

**«УТВЕРЖДАЮ»**

Декан биологического факультета МГУ

**Академик**



**«01» сентября 2018 г.**

**Рабочая программа дисциплины (модуля)**

**1. Кол-во и наименование дисциплины (модуля): СОВРЕМЕННЫЕ ПРОБЛЕМЫ ГЕНЕТИКИ**

**2. Уровень высшего образования – подготовка научно-педагогических кадров в аспирантуре.**

**3. Направление подготовки – 06.06.01 Биологические науки. Направленность (профиль) программы – Генетика.**

**4. Место дисциплины (модуля) в структуре ООП: вариативная часть ООП (второй год обучения, 3 и 4 семестры), обязательна для освоения аспирантами, обучающимися по направленности «Генетика»**

**5. Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями выпускников)**

<b>Формируемые компетенции (код компетенции)</b>	<b>Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)</b>
<p><b>УК-1:</b> Способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях</p> <p><b>Владеть:</b></p> <p>навыками анализа методологических проблем, возникающих при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях</p> <p>Код В1 (УК-1)</p> <p><b>Владеть:</b></p> <p>навыками критического анализа и оценки современных научных</p>	

	достижений и результатов деятельности по решению исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях Код В2 (УК-1)
<b>УК-2</b> <i>Способность проектировать и осуществлять комплексные исследования, в том числе междисциплинарные, на основе целостного системного научного мировоззрения с использованием знаний в области истории и философии науки.</i>	<b>Знать:</b> методы научно-исследовательской деятельности Код З1 (УК-2)
<b>УК-3:</b> <i>Готовность участвовать в работе российских и международных исследовательских коллективов по решению научных и научно-образовательных задач</i>	<b>Владеть:</b> технологиями оценки результатов коллективной деятельности по решению научных и научно-образовательных задач, в том числе ведущейся на иностранном языке Код В2 (УК-3)
<b>УК-4:</b> <i>Готовность использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языке</i>	<b>Видеть:</b> навыками анализа научных текстов на государственном и иностранном языках Код В1 (УК-4)
<b>ОПК-1</b> <i>Способность самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую деятельность в соответствующей профессиональной области с использованием современных методов исследования и информационно-коммуникационных технологий</i>	<b>Знать:</b> стилистические особенности представления результатов научной деятельности в устной и письменной форме на государственном и иностранном языках Код З2 (УК-4)
<b>ОПК-2</b> <i>Готовность к преподавательской деятельности по основным образовательным программам высшего образования</i>	<b>Уметь:</b> собирать, отбирать и использовать необходимые данные и эффективно применять количественные методы их анализа Код У2 (УК-2)

Оценочные средства для промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) приведены в Приложении.

6. Объем дисциплины (модуля) составляет 5 зачетных единиц, всего 180 академических часов, из которых 104 часа составляет контактная работа аспиранта с преподавателем (104 часа занятий лекционного типа) и 76 часов составляет самостоятельная работа аспиранта.
7. Входные требования для освоения дисциплины (модуля), предварительные условия:
- ЗНАТЬ: общую биологию, генетику, основы молекулярной биологии и генетической инженерии, генетику развития животных и растений, цитогенетику, современные методы генетики, теоретические и методологические основы биологических научных исследований
- УМЕТЬ: вырабатывать на основе рационального анализа экспериментальных результатов свою точку зрения в вопросах генетики и отстаивать ее во время дискуссии со специалистами и неспециалистами; читать и реферировать научную литературу в области генетики, в том числе на иностранных языках, при условии соблюдения научной этики и авторских прав.
- ВЛАДЕТЬ: современными информационно-коммуникационными технологиями, иностранным языком.
8. Образовательные технологии: классические лекционные технологии, иностранный язык.

9. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и виды учебных занятий

Наименование и краткое содержание разделов и тем дисциплины (модуля), форма промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)	Всего		В том числе		Самостоятельная работа обучающегося, часы из них
	0	(часы)	Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы из них		
Занятия лекционного типа			Учебные занятия, направленные на проведение текущего контроля успеваемости, коллоквиумы, практические контрольные занятия и др)*	Всего	Выполнение домашних заданий
Занятия семинарского типа					Полготвка рефератов и т.п.
Групповые консультации					Всего
Индивидуальные консультации					
1. Введение. Предмет генетики. Понятия: ген, генотип, фенотип, мутации. Место генетики среди биологических наук.	6	4		4	2
					2

<b>2. Материальные основы наследственности.</b> Понятие о генетической информации. Доказательства роли ядра и хромосом в явлениях наследственности. Локализация генов в хромосомах. Роль цитоплазматических факторов в передаче наследственной информации.	4	4	2	2
<b>Молекулярные основы наследственности.</b> Концепция «один ген - один полипептид». Белок как элементарный признак. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. Структура ДНК и РНК.	6	4	4	2
Методологическое значение принципа передачи генетической информации: ДНК-РНК-белок. Генетический код, доказательства триплетности. Свойства генетического кода Терминирующие кодоны. Понятие о генетической супрессии. Универсальность кода.	4	4	4	2
Строение хромосом. Изменения в организации морфологии хромосом в ходе митоза и мейоза. Решикация хромосом. Полиплоидия. Онтогенетическая изменчивость хромосом. Молекулярная организация хромосом прокариот и эукариот. Компоненты хроматина: ДНК, РНК, гистоны, другие белки. Уровни упаковки хроматина, нуклеосомы.	6	4	4	2
<b>3. Генетический анализ.</b> Основные закономерности наследования. Цели и принципы генетического анализа. Методы. Разрешающая способность гибридологического метода.	4	4	4	2

<b>3.1. Моногибридные и полигибридные скрещивания.</b> Закономерности наследования при моногибридном скрещивании, открытые Г. Менделем. Представление Г. Менделя о дискретной наследственности (факториальная гипотеза). Представление об аллелях и их взаимодействиях: полное и неполное доминирование, коломинирование. Возможные биохимические механизмы доминирования. Закон «чистоты гамет».	<b>4</b>			<b>4</b>
Закономерности наследования в ди- и полигибридных скрещиваниях. Независимое наследование генов. Статистический характер расщеплений. Условия осуществления «менделевских» расщеплений. Отклонения от «менделевских» расщеплений при ди- и полигенном контроле признаков. Неаллельные взаимодействия: комплементарность, эпистаз, полимерия. Биохимические основы неаллельных взаимодействий.	<b>4</b>			<b>4</b>
<b>3.2. Хромосомное определение пола и наследование признаков, сцепленных с полом.</b> Половые хромосомы, гомо- и гетерогаметный пол; типы хромосомного определения пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Значение редукционных скрещиваний для изучения сцепленных с полом признаков. Наследование при пересождении половых хромосом. Балансовая теория определения пола. Гинандроморфизм.	<b>4</b>		<b>6</b>	<b>2</b>
	<b>10</b>			

3.3. Сцепленное наследование и кроссинговер.	4	6	4	6
Особенности наследования при сплении. Кроссинговер. Доказательства прохождения кроссинговера на стадии четырех нитей.				
Цитологические доказательства кроссинговера. Множественные перекрестья. Интерференция. Линейное расположение генов в хромосомах.				
Основные положения хромосомной теории наследственности по Т. Моргану. Генетические карты. Построение физических карт хромосом с помощью методов молекулярной биологии.	10			
3.4. Генетический анализ у прокариот. Особенности микроорганизмов как объекта генетических исследований. Организация генетического аппарата у бактерий. Представление о плазмidaх, эписомах и митирирующих генетических элементах (инсерционные последовательности, транспозоны).	4	2	4	2
Методы, применяемые в генетическом анализе у бактерий и бактериофагов: клональный анализ, метод селективных сред, метод отпечатков и др. Особенности процессов, ведущих к рекомбинации у прокариот. Конъюгация, трансформация, трансductция, использование для картирования генов.	6		4	4
	8			

4. Внеклодерное наследование. Закономерности нехромосомного наследования, отличие от хромосомного наследования. Методы изучения. Материнский аффект цитоплазмы. Пластидная наследственность. Наследование пестролистности у растений. Наследование устойчивости к антибиотикам у хламидомонады.	4			6	6
Митохондриальная наследственность. Взаимодействие ядерных и внеклодерных генов. Цитоплазматическая мужская стерильность у растений. Использование плазмид в генетических исследованиях. Значение изучения нехромосомного наследования в понимании проблем эволюции клеток высших организмов, происхождения клеточных органелло. Эндосимбиоз.	10				
5. Генетическая изменчивость. Понятие о наследственной и ненаследственной изменчивости. Норма реакции генотипа. Адаптивный характер модификаций. Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения, роль в эволюции и селекции.	4			4	4
5.1. Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Автополиплоиды, особенности мейоза и характер наследования. Аллотрополиплоиды. Амфиплоидия как механизм возникновения полиплоидных аллополиплоидов. Роль полиплоидии в эволюции и селекции. Анеуплоидия: нуллизомики, моносомики, полисомики, их использование в генетическом анализе.	10			4	6



