

**МИНОБРНАУКИ РОССИИ**

**Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования "Пермский  
государственный национальный исследовательский  
университет"**

**Кафедра ботаники и генетики растений**

**Авторы-составители: Боронникова Светлана Витальевна  
Плотникова Елена Генриховна**

Рабочая программа дисциплины

**ГЕНЕТИКА**

Код УМК 86046

Утверждено  
Протокол №8  
от «17» марта 2020 г.

Пермь, 2020

## **1. Наименование дисциплины**

Генетика

## **2. Место дисциплины в структуре образовательной программы**

Дисциплина входит в Блок « Блок1.А.00 » образовательной программы по направлениям подготовки (специальностям):

Направление: **06.06.01** Биологические науки  
направленность Почвоведение

### **3. Планируемые результаты обучения по дисциплине**

В результате освоения дисциплины **Генетика** у обучающегося должны быть сформированы следующие компетенции:

**06.06.01** Биологические науки (направленность : Почвоведение)

**ПК.1** Владеет фундаментальными знаниями в области биологических наук в объеме, достаточном для решения научно-исследовательских задач

#### 4. Объем и содержание дисциплины

<b>Направления подготовки</b>	06.06.01 Биологические науки (направленность: Почвоведение)
<b>форма обучения</b>	очная
<b>№№ триместров, выделенных для изучения дисциплины</b>	7
<b>Объем дисциплины (з.е.)</b>	4
<b>Объем дисциплины (ак.час.)</b>	144
<b>Контактная работа с преподавателем (ак.час.), в том числе:</b>	48
<b>Проведение лекционных занятий</b>	24
<b>Проведение практических занятий, семинаров</b>	24
<b>Самостоятельная работа (ак.час.)</b>	96
<b>Формы промежуточной аттестации</b>	Экзамен (7 триместр)

## **5. Аннотированное описание содержания разделов и тем дисциплины**

### **Раздел 1. Теоретические основы наследственности и изменчивости**

#### **Тема 1. Классический генетический анализ**

Цели и принципы генетического анализа. Методы: гибридологический, мутационный, цитогенетический, генеалогический, популяционный, близнецовый, биохимический. Моногибридные и полигибридные скрещивания. Представление о генотипе как сложной системе аллельных и неаллельных взаимодействий генов. Плейотропное действие генов. Пенетрантность и экспрессивность. Хромосомное определение пола и наследование признаков, сцепленных с полом. Сцепленное наследование и кроссинговер. Генетические карты, принцип их построения у эукариот. Использование данных цитогенетического анализа для локализации генов. Цитологические карты хромосом. Построение физических карт хромосом с помощью методов молекулярной биологии.

#### **Тема 2. Генетический анализ у прокариот. Внеядерное наследование**

Особенности микроорганизмов как объекта генетических исследований. Организация генетического аппарата у бактерий. Представление о плазидах, эписомах и мигрирующих генетических элементах (инсерционные последовательности, транспозоны). 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 у бактерий: половой фактор кишечной палочки. Методы генетического картирования при конъюгации. Кольцевая карта хромосом прокариот. Генетическая рекомбинация при трансформации. Трансдукция у бактерий. Общая и специфическая трансдукция. Использование трансформации и трансдукции для картирования генов. Закономерности нехромосомного наследования, отличие от хромосомного наследования. Методы изучения: реципрокные, возвратные и поглощающие скрещивания, метод трансплантации, биохимические методы. Материнский эффект цитоплазмы. Пластидная наследственность. Наследование пестролистности у растений. Митохондриальная наследственность. Наследование дыхательной недостаточности у дрожжей. Взаимодействие ядерных и внеядерных генов. Цитоплазматическая мужская стерильность у растений. Инфекционные факторы внеядерной наследственности. Наследование сигма-фактора у дрозофилы. Плазмидное наследование. Свойства плазмид: трансмиссивность, несовместимость, детерминирование признаков устойчивости к антибиотикам и другим лекарственным препаратам. Использование плазмид в генетических исследованиях. Значение изучения нехромосомного наследования в понимании проблем эволюции клеток высших организмов, происхождения клеточных органелл (пластид и митохондрий). Эндосимбиоз.

