возможности, границы применения. Методика сбора информации и составления родословных.
- Митохондриальные заболевания: классификация, клиническая картина, особенности наследования, профилактика.
- Генетический код и его свойства.
- Характеристика аутосомно-рецессивного типа наследования.
- Наследственные синдромы нарушения половой дифференцировки. Этиология и клиническая картина.
- Ген: определение, функциональная структура, экзон-интронная организация у эукариот. Альтернативный сплайсинг.
- Цитогенетический метод изучения наследственности человека. Классификация хромосом. Показания для исследования кариотипа.
- Характеристика заболеваний с нарушением репарации ДНК.
- Виды взаимодействия неаллельных генов. Доминантный и рецессивный эпистаз.
- Характеристика Y-сцепленного и митохондриального типов наследования.
- Генетика сердечно-сосудистых заболеваний. Семейная гиперхолестеринемия.

- Виды взаимодействия неаллельных генов. Гены супрессоры, энхансеры, модификаторы.
- Особенности наследования, сцепленного с X-хромосомой.
- Синдром Клайнфельтера и поли-У: клиника, генетика, профилактика.
- Виды взаимодействия неаллельных генов. Комплементарность.
- Методы изучения хромосом человека.
- Гемоглобинопатии. Талассемии.
- Генетика количественных признаков. Полимерия.
- Принципы терапии наследственных заболеваний: задачи и проблемы.
- Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Клиника, генетика, профилактика.
- Репликация. Особенности репликации хромосом эукариот.
- Эпидемиология наследственных болезней.
- Нарушение метаболизма углеводов. Гликогенозы. Клиника, генетика, профилактика, лечение.
- Транскрипция ДНК у эукариот: этапы, ферменты, генетический контроль.
- Значение генетики для медицины. Классификация и распространённость наследственной патологии.
- Нарушение метаболизма углеводов. Галактоземия. Клиника, генетика, профилактика, лечение.
- Основные этапы и ферменты трансляции. Особенности процесса у эукариот.
- Общие принципы диагностики наследственных заболеваний человека. Показания к проведению пренатальной диагностики.
- Лейкодистрофии. Клиника, генетика, профилактика.
- Основные виды рекомбинации. Механизм гомологичной рекомбинации на примере модели Холлидея.
- Медико-генетическое консультирование: задачи и проблемы. Функции врача-генетика. Организация медико-генетической службы в России.
- Синдром Патау. Этиология и клиническая картина.
- Основные виды рекомбинации. Современный механизм гомологичной рекомбинации на примере модели двухцепочечного разрыва-репарации.
- Пренатальная диагностика. Инвазивные и неинвазивные методы исследования, их характеристика.
- Синдром Эдвардса. Этиология и клиническая картина.

- Основные типы репарации (классификация). Фотореактивация.
- Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных заболеваний человека.
- Муковисцидоз. Этиология, клиническая картина, лечение и профилактика
- Основные типы репарации (классификация). Эксцизионная репарация: этапы и ферменты.
- Биоэтика. Этические проблемы технологий, применяемых в генетике.
- Синдром Дауна. Этиология и клиническая картина.
- Основные типы репарации (классификация). Пострепликативная и индуцибельная репарация.
- Хромосомы как группы сцепления генов. Принципы построения генетических и цитологических карт хромосом.
- Аминоацидопатии. Фенилкетонурия. Клиника, генетика, лечение и профилактика.
- Предмет, методы и основные этапы развития генетики.
- Кровнородственный брак. Коэффициент инбридинга. Расчёт генетического риска при кровнородственном браке.
- Нарушение метаболизма стероидных гормонов. Аденогенитальный синдром.
- Виды изменчивости и их характеристики. Модификационная изменчивость. Норма реакции, морфозы, фенкопии.
- Менделирующие признаки человека. Генные болезни, их этиология и классификация.
- Наследственные заболевания крови. Гемофилии.
- Индуцированный мутагенез. Характеристика мутагенов. Сравнительный анализ особенностей повреждающего действия химических соединений и радиационных излучений.
- Автоматизированные системы диагностики наследственных заболеваний человека.
- Серповидноклеточная анемия.
- Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие химических соединений.
- Классификация ВПР, механизм их возникновения.
- Наследственный сфероцитоз. Анемия Минковского-Шоффара.
- Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие ультрафиолетовых лучей.
- Мультифакториальное наследование. Механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью на примере сахарного диабета.

- Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Миотоническая дистрофия, хорей Гентингтона, атаксия Фридрейха. Генетическая характеристика и особенности клинической картины этих заболеваний.
- Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие ионизирующих излучений.
- Биохимические методы в диагностике наследственных заболеваний человека. Скринирующие программы: задачи и условия их выполнения.
- Синдром fragile X-хромосомы.
- Спонтанный мутагенез: частота, факторы, значение в эволюции.
- Сущность методологии геномной инженерии.
- Врождённый гипотиреоз. Этиология и клиническая картина. Лечение и профилактика.
- Задачи и возможности популяционной генетики. Факторы популяционной динамики и их роль в распространении наследственных заболеваний.
- Молекулярно-генетические методы, применяемые для диагностики наследственных заболеваний человека.
- Характеристика задач фармакологической генетики. Типичные фармакогенетические патологические реакции.
- Особенности человека как объекта генетических исследований. Характеристика популяций человека. Демы и изоляты. Отбор и миграции в популяциях человека, их значение для динамики популяций. Ассортативные браки и их роль в патологии.
- Классификация пренатальной патологии.
- Заболевания соединительной ткани. Синдром Марфана.
- Мутационная изменчивость. Классификация, характеристика и номенклатура мутаций.
- Общая характеристика методов профилактики наследственных заболеваний.
- Общая характеристика болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные и полигенные формы предрасположенности.
- Генетический контроль над стадиями индивидуального развития. Дифференциальная активность генов в онтогенезе.
- Эффекты хромосомных мутаций в онтогенезе. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями. Особенности медикогенетического консультирования при мозаичных формах хромосомных синдромов.
- Онкогенетика. Теории возникновения злокачественных опухолей.

- Классификация хромосомных перестроек. Характеристика транслокаций и возможные типы гамет у носителей.
- Характеристика задач экологической генетики. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов: загрязнение атмосферы, пищевые вещества, физические факторы.
- Классификация наследственных болезней обмена. Клинические особенности аминокислотопатий.