7. Молекулярные механизмы генетических процессов. Преемственность проблем «классической» и молекулярной генетики. Мутационные модели. Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации. Полуконсервативная репликация ДНК. Полигенный контроль процесса репликации. Схема событий в вилке репликации. Понятие о репликоне. Особенности организации и репликации хромосом эукариот. Системы рестрикции и модификации. Рестрикционные эндонуклеазы. Проблемы стабильности генетического материала.	6	4	2
Повреждения ДНК и репарационные процессы. Генетический контроль и механизмы экспозиционной и пострепликативной репарации, репарация неспаренных оснований, репаративный синтез ДНК. Нарушения в процессах репарации как причина наследственных молекулярных болезней	4	4	2
7.1.Рекомбинация: гомологический кроссинговер, сайт-специфическая рекомбинация, транспозиции. Молекулярная модель рекомбинации по Холлидею. Генная конверсия. Сайт-специфическая рекомбинация. Генетический контроль и механизмы процессов транспозиции. Генетический контроль мутационного процесса. Связь мутабильности с функциями аппарата репликации. Механизмы спонтанного мутагенеза; гены мутаторы и антимутаторы.	4	4	2

		<b>7.2. Молекулярные механизмы регуляции действия генов. Регуляция транскрипции.</b> Принципы негативного и позитивного контроля. Оперонные системы регуляции (теория Жакоба и Моно). Генетический анализ лактозного оперона. Регуляция транскрипции на уровне терминации на примере триптофанового оперона. Принципы регуляции действия генов у эукариот. Транскрипционно активный хроматин. Регуляторная роль гистонов, негистоновых белков, гормонов. Промоторы эукариот. Посттранскрипционный уровень регуляции синтеза белков. Роль мигрирующих генетических элементов в регуляции генного действия.	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>6</b>	<b>6</b>
	<b>8. Генетика развития.</b> Стабильность генома и дифференциальная активность генов в ходе индивидуального развития. Роль гомеозисных генов. Функциональные изменения хромосом в онтогенезе. Компенсация дозы генов. Взаимоотношения клеток в морфогенезе. Генетический контроль лि�фференцировки пола. Роль генов Y -хромосомы в определении мужского пола у млекопитающих. Мутации, определяющие пол в ходе онтогенеза. Гормональное определение пола.	<b>10</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>2</b>

<b>9. Основы генетической инженерии.</b> Методы выделения и синтеза генов. Понятие о векторах. Векторы на основе плазмид и ДНК фагов. Геномные библиотеки. Получение рекомбинантных молекул ДНК, методы клонирования генов. Проблема экспрессии гетерологических генов. Получение трансгенных организмов. Векторы эукариот. Основы генетической инженерии растений и животных. Проблемы генотерапии. Значение генетической инженерии для решения задач биотехнологии, сельского хозяйства, медицины и народного хозяйства.	4			
<b>10. Популяционная и эволюционная генетика.</b> Понятие о виде и популяции. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения. С.С. Четвериков - основоположник экспериментальной популяционной генетики. Факторы динамики популяций. Естественный отбор как направляющий фактор эволюции популяций. Формы отбора: движущий, стабилизирующий, диструктивный. Роль генетических факторов в эволюции. Молекулярно-генетические основы эволюции.	4	2	2	
<b>11. Генетические основы селекции</b> Генетика - основа селекции. Учение об исходном материале. Центры происхождения культурных растений по Н.И. Вавилову. Понятие о породе, сорте, штамме. Сохранение генофонда культурных и ликоидных форм растений и животных. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости (Н.И. Вавилов). Использование индуцированных мутаций и комбинативной изменчивости в селекции растений, животных и микроорганизмов. Роль полиплоидии в повышении продуктивности растений. Явление гетерозиса и его	6	4	4	