#### **Тема 3. Генетическая изменчивость**

Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа. Адаптивный характер модификаций. Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения, роль в эволюции и селекции. Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Автополиплоиды, особенности мейоза и характер наследования. Аллополиплоиды. Амфидиплоидия как механизм возникновения плодовых аллополиплоидов. Роль полиплоидии в эволюции и селекции. Анеуплоидия: нуллисомии, моносомии, полисомии, их использование в генетическом анализе. Особенности мейоза и образования гамет у анеуплоидов, их жизнеспособность и плодовитость. Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки: делеции, дупликации, инверсии, транслокации, транспозиции. Механизмы их возникновения, использование в генетическом анализе для локализации отдельных генов и составления генетических карт. Особенности мейоза при различных типах перестроек. Классификация генных мутаций. Представление о прямых и обратных, генеративных и соматических, адаптивных и нейтральных, летальных и условно летальных, ядерных и неядерных, спонтанных и

индуцированных мутациях. Общая характеристика молекулярной природы возникновения генных мутаций: замена оснований; выпадение или вставка оснований (нонсенс, миссенс и фреймшифт типа). Роль мобильных генетических элементов в возникновении генных мутаций и хромосомных перестроек. Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Многоэтапность и генетический контроль мутационного процесса. Химический мутагенез. Особенности мутагенного действия химических агентов. Факторы, модифицирующие мутационный процесс. Мутагены окружающей среды и методы их тестирования.

#### **Тема 4. Популяционная и эволюционная генетика**

Понятие о виде и популяции. Популяция как естественно-историческая структура. Понятие о частотах генов и генотипов. Математические модели в популяционной генетике. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения. С.С. Четвериков - основоположник экспериментальной популяционной генетики. Генетическая гетерогенность популяций. Методы изучения природных популяций. Факторы динамики генетического состава популяции (дрейф генов), мутационный процесс, межпопуляционные миграции, действие отбора. Взаимодействие факторов динамики генетической структуры в природных популяциях. Понятие о внутривидовой популяционной генетической полиморфизме и генетическом грузе. Естественный отбор как направляющий фактор эволюции популяций. Понятие о приспособленности и коэффициенте отбора. Формы отбора: движущий, стабилизирующий, дизруптивный. Роль генетических факторов в эволюции. Молекулярно-генетические основы эволюции. Задачи геносистематики. Значение генетики популяций для медицинской генетики, селекции, решения проблем сохранения генофонда и биологического разнообразия.

### **Раздел 2. Молекулярно-генетический анализ и его методы**

#### **Тема 5. Молекулярные основы наследственности**

Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот (трансформация у бактерий, опыты с вирусами). Структура ДНК и РНК. Модель ДНК Уотсона и Крика. Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации: репликация, транскрипция и трансляция. Методологическое значение принципа передачи генетической информации: ДНК-РНК-белок. Свойства генетического кода. Доказательства триплетности кода. Расшифровка кодонов. Вырожденность кода. Терминирующие кодоны. Понятие о генетической супрессии. Универсальность кода. Молекулярная организация хромосом прокариот и эукариот. Роль цитоплазматических факторов в передаче наследственной информации.

#### **Тема 6. Определение нуклеотидных последовательностей и их биоинформационный анализ**

Секвенирование ДНК. Метод Сенгера. Научно-методические основы секвенирования. Подготовка проб. Подбор праймеров. Секвенцовая реакция. Гель-электрофорез в генетическом анализаторе. Процесс секвенирования. Чтение протоколов. Значение секвенирования для развития биологии и медицины. Полногеномное секвенирование ДНК: принципы и применение. Биоинформационный анализ. Основные базы данных. Выравнивание. Определение интрон-экзонных границ. Интерпретация полученных данных.

#### **Тема 7. Подходы и методы изучения геномов модельных объектов генетики**

Модельные объекты генетики: *Drosophila*, дрожжи, *Arabidopsis*. Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, 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. Проблемы медицинской генетики. Хромосомные и генные болезни. Болезни с

наследственной предрасположенностью. Скрининг генных дефектов. Использование биохимических методов для выявления гетерозиготных носителей и диагностики наследственных заболеваний. Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний. Генотоксикология. Перспективы лечения наследственных болезней. Задачи медико-генетических консультаций.

