

КОНСПЕКТ

за провеждане на кандидат-докторантски изпити по професионално направление 4.3
Биологични науки (научна специалност „Генетика“) за учебната 2025/2026 г.

№	Въпрос
1.	Предмет и направления в генетиката. Наследственост и изменчивост. Предпоставки за формирането на генетиката като самостоятелна наука. Концепция за реализация на генетичната информация. Генетика и еволюция. Подходи в генетичните изследвания. Моделни организми в генетиката.
2.	Хибридологичен анализ – определение, условия за провеждане и основни термини и понятия. Моногенно унаследяване – експерименти на Грегор Мендел, монохбридни кръстоски и анализиращи кръстоски. Клетъчни механизми, стоящи в основата на моногенното унаследяване. Молекулярни основи на моногенното унаследяване – същност на алелите на молекулно ниво, фенотип и генотип от молекулярна гледна точка и алели на молекулно ниво. Доминантност и рецесивност на молекулно ниво.
3.	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 <i>D. melanogaster</i> . 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.
4.	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. Автосомни гени с отношение към пола.
5.	Анализ на човешки родословия. Моногенно унаследяване при хората. Анализ на родословия. Полиморфизми и мутации при хората. Моногенни болести при хората – типове, особености при унаследяването и примери.
6.	Независимо унаследяване – същност, ди- и полихбридни кръстоски. Хромозомни основи на независимото унаследяване. Приложения на независимото унаследяване. Статистическа обработка на резултатите от генетичен анализ с помощта на метода χ^2 . Схема за създаване на чисти линии животни и сортове растения. Хибридна мощ. Дихибридни кръстоски, при които единият от белезите е скачен с пола.
7.	Генетична рекомбинация – същност, мейотична рекомбинация, типове гамети и поколения, честота на рекомбинацията. Полигенно унаследяване. Количествени признаци. Полигени (QTLs). Механизми на унаследяване на полигените. Извънядрена наследственост. Определение. Органелни геноми. Унипарентално унаследяване. Цитохети. Цитоплазмени мутации при хората.
8.	Свързано (скачено унаследяване). Генетични карти. Определяне на групи на скаченост. Кросинговър. Картиране на гени на основата на честотата на рекомбинацията. Рекомбинационен анализ на молекулни маркери. Тетраден анализ.
9.	Въведение в генетичния анализ при бактериите. Същност и предимства. Работа с микроорганизми. Конюгация. Същност. F-фактор. Hfr-щамове. Картиране на гени на основата на конюгацията. F'-плазмиди. Трансформация. Същност. Компетентност. Картиране на гени на основата на трансформацията.
10.	Генетичен анализ при бактериофаги. Бактериофаги. Особенности на генетичния анализ при бактериофаги. Експеримент на Хърши с фага T2. Експерименти на Бензер с rII-мутациите при бактериофага T4. Трансдукция. Същност и откриване. Вирулентни и умерени фаги. Видове трансдукция – механизми и приложение в генетичния анализ.
11.	Функция на гените. Основни положения. Особенности при експресията на гените. Типове гени. Видове алели. Пенетрантност и експресивност. Подходи за изследване на