<b>12. Генетика человека</b> Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, патогенетический, биохимический, онтогенетический, популяционный. Использование метода гибридизации соматических клеток для генетического картирования. Изучение структуры и активности генома человека с помощью методов молекулярной генетики. Программа «Геном человека». Проблемы геногеографии.	<b>4</b>		<b>4</b>	<b>10</b>	
<b>Промежуточная аттестация – экзамен кандидатского минимума</b>	<b>14</b>				
<b>Итого</b>	<b>180</b>	<b>104</b>		<b>104</b>	<b>52</b>
				<b>24</b>	<b>76</b>

10. Учебно-методические материалы для самостоятельной работы аспирантов.  
Конспекты лекций, аудио- и видеозаписи лекций, основная и дополнительная учебная литература (см. п.11)

11. Ресурсное обеспечение:  
**Основная литература**

- Инге-Вентомов С.Г. Генетика с основами селекции. М.: Высшая школа, 1989.
- Айала Ф., Кайер Дж. Современная генетика. В 3 т., пер. с англ. М.: Мир, 1987-1988.
- Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т., пер. с англ. М.: Мир, 1989-1990.
- Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирский университет, 2002-2006.

### Дополнительная литература

1. Захаров И.А. Краткие очерки по истории генетики. М., 1999.
2. Пухальский В.А. Введение в генетику. М., ТСХА, 2004- 2007.
3. Рыбчин В.Н. Основы генетической инженерии. СПб.: изд. СПБГУ, 1999.
4. Смирнов В.Г. Цитогенетика. М.: Высшая школа, 1991.
5. Кайданов Л.З. Генетика популяций. М.: Высшая школа, 1996.
6. Современные концепции эволюционной генетики (ред. В.К. Шумный, А.Л. Маркель). ИЦИГ СО РАН, 2002

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

○ <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK21054/>

Перечень используемых информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса, включая программное обеспечение, информационные справочные системы (при необходимости):

Интернет-браузер, базы данных PubMed (NCBI, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>), Protein Data Bank (Research Collaboratory for Structural Bioinformatics <http://www.rcsb.org/pdb/home/home.do>)

Описание материально-технической базы.  
Биологический факультет МГУ располагает необходимым аудиторным фондом, компьютерами, проекторами и экранами, аудиоаппаратурой.

12. Язык преподавания: русский

13. Преподаватель (преподаватели): профессор В.В.Зинченко, профессор А.И.Ким

**Приложение**

**Оценочные средства для промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) СОВРЕМЕННЫЕ ПРОБЛЕМЫ ГЕНЕТИКА на основе карт компетенций выпускников**

<b>РЕЗУЛЬТАТ ОБУЧЕНИЯ по дисциплине (модулю)</b>	<b>КРИТЕРИИ И ПОКАЗАТЕЛИ ОЦЕНИВАНИЯ РЕЗУЛЬТАТА ОБУЧЕНИЯ по дисциплине (модулю), баллы БРС</b>					<b>ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА</b>
	1,	2	3	4	5	
<b>Владеть:</b>  навыками анализа методологических проблем, возникающих при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях Код В1 (УК-1)	0	1-29	30-59	60-89	90-100	- индивидуальное собеседование, экзамен кандидатского минимума
<b>Владеть:</b>  навыками критического анализа и оценки современных научных достижений и результатов деятельности по решению исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях Код В2 (УК-1)	0	1-29	30-59	60-89	90-100	- индивидуальное собеседование, экзамен кандидатского минимума
<b>Знать:</b>  методы научно-исследовательской деятельности Код З1(УК-2)	0	1-29	30-59	60-89	90-100	- индивидуальное собеседование, экзамен кандидатского минимума
<b>Власти:</b>	0	1-29	30-59	60-89	90-100	- индивидуальное собеседование, экзамен

						канонидатского минимума
технологиями оценки результатов колективной деятельности по решению научных и научно-образовательных задач, в том числе ведущейся на иностранном языке						
Код В2(УК-3)						
<b>Знать:</b>						
стилистические особенности представления результатов научной деятельности в устной и письменной форме на государственном и иностранном языках	0	1-29	30-59	60-89	90-100	- индивидуальное собеседование, экзамен кандидатского минимума
Код З2(УК-4)						
<b>Владеть:</b>						
навыками анализа научных текстов на государственном и иностранном языках	0	1-29	30-59	60-89	90-100	- индивидуальное собеседование, экзамен кандидатского минимума
Код В1(УК-4)						
<b>Уметь:</b>						
собирать, отбирать и использовать необходимые данные и эффективно применять количественные методы их анализа	0	1-29	30-59	60-89	90-100	- индивидуальное собеседование, экзамен кандидатского минимума