### **Раздел 3. Структурно-функциональный анализ геномов**

#### **Тема 8. Структура генома и теория гена**

Представление школы Моргана о строении и функции гена. Функциональный и рекомбинационный критерии аллелизма. Множественный аллелизм. Мутационная и рекомбинационная делимость гена. Работы школы Серебровского по ступенчатому аллелизму. Псевдоаллелизм. Функциональный тест на аллелизм (цис-транс-тест). Исследование тонкой структуры гена на примере фага T4 (Бензер). Сопоставление физических и генетических размеров единиц карты для установления размеров гена и минимальной единицы мутирования и рекомбинации. Ген как единица функции (цистрон). Явление межаллельной комплементации, относительность критериев аллелизма. Молекулярно-генетические подходы в исследовании тонкого строения генов. Перекрытие генов в одном участке ДНК. Интрон-экзонная организация генов эукариот, сплайсинг. Структурная организация генома эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Семейства генов. Псевдогены. Регуляторные элементы генома. Молекулярно-генетические методы картирования генома. Проблемы происхождения и молекулярной эволюции генов. Понятие о структурной, функциональной и эволюционной геномике.

#### **Тема 9. Функциональная активность генома и методы ее изучения**

Полимеразная цепная реакция и ПЦР в реальном времени. Основы ПЦР. Отличия ПЦР в реальном времени от ПЦР. Флюорохромы. Детекция сигнала. Кривые плавления. Базовая линия. Подсчет числа цикла амплификации и перевод в количественные показатели. Стандарты. Валидность результатов. Программы ПЦР в реальном времени для разных объектов. Количественное исследование генетического материала: последовательностей ДНК заданной структуры, генетических полиморфизмов, мутаций в образцах прокариотических и эукариотических организмов, животных, человека. Определение концентрации ампликона в неизвестном образце. Анализ протоколов ПЦР в реальном времени. Научно-методические основы биочипов. Типы ДНК-биочипов в зависимости от размера, от материала поверхности, от длины фрагментов ДНК. Способы изготовления биочипов: фотолитография *in situ*, контактная печать, бесконтактная или струйная печать. Общая схема биочип-технологии. Исследование экспрессии генов с использованием микроматриц ДНК.

#### **Тема 10. Основы генетической инженерии**

Задачи и методология генетической инженерии. Методы выделения и синтеза генов. Понятие о векторах. Векторы на основе плазмид и ДНК фагов. Геномные библиотеки. Способы получения рекомбинантных молекул ДНК, методы клонирования генов. Проблема экспрессии гетерологических генов. Получение с помощью генетической инженерии трансгенных организмов. Векторы эукариот. Дрожжи как объекты генетической инженерии. Основы генетической инженерии растений и животных: трансформация клеток высших организмов, введение генов в зародышевые и соматические клетки животных. Проблемы генотерапии. Значение генетической инженерии для решения задач биотехнологии, сельского хозяйства, медицины и различных отраслей народного хозяйства. Использование методов генетической инженерии для изучения фундаментальных проблем генетики и других биологических наук. Социальные аспекты генетической инженерии.

### **Раздел 4. Молекулярные механизмы генетических процессов**

## **Тема 11. Молекулярные механизмы регуляции действия генов**

Преемственность проблем «классической» и молекулярной генетики. Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации. Полуконсервативный способ репликации 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. Типы структурных повреждений в ДНК и репарационные процессы. Генетический контроль и механизмы эксцизионной и пострепликативной репарации, репарация неспаренных оснований, репаративный синтез ДНК. Роль репарационных систем в обеспечении генетических процессов. Нарушения в процессах репарации как причина наследственных молекулярных болезней.

Рекомбинация: гомологический кроссинговер, сайт-специфическая рекомбинация, транспозиции. Доказательство механизма общей рекомбинации по схеме «разрыв – воссоединение». Молекулярная модель рекомбинации по Холлидею. Генная конверсия. Сайт-специфическая рекомбинация: схема интеграции и исключения ДНК фага лямбда. Генетический контроль и механизмы процессов транспозиции.

Генетический контроль мутационного процесса. Связь мутабельности с функциями аппарата репликации. Механизмы спонтанного мутагенеза; гены мутаторы и антимутаторы. Мутагенез, опосредованный через процессы рекомбинации. Механизмы автономной нестабильности генома, роль мобильных генетических элементов.

