

КОНСПЕКТ

за провеждане на изпит за докторантура по професионално направление

4.3 Биологични науки (Генетика)

ОБЩА ЧАСТ

1. Хибридологичен анализ – определение, условия за провеждане и основни термини и понятия. Моногенно унаследяване – експерименти на Грегор Мендел, монохбридни кръстоски и анализиращи кръстоски. Примери за моногенни белези и болести при човек. Клетъчни механизми, стоящи в основата на моногенното унаследяване. Молекулярни основи на моногенното унаследяване – същност на алелите на молекулярно ниво, фенотип и генотип от молекулярна гледна точка и алели на молекулярно ниво. Доминантност и рецесивност на молекулярно ниво.
2. Пол. Определение. Типове определяне на пола. Определяне на пола с помощта на полови хромозоми. Определяне на пола при растения. Унаследяване, скачено с пола. Хромозомна теория за наследствеността. Експерименти на Томас Морган. Експерименти на Калвин Бриджес. Балансова хипотеза за определянето на пола при *D. melanogaster*. Унаследяване, скачено с пола при човек. Структура и гени, разположени на половите хромозоми при човек. Унаследяване, скачено с пола при човек. X и Y-хромозоми при човек – еволюция, структура и гени.
3. Механизми за диференциация на пола при хората. Роля на Y-хромозомата. Общ механизъм за детерминация на мъжки пол. Диференциация на мъжки пол при хората. Дозова компенсация на X-свързаните гени. Автозомни гени с отношение към пола.
4. Независимо унаследяване – същност, ди- и полихбридни кръстоски. Приложения на независимото унаследяване. Статистическа обработка на резултатите от генетичен анализ с помощта на метода χ^2 . Създаване на чисти линии животни и сортове растения. Хибридна мощ. Хромозомни основи на независимото унаследяване. Дихибридни кръстоски, при които единият от белезите е скачен с пола. Полигенно унаследяване. Количествени признаци. Полигени (QTLs). Механизми на унаследяване на полигените.
5. Генетична рекомбинация – същност, мейотична рекомбинация, типове гамети и поколения, честота на рекомбинацията. Генетични карти. Определяне на групи на скаченост. Кросинговър. Картиране на гени на основата на честотата на рекомбинацията. Рекомбинационен анализ на молекулярни маркери. Тетраден анализ.
6. Функция на гените. Основни положения. Особености при експресията на гените. Типове гени. Видове алели. Пенетрантност и експресивност. Подходи за изследване на взаимодействието на гените. Върелокусни взаимодействия - Определение. Видове, примери и разпадания. Плейотропия. Междулокусни взаимодействия - Определение. Видове, примери и разпадания. Изследване на взаимодействията на гените на молекулярно ниво. Основни положения. Комплементационен тест. Обяснение на някои видове разпадания – 9:3:3:1, 9:7, 9:3:4 и 12:3:1. Супресорни мутации. Синтетични летали.
7. ДНК като носител на наследствената информация. Структура на ДНК. Доказване на полуконсервативния механизъм на репликация на ДНК. Общ принцип на репликацията на ДНК при *E. coli*. Особености на репликацията на ДНК при еукариоти. Различия с прокариоти. Особености при дрожди. Особености при висши еукариоти. Репликация на краищата на еукариотните хромозоми. Проблеми с репликацията на линейни хромозоми. Теломери и техният синтез. Защита на краищата на еукариотните хромозоми с по-мощта на белтъци. Генетични

заболявания, дължащи се на нарушена структура на теломерите и неправилна експресия на теломераза.

8. Свойства на РНК. Класове РНК молекули и техните функции. Общи принципи на синтеза на РНК. Механизъм на транскрипцията при прокариоти (*E. coli*) – инициация, елонгация и терминация. Инициацията на транскрипцията при еукариоти. Елонгация, терминация и зреене на РНК при еукариоти. Редактиране на РНК.

9. Молекулярен механизъм на транслацията при про- и еукариоти. Основни положения в регулацията на генната експресия. Нива на регулация. Видове генна експресия. Оперони. Механизми на контрол над генната експресия при бактерии. Основни механизми, регулиращи транскрипцията при бактериите. Клетъчни механизми. Типове контрол с помощта на регулаторни белтъци и ефекторни молекули. Примери за регулация на моделни оперони.

10. Особенности на регулацията на генната експресия при еукариоти. Общи положения на регулацията на ниво транскрипция при еукариоти. Регулация на генната експресия при моделната система Gal при дрожди. Регулация на полово-свързаните гени при дрожди. Динамика на хроматина при висшите еукариоти. Краткосрочно активиране на гени при еукариоти. Енхансери – същност и район на действие. Изолатори (инсулатори). Регулация на β -интерферонивия ген. Дългосрочно инактивиране на гени при еукариоти чрез ремоделиране на хроматина. Полово-специфичен сайлънсинг на гени и цели хромозоми при еукариоти. . Пост-транскрипционна регулация на генната експресия при еукариоти, осъществявана с по-мощта на микроРНК-и.

11. Откриване на подвижните генетични елементи. Експерименти на Барбара Макклинтък. . Подвижни генетични елементи при прокариоти. Подвижни генетични елементи при еукариоти. Динамика на геномите, дължаща се на подвижни генетични елементи.

12. Изменчивост на организмите – класификация на видовете изменчивост. Обща характеристика и класификация на мутациите. Генни мутации. Хромозомни мутации Геномни мутации (плоидии). (аберации). Отклонения от разпаданията при хромозомни и геномни мутации. Модификационна изменчивост.

13. Репарационни системи – обща характеристика и класификация. Механизми за директна поправка на ДНК. Ексцизионни репарационни механизми. Mismatch репарации. Транслезионен синтез на ДНК. Поправка на двойноверижни разкъсвания.

14. Генетика на популациите – вид и популация, генофонд на популациите. Закон на Харди-Вайнберг. Математически изрази на закона. Определяне на алелни и равновесни генотипни честоти на автозомни и скачени с пола белези. Фактори, влияещи върху генетичната структура на популациите – мутации, изоляции, миграции, дрейф на гени.

ПРЕПОРЪЧИТЕЛНА ЛИТЕРАТУРА:

1. **Griffiths et al.**, “An Introduction to Genetic Analysis”, 10th edition. *W. H. Freeman and Company*, 2012
2. **Griffiths et al.**, “An Introduction to Genetic Analysis”, 11th edition. *W. H. Freeman and Company*, 2015
3. **Klug et al.**, “Concepts of Genetics”, 10th edition, *Pearson*, 2012
4. **Snustad and Simmons**, “Principles of Genetics”, 6th edition, *John Wiley & Sons, Inc.*, 2012

София, м. декември 2023 г.

Изготвил:

/доц. д-р Светослав Димов/