## Фонды оценочных средств, необходимые для оценки результатов обучения

### Вопросы к кандидатскому минимуму по генетике:

#### **Классическая генетика**

1. Предмет генетики. Место генетики среди биологических наук. Значение генетики для решения задач селекции, медицины, биотехнологии, экологии.
2. История генетики в России.
3. Типы отбора: индивидуальный и массовый . Отбор по фенотипу и генотипу (оценка по родословной и качеству потомства). Влияние условий внешней среды на эффективность отбора.
4. Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции. Адаптивный характер модификаций.
5. Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения, роль в эволюции и селекции.
6. Генетика определения пола у человека и у дрозофилы.
7. Основные закономерности наследования. Цели и принципы генетического анализа. Методы: гибридологический и мутационный.
8. Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Аллополиплоиды. Амфидиоплоидия как механизм возникновения плодовитых аллополиплоидов.
9. Основные закономерности наследования. Цели и принципы генетического анализа. Методы: цитогенетический и биохимический.
- 10.Основные закономерности наследования. Цели и принципы генетического анализа. Генеалогический, популяционный и близнеполовый методы.
- 11.Основы гибридологического метода генетического анализа: выбор объекта, отбор материала для скрещиваний, анализ признаков, применение статистического метода. Разрешающая способность гибридологического метода. Генетическая символика.
- 12.Классификация генных мутаций, причина их возникновения.
- 13.Закономерности наследования, открытые Г. Мендем. Представление Г. Менделя о дискретной наследственности. Представление об аллеях и их взаимодействиях. Анализирующее скрещивание.
- 14.Представление об аллеях и их взаимодействиях. Относительный характер доминирования.
- 15.Спонтанные и индуцированные мутации. Количественная оценка частот возникновения мутаций.
- 16.Закономерности наследования в ди- и полигибридных скрещиваниях. Статистический характер расщеплений.
- 17.Общая формула расщеплений при независимом наследовании. Значение мейоза в осуществлении законов «чистоты гамет» и независимого наследования.
- 18.Условия осуществления «менделевских» расщеплений. Отклонения от «менделевских» расщеплений при ди- и полигенном контроле признаков.
- 19.Неаллельные взаимодействия: комплементарность, эпистаз, полимерия. Биохимические основы неаллельных взаимодействий.

20. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование). Использование статистических методов при изучении количественных признаков.
21. Структурная организация генома эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома.
22. Определение группы сплеления мутаций *D. melanogaster*: использование доминантных и рецессивных маркеров.
23. Значение работ школы Т. Моргана в изучении сплеленного наследования при сплелении. Группы сплеления.
24. Предмет и методология селекции. Генетика как теоретическая основа селекции.
25. Системы скрещиваний в селекции растений и животных. Линейная селекция. Отдаленная гибридизация. Особенности межвидовой и межродовой гибридизации; скрываемость, фертильность и особенности расщепления у гибридов. Пути преодоления нескрываемости.
26. Представление школы Моргана о строении и функции гена. Функциональный и рекомбинационный критерии аллелизма. Множественный аллелизм. Мутационная и рекомбинационная делимость гена. Работы Серебровского и Дубинина по ступенчатому аллелизму.
27. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости (Н.И. Вавилов). Значение наследственной изменчивости организмов для селекционного процесса и эволюции.
28. Генетические карты, принцип их построения у эукариот.
29. Использование простых и двойных межлинейных гибридов в растениеводстве и животноводстве. Производство гибридных семян на основе цитоплазматической мужской стерильности. Коэффициенты наследуемости и повторяемости и их использование в селекционном процессе.
30. Локализация гена в группе сплеления: картирование летальных мутаций, селективные схемы скрещиваний. Соотношение кроссоверной и молекулярной карт генов.
31. Неравный кроссинговер. Факторы, влияющие на кроссинговер.
32. Системы скрещиваний в селекции растений и животных. Аутбридинг. Инбридинг.
33. Роль частной генетики отдельных видов организмов в селекции. Использование индуцированных мутаций и комбинативной изменчивости в селекции растений, животных и микроорганизмов. Роль полиплоидии в повышении продуктивности растений.
34. Явление гетерозиса и его генетические механизмы.
35. Предмет и методология селекции. Перспективы методов генетической и клеточной инженерии в селекции.
36. Центры происхождения культурных растений по Н.И. Вавилову. Понятие о породе, сорте, штамме. Сохранение генофонда ценных культурных и диких форм растений и животных.
37. Основы генетической инженерии растений и животных: трансформация клеток высших организмов, введение генов в зародышевые и соматические клетки животных. Получение трансгенных организмов.