Молекулярные механизмы регуляции действия генов. Регуляция транскрипции на уровне промотора, функций РНК-полимеразы. Принципы негативного и позитивного контроля. Системная регуляция; роль циклической АМФ и гуанозинтрифосфата. 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. Особенности организации промоторной области у эукариот. Посттранскрипционный уровень регуляции синтеза белков. Роль мигрирующих генетических элементов в регуляции генного действия.

## **Тема 12. Практическое применение и направления развития генетики**

Стабильность генома и дифференциальная активность генов в ходе индивидуального развития. Роль гомеозисных генов в онтогенезе. Тканеспецифическая активность генов. Функциональные изменения хромосом в онтогенезе. Генетика иммунитета. Онкогены. Генетический контроль дифференцировки пола.

Значение генетики для решения задач селекции, медицины, биотехнологии, экологии. Математические модели для прогнозирования генетических процессов в природных и антропогенных популяциях. Гены, контролируемые хозяйственно-ценные признаки животных, растений и микроорганизмов.

Молекулярно-генетическое картирование геномов растений и животных, разработка компьютерных моделей генетических процессов, определяющих эволюцию видов и внутривидовых групп.

Популяционно-генетическая структура региональных и этнических групп населения России по признакам, используемым для геномной регистрации. Значение отдельных генов, их полиморфизм и вариации экспрессии в проявлении индивидуальных генотипов. Оценка риска генетических нарушений и прогнозирования отдаленных генетических последствий радиационных и техногенных катастроф.

Генетическая паспортизация отечественных пород (лошадь, крупный рогатый скот, як, искусственно разводимые популяции пушных зверей) на основе генетического мониторинга. Генетическая паспортизация сортов хозяйственно важных растений, а также видов-эндемиков России. Механизмы



возникновения, распространения и фиксации генетической изменчивости у беспозвоночных и рыб. Устойчивость к патогенам, вредителям и неблагоприятным условиям внешней среды у сельскохозяйственных животных и растений. Роль факторов эволюции в формировании генетической изменчивости в природных популяциях человека, животных и растений. Закономерности структурно-функциональной реорганизации геномов растений в процессе эволюции и селекции. Молекулярно-генетические методы идентификации микроорганизмов. Роль плазмид в устойчивости бактерий к антибиотикам. Геномика в клинической медицине. Прикладные аспекты генетической инженерии.

## **6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины**

Освоение дисциплины требует систематического изучения всех тем в той последовательности, в какой они указаны в рабочей программе.

Основными видами учебной работы являются аудиторские занятия. Их цель - расширить базовые знания обучающихся по осваиваемой дисциплине и систему теоретических ориентиров для последующего более глубокого освоения программного материала в ходе самостоятельной работы. Обучающемуся важно помнить, что контактная работа с преподавателем эффективно помогает ему овладеть программным материалом благодаря расстановке необходимых акцентов и удержанию внимания интонационными модуляциями голоса, а также подключением аудио-визуального механизма восприятия информации.

Самостоятельная работа преследует следующие цели:

- закрепление и совершенствование теоретических знаний, полученных на лекционных занятиях;
- формирование навыков подготовки текстовой составляющей информации учебного и научного назначения для размещения в различных информационных системах;
- совершенствование навыков поиска научных публикаций и образовательных ресурсов, размещенных в сети Интернет;
- самоконтроль освоения программного материала.

Обучающемуся необходимо помнить, что результаты самостоятельной работы контролируются преподавателем во время проведения мероприятий текущего контроля и учитываются при промежуточной аттестации.

Обучающимся с ОВЗ и инвалидов предоставляется возможность выбора форм проведения мероприятий текущего контроля, альтернативных формам, предусмотренным рабочей программой дисциплины. Предусматривается возможность увеличения в пределах 1 академического часа времени, отводимого на выполнение контрольных мероприятий.

Процедура оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине предусматривает предоставление информации в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации.

При проведении текущего контроля применяются оценочные средства, обеспечивающие передачу информации, от обучающегося к преподавателю, с учетом психофизиологических особенностей здоровья обучающихся.

