

**ФГБОУ ВО «АСТРАХАНСКИЙ ГМУ»  
КАФЕДРА БИОЛОГИИ**

**Семинар №2: " Генетика. Закономерности наследственности и изменчивости»  
Для студентов лечебного, педиатрического, ФИС, медико-профилактического  
факультета. (14-ое занятие, I семестр)**

1. Предмет задачи и методы генетики. Наследственность и изменчивость - фундаментальные свойства живого. Общее понятие о генетическом материале и его свойствах: хранение, изменение, репарация, передача и реализация.
2. Этапы развития генетики. Роль отечественных и иностранных ученых в развитии генетики. Значение работ Н.И. Вавилова, Н.К. Кольцова, С.С. Четверикова, С.Н. Давиденкова, Н.П. Дубинина, Г.П. Георгиева, Дж. Уотсона, Ф. Крика и др.
3. Г. Мендель - основоположник современной генетики, его законы. Цитологические основы. Менделирующие признаки у человека.
4. Типы наследования. Аутомно-доминантный, аутомно-рецессивный тип наследования. Доминантное и рецессивное сцепленное с полом наследование. Примеры у человека.
5. Аллельные гены. Определение. Формы взаимодействия аллелей в детерминации признаков. Примеры у человека. Анализирующее и возвратное скрещивание.
6. Множественные аллели. Механизм возникновения. Наследование групп крови по системе АВО у человека. Наследование Rh-фактора. Условия Rh-конфликта.
7. Хромосомная теория наследственности (Т. Морган). Полное и неполное сцепление. Кроссинговер и рекомбинация генов.
8. Неаллельные гены. Формы их взаимодействия. Примеры.
9. Строение хромосом. Современные представления об уровнях организации хромосом. Понятие о генетических картах хромосом. Классификация хромосом.
10. Хромосомный механизм наследования пола. Цитогенетические методы определения пола. Наследование, сцепленное с полом. Примеры. Генетические механизмы определения пола. Дифференциация признаков пола в развитии. Переопределение пола.
11. Генетический код и его свойства. Кодирование и реализация информации в клетке. Кодовая система ДНК и белка. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках: пенетрантность, экспрессивность, плейотропия, генокопии.
12. Строение и функции ДНК. Механизм авторепродукции ДНК. Биологическое значение. Роль РНК и ДНК в передаче наследственной информации. Основные этапы: транскрипция, процессинг, трансляция.
13. Организация структурного гена у про- и эукариот. Принцип регуляции генной активности на примере оперонов у про- и эукариот.
14. Классификация генов: структурные и регуляторные. Свойства генов (дискретность, стабильность, лабильность, специфичность, плейотропия).
15. Геном, генотип, фенотип. Фенотип как результат реализации наследственной информации под влиянием условий среды.
16. Модификационная изменчивость. Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фенокопии. Адаптивный характер модификаций. Роль наследственности и среды в развитии человека.
17. Комбинативная изменчивость. Ее значение в обеспечении генетического разнообразия людей. Система браков. Медико-генетические аспекты семьи.

18. Мутационная изменчивость. Спонтанные и индуцированные мутации. Факторы мутагенеза. Классификация мутаций, по уровню поражения генетического материала. Мутации в половых и соматических клетках. Значение для биологии и медицины.
19. Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения, частота генных мутаций. Значение для биологии и медицины.
20. Хромосомные aberrации. Геномные мутации. Механизм их возникновения. Значение для биологии и медицины.
21. Репарация генетического материала. Фотореактивация. Темновая репарация. Мутации, связанные с нарушением репарации и их роль в патологии. Генная и клеточная инженерия, перспективы и значение для биологии и медицины.
22. Специфика человека как объекта генетического исследования. Методы генетики человека. Их практическое значение.
23. Понятие о наследственных болезнях, роль среды в их возникновении. Врожденные и приобретенные заболевания. Профилактика наследственных заболеваний.
24. Генные наследственные болезни, механизм их развития, примеры у человека.
25. Хромосомные наследственные болезни, связанные с изменением структуры хромосом, механизмы их развития, примеры у человека.
26. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа хромосом у человека, механизмы их развития, примеры у человека.
27. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое прогнозирование - определение риска рождения больного ребенка в семье.