38. Закономерности нехромосомного наследования. Методы изучения: репликационные, возвратные и поглощающие скрепления, метод трансплантации, биохимические методы.

### **Молекулярная генетика**

39. Конъюгация у бактерий. Методы генетического картирования при конъюгации. 40. Кольцевая карта хромосом прокариот. Генетическая рекомбинация при трансформации.
41. Трансдукция у бактерий. Общая и специфическая трансдукция. Использование трансформации и трансдукции для картирования генов.
42. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. Структура ДНК и РНК. Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации. 43. Генетический код. Свойства генетического кода. Мутации, связанные с нарушениями генетического кода.
44. Молекулярная организация хромосом прокариот и эукариот. Компоненты хроматина: ДНК, РНК, гистоны, другие белки. Уровни упаковки хроматина, нуклеосомы.
45. Задачи и методология генетической инженерии.
46. Методы выделения и синтеза генов. Понятие о векторах.
47. Понятие о векторах. Векторы на основе плазмид и ДНК-фагов. Геномные библиотеки.
48. Способы получения рекомбинантных молекул ДНК, методы клонирования генов.
49. Роль мобильных генетических элементов в возникновении генных мутаций и хромосомных перестроек.
50. Химический мутагенез. Особенности мутагенного действия химических агентов. Факторы, модифицирующие мутационный процесс. Антимутагены. Мутагены окружающей среды и методы их тестирования
51. Репортерные гены
52. Ген как единица функции. Перекрывание генов в одном участке ДНК. Молекулярно-генетические подходы в исследовании тонкого строения генов. 53. Инtron-Экзонная организация генов эукариот, альтернативный сплайсинг.
54. Хромосомная ходьба при клонировании ДНК.
55. Геномные проекты. Методика микрэрреев.
56. Мобильные элементы генома. Классификация и биологическая роль. 57. Полимеразная цепная реакция. Саузерн-блот и Нозерн-блот анализы. 58. Понятие о структурной, функциональной и эволюционной геномике. Молекулярно-генетические методы картирования генома.
59. Структурная организация генома эукариот. Семейства генов. Псевдогены. Проблемы происхождения и молекулярной эволюции генов.
60. Структурная организация генома эукариот. Регуляторные элементы генома.
61. Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации.

- 62.Проблемы стабильности генетического материала. Типы структурных повреждений в ДНК и репарационные процессы.
- 63.Плазмидное наследование. Свойства плазмид. Использование плазмид в генетических исследованиях.
- 64.Молекулярные механизмы регуляции действия генов. Принципы негативного и позитивного контроля. Оперонные системы регуляции (теория Жакоба и Моно). Генетический анализ лактозного оперона.
- 65.Принципы регуляции действия генов у эукариот. Транскрипционно активный хроматин. Регуляторная роль гистонов, негистоновых белков, гормонов.
- 66.Молекулярные механизмы регуляции действия генов. Регуляция транскрипции у эукариот.
- 67.Построение физических карт хромосом с помощью методов молекулярной биологии.
- 68.Рекомбинация: гомологический кроссинговер, сайт-специфическая рекомбинация, транспозиции. Генная конверсия.
- 69.Представление о плазмidaх, эписомах и мобильных генетических элементах (инсерционные последовательности, транспозоны)
- 70.Посттранскрипционный уровень регуляции синтеза белков.
- 71.Сайт-специфическая рекомбинация. Генетический контроль и механизмы процессов транспозиции.
- 72.Векторы эукариот.
- 73.Принципы регуляции действия генов у эукариот. Регуляторная область гена.
- 74.Генетический контроль мутационного процесса. Связь мутабильности с функциями аппарата репликации. Механизмы спонтанного мутагенеза.
- Генетика индивидуального развития**
- 75.Дифференциальная активность генов в ходе индивидуального развития. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе, амплификация генов.
- 76.Онтогенез как реализация наследственно-детерминированной программы развития. Опыты по трансплантации ядер. Методы клонирования генетически идентичных организмов.
- 77.Действие генов в раннем эмбриогенезе. Позиционная информация, морфогены. Гомология генов, контролирующих раннее развитие.
- 78.Генетика иммунитета. Совместимость и несовместимость тканей.
- 79.Онкогены, онкобелки, антионкогены.
- 80.Генетика соматических клеток. Химерные (аллофенные) животные.
- 81.Генетика соматических клеток. Гетерокарионы. Применение метода соматической гибридизации для изучения процессов дифференцировки и для генетического картирования.
- 82.Представление о генотипе как сложной системе аллельных и неаллельных взаимодействий генов. Плейотропное действие генов. Пенетрантность и экспрессивность.
- 83.Понятие дозовой компенсации. Компенсация дозы генов при определении пола у дрозофилы.