## **7. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине**

При самостоятельной работе обучающимся следует использовать:

- конспекты лекций;
- литературу из перечня основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля);
- текст лекций на электронных носителях;
- ресурсы информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимые для освоения дисциплины;
- лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение из перечня информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине;
- методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.

## 8. Перечень основной и дополнительной учебной литературы

### Основная:

1. Жимулёв, И. Ф. Общая и молекулярная генетика : учебное пособие для вузов / И. Ф. Жимулёв ; под редакцией Е. С. Беляев, А. П. Акифьев. — Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2017. — 480 с. — ISBN 978-5-379-02003-3. — Текст : электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS : [сайт]. <http://www.iprbookshop.ru/65279>

2. Актуальные проблемы генетики: учебное пособие для студентов биологического факультета/Министерство образования и науки Российской Федерации, Пермский государственный национальный исследовательский университет.-Пермь,2013, ISBN 978-5-7944-2278-8.-126.-Библиогр.: с. 104-111

### Дополнительная:

1. Падутов В. Е., Баранов О. Ю., Воропаев Е. В. Методы молекулярно-генетического анализа: учебно-методическое пособие для студентов медицинских и биологических специальностей вузов/В. Е. Падутов, О. Ю. Баранов, Е. В. Воропаев.-Минск:Юнипол,2007, ISBN 978-985-6768-12-8.-176.-Библиогр.: с. 138-167

2. Инге-Вечтомов С. Г. Генетика с основами селекции: учебник для студентов вузов, обучающихся по направлению 020200 "Биология" и биологическим специальностям/С. Г. Инге-Вечтомов.-Санкт-Петербург:Издательство Н-Л,2010, ISBN 978-5-94869-105-3.-7182.-Библиогр.: с. 686-696. - Указ. имен. и предм.: с. 704-718

3. Плотникова Е. Г., Корсакова Е. С. Генетика прокариот и вирусов: учебное пособие для студентов, обучающихся по направлению подготовки бакалавров "Биология"/Е. Г. Плотникова, Е. С. Корсакова.- Пермь:ПГНИУ,2018, ISBN 978-5-7944-3060-8.-92.-Библиогр.: с. 91

## **9. Перечень ресурсов сети Интернет, необходимых для освоения дисциплины**

<http://molbiol.ru/> molbiol.ru. Классическая и молекулярная биология

[www.molbiol.edu.ru](http://www.molbiol.edu.ru) Практическая молекулярная биология

[www.fermentas.com](http://www.fermentas.com) Fermentas Life Sciences

## **10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине**

Образовательный процесс по дисциплине **Генетика** предполагает использование следующего программного обеспечения и информационных справочных систем:

презентационные материалы (слайды по темам лекционных и практических занятий);

доступ в режиме on-line в Электронную библиотечную систему (ЭБС)

доступ в электронную информационно-образовательную среду университета.

Перечень необходимого лицензионного и (или) свободно распространяемого программного обеспечения:

1) офисный пакет приложений (текстовый процессор, программа для подготовки электронных презентаций);

2) программа демонстрации видеоматериалов (проигрыватель);

3) приложение, позволяющее просматривать и воспроизводить медиаконтент PDF-файлов;

4) программы для просмотра и редактирования цифровых изображений;

5) программы для просмотра и редактирования DjVu-файлов.

Дисциплина не предусматривает использование специализированного программного обеспечения

При освоении материала и выполнении заданий по дисциплине рекомендуется использование материалов, размещенных в Личных кабинетах обучающихся ЕТИС ПГНИУ (**student.psu.ru**).

При организации дистанционной работы и проведении занятий в режиме онлайн могут использоваться:

система видеоконференцсвязи на основе платформы BigBlueButton (<https://bigbluebutton.org/>).

система LMS Moodle (<http://e-learn.psu.ru/>), которая поддерживает возможность использования текстовых материалов и презентаций, аудио- и видеоконтент, а так же тесты, проверяемые задания, задания для совместной работы.

система тестирования Indigo (<https://indigotech.ru/>).

## **11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине**

Для проведения лекционных занятий необходима учебная аудитория, оснащенная специализированной мебелью, демонстрационным оборудованием (проектор, экран, компьютер/ноутбук) с соответствующим программным обеспечением, меловой (и) или маркерной доской.

