

Программа курса генетики для 10 класса ЛМШ-2016

1. Механизмы формирования фенотипа в процессе экспрессии генов. Как возникают доминантность и рецессивность аллелей.
2. Мутационный процесс, различные способы классификации мутаций.
3. Вероятности возникновения разных типов мутаций. Вклад родителей в генетический груз потомков.
4. Динамические мутации, вызываемые ими заболевания, накопление триплетов нуклеотидов. Хорея Хантингтона, синдром ломкой X-хромосомы, миотоническая дистрофия 1 типа.
5. Прионные заболевания. Патогенез и генетическая предрасположенность к ним.
6. Делеции, дупликации, инверсии и транслокации участков хромосом. Их влияние на образование сбалансированных гамет.
7. Типы транспозонов: репликативная, нерепликативная и ретро-транспозиция, гибридный дисгенез, опыт Барбары Мак-Клинток.
8. Виды генетического груза, элиминация на зиготической и эмбриональной стадиях онтогенеза.
9. Примеры и механизмы рецессивных моногенных заболеваний: муковисцидоза, серповидноклеточной анемии, фенилкетонурии, алкаптонурии.
10. Примеры и механизмы доминантных моногенных заболеваний: синдрома Марфана, ахондроплазии, синдрома Элерса-Данло.
11. Примеры и механизмы сцепленных с полом заболеваний: дальтонизма, гемофилии типа А и миодистрофии Дюшена.
12. Механизмы определения групп крови, гемотрансфузия, трансплантационный иммунитет.
13. Врожденные заболевания человека, связанные с нарушением числа половых хромосом. Локус SRY, случаи противоречия между полом и кариотипом.
14. Врожденные заболевания человека, связанные с нарушением числа аутосом. Мозаицизм и транслокационные трисомии.
15. Геномный импринтинг, его роль в онтогенезе млекопитающих, синдромы Прадера-Вилли и Ангельмана, эпигенетическая регуляция, синдром Ретта.
16. Запрограммированные перестройки генов в иммунной системе.
17. Полимеразная цепная реакция, варианты и способы применения, секвенирование ДНК по Сенджеру.
18. Механизм гибридизации ДНК и РНК на микрочипах, способы определения уже известных мутаций.
19. Современные методы секвенирования, секвенирование методом синтеза (Иллюмина), пиросеквенирование, одномолекулярное секвенирование.
20. Обратная генетика. Способы получения трансгенных животных. Гуманизированные мыши.
21. Кондиционные мутации. Рекомбиназа *cre*, редактирование геномов с помощью Cas9 и гидовой РНК.
22. Генотерапия, способы доставки трансгенной ДНК в клетки-мишени человека и животных, виды генетических векторов.
23. Отличительные особенности опухолевых клеток, рак как следствие соматических мутаций, раковые стволовые клетки.
24. «Уязвимые места» генома и канцерогенез, онкогены и онкосупрессоры, генетическая нестабильность раковых клеток, онкогенные хромосомные перестройки.