- 84.Понятие дозовой компенсации. Компенсация дозы генов при определении пола у млекопитающих
- 85.Онтогенез как реализация наследственно детерминированной программы развития. Роль гомеозисных генов в онтогенезе.
- 86.Роль наследственности в формировании поведенческих признаков. Генетика поведения дрозофилы.

### **Цитогенетика**

- 87.Доказательства роли ядра и хромосом в явлениях наследственности. Роль цитоплазматических факторов в передаче наследственной информации. 88.Митотический цикл и фазы митоза.
- 89.Биологическая роль митоза и мейоза. Кариотип. Парность хромосом в соматических клетках. Гомологичные хромосомы. Специфичность морфологии и числа хромосом.
- 90.Материнская наследственность. Пластидная и митохондриальная наследственность. Взаимодействие ядерных и внеядерных генов. Цитоплазматическая мужская стерильность у растений.
- 91.Эухроматин и гетерохроматин.
- 92.Нехромосомное наследование. Значение изучения нехромосомного наследования в понимании проблем эволюции клеток высших организмов, происхождения клеточных органелл (пластил и митохондрий). Эндосимбиоз.
- 93.Строение хромосом. Изменения в организации морфологии хромосом в ходе митоза и мейоза. Онтогенетическая изменчивость хромосом. Репликация хромосом. Полиплоидия.
- 94.Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Анеуплоидия: нуллизомики, моносомики, полисомики, их использование в мейозе и характер наследования.
- 95.Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Анеуплоидия: нуллизомики, моносомики, полисомики, их использование в генетическом анализе. Особенности мейоза и образования гамет у анеуплоидов, их жизнеспособность и плодовитость.
- 96.Хромосомные перестройки. Механизмы их возникновения, использование в генетическом анализе для локализации отдельных генов и составления генетических карт. Особенности мейоза при различных типах перестроек. 97.Локализация генов с помощью гибридизации нуклеиновых кислот.
- 98.Половые хромосомы. Наследование признаков, сплленных с полом. Значение рецессивных скрещиваний для изучения сплленных с полом признаков. Наследование при нерасхождении половых хромосом.
- 99.Хромосомное определение пола. Гинандроморфы, интерсексу, гермафролиты, синдромы Шерешевского-Тернера и Клейнфелтера.
- 100.Кроссинговер. Доказательства происхождения кроссинговера в мейозе и митозе на стадии четырех нитей. Цитологические доказательства кроссинговера. Значение анализа скрещивания и тетрадного анализа при изучении кроссинговера.
- 101.Рекомбинация. Доказательство механизма общей рекомбинации по схеме «разрыв - воссоединение». Молекулярная модель рекомбинации по Холлидею.
- 102.Полигенные хромосомы дрозофилы как модельный объект генетических исследований.
- Генетика человека**

103. Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний. Генетическая опасность радиации и химических веществ. Генотоксикология. Использование биохимических методов для выявления гетерозиготных носителей и диагностики наследственных заболеваний. Перспективы лечения наследственных болезней. Задачи медико-генетических консультаций.

104. Изучение структуры и активности генома человека с помощью методов молекулярной генетики. Программа «Геном человека».

105. Роль наследственности в формировании поведенческих признаков человека.

106. Проблемы генотерапии. Значение генетической инженерии для решения задач биотехнологии, сельского хозяйства, медицины и различных отраслей народного хозяйства.

107. Использование методов генетической инженерии для изучения фундаментальных проблем генетики и других биологических наук. Социальные аспекты генетической инженерии.