Для проведения практических занятий необходима учебная аудитория, оснащенная специализированной мебелью, демонстрационным оборудованием (проектор, экран, компьютер/ноутбук) с соответствующим программным обеспечением, меловой (и) или маркерной доской.

Для самостоятельной работы необходимы помещения Научной библиотеки ПГНИУ. Помещения Научной библиотеки ПГНИУ, обеспечивают доступ к локальной и глобальной сетям.

Для проведения мероприятий текущего контроля и промежуточной аттестации, индивидуальных

консультаций необходима аудитория, оснащенная специализированной мебелью, меловой (и) или маркерной доской.

Помещения научной библиотеки ПГНИУ для обеспечения самостоятельной работы обучающихся:

1. Научно-библиографический отдел, корп.1, ауд. 142. Оборудован 3 персональными компьютера с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

2. Читальный зал гуманитарной литературы, корп. 2, ауд. 418. Оборудован 7 персональными компьютерами с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

3. Читальный зал естественной литературы, корп.6, ауд. 107а. Оборудован 5 персональными компьютерами с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

4. Отдел иностранной литературы, корп.2 ауд. 207. Оборудован 1 персональным компьютером с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

5. Библиотека юридического факультета, корп.9, ауд. 4. Оборудована 11 персональными компьютерами с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

6. Читальный зал географического факультета, корп.8, ауд. 419. Оборудован 6 персональными компьютерами с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

Все компьютеры, установленные в помещениях научной библиотеки, оснащены следующим программным обеспечением:

Операционная система ALT Linux;

Офисный пакет Libreoffice.

Справочно-правовая система «КонсультантПлюс»

**Фонды оценочных средств для аттестации по дисциплине  
Генетика**

**Планируемые результаты обучения по дисциплине для формирования компетенции.  
Индикаторы и критерии их оценивания**

**ПК.1**

**Владеет фундаментальными знаниями в области биологических наук в объеме, достаточном для решения научно-исследовательских задач**

Индикатор	Планируемые результаты обучения	Критерии оценивания результатов обучения
<p><b>ПК.1</b> Владеет фундаментальными знаниями в области биологических наук в объеме, достаточном для решения научно-исследовательских задач</p>	<p>Обладает фундаментальными знаниями в области биологических наук, в том числе и в области генетики, в объеме, достаточном для решения научно-исследовательских задач</p>	<p align="center"><b>Неудовлетворител</b></p> <p>Пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустившему принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий.</p> <p align="center"><b>Удовлетворительн</b></p> <p>Знания основного учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по специальности, справляющийся с выполнением заданий, предусмотренных программой, знакомый с основной литературой, рекомендованной программой. Как правило, оценка "удовлетворительно" выставляется аспирантам, допустившим погрешности в ответе на экзамене и при выполнении экзаменационных заданий, но обладающим необходимыми знаниями для их устранения под руководством преподавателя.</p> <p align="center"><b>Хорошо</b></p> <p>Полное знание учебно-программного материала, успешно выполняющий предусмотренные в программе задания, усвоивший основную литературу, рекомендованную в программе. Как правило, оценка "хорошо" выставляется аспирантам, показавшим систематический характер знаний по дисциплине и способным к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности.</p> <p align="center"><b>Отлично</b></p> <p>Всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, умение свободно выполнять задания,</p>

Индикатор	Планируемые результаты обучения	Критерии оценивания результатов обучения
		<p style="text-align: center;"><b>Отлично</b></p> <p>предусмотренные программой, усвоивший основную и знакомый с дополнительной литературой, рекомендованной программой. Как правило, оценка "отлично" выставляется аспирантам, усвоившим взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой.</p>