	взаимодействието на гените. Вътрелокусни взаимодействия. Определение. Видове, примери и разпадания. Плейотропия.
12.	Междулокусни взаимодействия. Определение. Видове, примери и разпадания. Изследване на взаимодействията на гените на молекулно 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.
13.	Генетика на популациите – вид и популация, генофонд на популациите. Закон на Харди-Вайнберг и математически изрази на закона. Приложения на закона на Харди-Вайнберг. Елементарни еволюционни процеси: Мутации. Отбор. Миграции. Изолации. Дрейф на гени.
14.	Основни положения в регулацията на генната експресия при бактерии. 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. Видове регулации на експресията на гените от лактозния и арабинозния оперони. Видове регулации на генната експресия на триптофановия оперон. Регулация посредством рибопревключватели. Регулация на ниво транслация при бактерии. Посттранслационни механизми на регулация. Обща регулация на големи групи от гени при прокариоти в отговор на условията на средата. Каскадна регулация на циклите на развитие при бактериофага λ .
15.	Изменчивост на организмите – класификация на видовете изменчивост. Обща характеристика на мутациите. Генни мутации. Хромозомни мутации (аберации). Геномни мутации (плоидии).
16.	ДНК като носител на наследствената информация. Структура на ДНК. Доказване на полуконсервативния механизъм на репликация на ДНК. Общ принцип на репликацията на ДНК при <i>E. coli</i> . 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 помощта на белтъци. Генетични заболявания, дължащи се на нарушена структура на теломерите и неправилна експресия на теломераза.
17.	Свойства на РНК. Класове РНК молекули и техните функции. Общи принципи на синтеза на РНК. Механизъм на транскрипцията при прокариоти (<i>E. coli</i>) – инициация, елонгация и терминация. Инициацията на транскрипцията при еукариоти. Елонгация, терминация и зреене на и РНК при еукариоти. Редактиране на РНК. Малки функционални РНК – микроРНК и малки интерфериращи РНК.
18.	Обща схема за синтез на белтъци – сравнителен преглед при про- и еукариоти. Ензими и други структури и компоненти, участващи в транслацията. Молекулярен механизъм на транслацията при про- и еукариоти.
19.	Особености 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.
20.	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 помощта на микроРНК-и.
21.	Подвижни генетични елементи. 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.

22.	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.
23.	Видове рекомбинация. Роля на рекомбинацията. Място-специфична рекомбинация при фаги и дрожди. Механизми на хомоложната (общата) рекомбинация при <i>E. coli</i> . Обща рекомбинация при еукариоти.
24.	Генетични механизми, контролиращи индивидуалното развитие при многоклетъчните организми. Залагане на план на тялото и основни оси при животни с билатерална симетрия. Гени с майчин ефект и роля за развитието. Майчино-зиготен преход. Клетъчно обвързване (спецификация и детерминация) и клетъчна диференциация. Морфогенни градиенти. Цитоплазмени детерминанти. Хомеотични гени при животните – гени Нох. Организация и функция на гените. Колинеарност - корелация между организация на HOX клъстерите и тяхната експресия. Хомеотични гени при растенията – гени MADS-box. Модел ABCDE за развитие на цвета при двусемеделни растения. Развитие при <i>Drosophila</i> . Генетичен контрол на развитието - основни групи гени и тяхната функция. Гени, определящи полярността на яйцето, с роля в залагането на AP и DV осите в ембриона.
25.	Геномика - определение, направления и методи, с които си служи. Метагеномика. Секвениране на ДНК по метода на Sanger. Новогенерационно секвениране. Ампликон-базирана метагеномика. Цялостно метагеномно shotgun секвениране.
26.	Клониране. Ензими, използвани за разграждане и съединяване на ДНК-молекули. Срязване и съединяване на ДНК. Вектори, използвани в генното инженерство. Работа с библиотеки в генното инженерство. Полимеразна верижна реакция – принцип на класическата реакция. Варианти на полимеразната верижна реакция. Трансгенеза при висши животни и растения.
27.	Генетика на човека. Организация на човешкия геном. Принцип на генеалогичния анализ. Съвременни методи за генетичен анализ при хората. Нормални моногенни белези при хората. Нормални полигенни белези при хората. Организация на човешкия митохондриален геном.
28.	Класификация и примери за генетични заболявания при хората. Видове моногенни болести. Полигенни болести. Болести, дължащи се на хромозомни аберации. Болести, дължащи се на промени в броя на хромозомите. Болести, дължащи се на мутации в митохондриалната ДНК.

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. Ноември 2024 г.

Изготвил:

/доц. д-р Светослав Димов/