108. Проблемы медицинской генетики. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях. Болезни с наследственной предрасположенностью. Скрининг генных дефектов. Хромосомные и генные болезни.

109. Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека. Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека. Популяционная генетика

110. Генетическая гетерогенность популяций. Методы изучения природных популяций. Понятие о внутрипопуляционном генетическом полиморфизме и генетическом грузе.

111. Понятие о виде и популяции. Популяция как естественно-историческая структура. Понятие о частотах генов и генотипов в популяциях. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения.

112. Факторы динамики генетического состава популяции {дрейф генов, мутационный процесс, межпопуляционные миграции, действие отбора} и их взаимодействие.

113. Естественный отбор как направляющий фактор эволюции популяций. Понятие о приспособленности и коэффициенте отбора. Формы отбора: движущий, стабилизирующий, дистрессивный. Роль генетических факторов в эволюции.

114. Молекулярно-генетические основы эволюции. Задачи геносистематики. Значение генетики популяций для медицинской генетики, селекции, решения проблем сохранения генофонда и биологического разнообразия.

#### **Примеры вопросов к промежуточному контролю (индивидуальное собеседование):**

1. Роль гомеозисных генов в онтогенезе. Сравнение гомологичных генов дрозофилы и мыши.
2. Подвижные элементы прокариот: структурная организация и механизмы транспозиции IS-элементов, составных и несоставных транспозонов. Их биологическая роль.
3. Подвижные элементы эукариот: структурная организация и механизмы транспозиции. Гены и ретровирусы. Типы последовательностей в геноме человека. Мобильные элементы и болезни человека.
4. Экспансия повторов и наследственные заболевания человека (синдром фрагильной X-хромосомы, болезнь Хантингтона, феномен генетической антиципации).

5. Регуляторные РНК у бактерий: трансляционные репрессоры (антисмыловые РНК). Использование антисмыловых РНК в функциональном анализе генов у про- и эукариот.
6. Малые регуляторные РНК (сиРНК и тиРНК) у эукариот, их сходства и различия. Механизм действия малых РНК в зависимости от характера спаривания с РНК-мишенью.
7. Основы генетической инженерии растений. Т<sub>i</sub>-плазмиды *Agrobacterium tumefaciens*: структурно-функциональная организация и использование для трансформации клеток растений. Технология получения трансгенных животных. Получение трансгенных животных с помощью введения рекомбинантной ДНК в один из пронуклеусов оплодотворенной яйцеклетки.
8. Основы генетической инженерии животных. Получение трансгенных животных с помощью введения рекомбинантной ДНК в один из пронуклеусов оплодотворенной яйцеклетки.
9. Молекулярные механизмы случайной инактивации Х-хромосомы у млекопитающих.
10. Общие сведения о прионах: отличие изоформ, модели конформационного перехода, общая структура PrP. Прионы низших эукариот
11. Методы инактивации генов прокариот. Сайт-направленный и ненаправленный мутагенез.
12. Методы инактивации генов эукариот. Нокаут и нокдаун гена.
13. Структурный анализ гена. Биоинформационные и молекулярные методы.
14. Методы анализа экспрессии генов на уровне транскрипции.

#### Литература

- Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. Из-во Н.-Л. Санкт-Петербург. 2010.
- Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирский университет. 2002- 2006.
- Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Генетика человека. Из-во «ГЭОТАРМедиа». М. 2011.
- Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. В 3 т., пер. с англ. М.: Мир, 1987-1988.
- Каргавцев Ю.Ф. Молекулярная эволюция и популяционная генетика, Владивосток, Из-во Владив. госуниверситета, 2005.

#### Дополнительная литература

1. Захаров И.А. Краткие очерки по истории генетики. М. 1999.
2. Пухальский В.А. Введение в генетику. М. ГСХА. 2004- 2007.
3. Иванов В.И., Барышникова Н.В., Билева Дж.С. и др. Генетика. М. ИКЦ «Академкнига». 2006.
4. Клаг У.С., Каммингс М.Р. Основы генетики. М. Техносфера. 2007.
5. Смирнов В.Г. Цитогенетика. М.: Высшая школа. 1991.
6. Кайданов Л.З. Генетика популяций. М.: Высшая школа. 1996.
7. Современные концепции эволюционной генетики (ред. В.К. Шумный, А.Л. Маркель). ИЦиГ СО РАН, 2000