### Оценочные средства

Схема доставки : Базовая

**Вид мероприятия промежуточной аттестации :** Экзамен

**Способ проведения мероприятия промежуточной аттестации :** Письменное контрольное мероприятие

**Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации :**

1

### Показатели оценивания

Пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустившему принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий.	<b>Неудовлетворител</b>
Знания основного учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по специальности, справляющийся с выполнением заданий, предусмотренных программой, знакомый с основной литературой, рекомендованной программой. Как правило, оценка "удовлетворительно" выставляется аспирантам, допустившим погрешности в ответе на экзамене и при выполнении экзаменационных заданий, но обладающим необходимыми знаниями для их устранения под руководством преподавателя.	<b>Удовлетворительн</b>
Полное знание учебно-программного материала, успешно выполняющий предусмотренные в программе задания, усвоивший основную литературу, рекомендованную в программе. Как правило, оценка "хорошо" выставляется аспирантам, показавшим систематический характер знаний по дисциплине и способным к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности.	<b>Хорошо</b>
Всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, умение свободно выполнять задания, предусмотренные программой, усвоивший основную и знакомый с дополнительной литературой, рекомендованной программой. Как правило, оценка "отлично" выставляется аспирантам, усвоившим взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии, проявившим творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала.	<b>Отлично</b>

## Перечень вопросов для проведения промежуточной аттестации

1. Цели и принципы генетического анализа.
2. Плейотропное действие генов. Пенетрантность и экспрессивность.
3. Хромосомное определение пола и наследование признаков, сцепленных с полом.
4. Сцепленное наследование и кроссинговер.
5. Генетические карты, принцип их построения у эукариот.
6. Построение физических карт хромосом с помощью методов молекулярной биологии.
7. Особенности микроорганизмов как объекта генетических исследований. Организация генетического аппарата у бактерий.
8. Методы, применяемые в генетическом анализе у бактерий и бактериофагов: клональный анализ, метод селективных сред, метод отпечатков.
9. Представление о плазидах, эписомах и мигрирующих генетических элементах (инсерционные последовательности, транспозоны).
10. Генетическая рекомбинация при трансформации у прокариот.
11. Трансдукция у бактерий. Общая и специфическая трансдукция. Использование трансформации и трансдукции для картирования генов.
12. Закономерности нехромосомного наследования, отличие от хромосомного наследования. Инфекционные факторы внеядерной наследственности.
13. Пластидная и митохондриальная наследственность. Взаимодействие ядерных и внеядерных генов.
14. Цитоплазматическая мужская стерильность у растений.
15. Плазмидное наследование. Свойства плазмид: трансмиссивность, несовместимость, детерминирование признаков устойчивости к антибиотикам и другим лекарственным препаратам. Использование плазмид в генетических исследованиях. Эндосимбиоз.
16. Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды.
17. Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки: делеции, дупликации, инверсии, транслокации, транспозиции.
18. Классификация генных мутаций. Представление о прямых и обратных, генеративных и соматических, адаптивных и нейтральных, летальных и условно летальных, ядерных и неядерных, спонтанных и индуцированных мутациях.
19. Общая характеристика молекулярной природы возникновения генных мутаций: замена оснований; выпадение или вставка оснований (нонсенс, миссенс и фреймшифт типа). Роль мобильных генетических элементов в возникновении генных мутаций и хромосомных перестроек.
20. Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Химический мутагенез. Мутагены окружающей среды и методы их тестирования.
21. Понятие о виде и популяции, о частотах генов и генотипов.
22. Генетическая гетерогенность популяций. Методы изучения генетических процессов в природных популяциях.
23. Факторы динамики генетического состава популяции (дрейф генов), мутационный процесс, межпопуляционные миграции, действие отбора. Взаимодействие факторов динамики генетической структуры в природных популяциях.
24. Понятие о внутривидовой генетической полиморфности и генетическом грузе. Молекулярно-генетические основы эволюции.
25. Значение генетики популяций для медицинской генетики, селекции, решения проблем сохранения



генофонда и биологического разнообразия.

26. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот (трансформация у бактерий, опыты с вирусами). Структура ДНК и РНК. Модель ДНК Уотсона и Крика.

27. .Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации: репликация, транскрипция и трансляция. Методологическое значение принципа передачи генетической информации: ДНК→РНК→белок.

28. Свойства генетического кода. Доказательства триплетности кода. Расшифровка кодонов.

Вырожденность кода. Терминирующие кодоны. Понятие о генетической супрессии. Универсальность кода.

29. Молекулярная организация хромосом прокариот и эукариот.

30. Научно-методические основы и этапы секвенирования ДНК. Значение секвенирования для развития биологии и медицины.

31. Полногеномное секвенирование ДНК: принципы и применение.

32. Биоинформационный анализ. Основные базы генетических данных. Выравнивание. Определение интрон-экзонных границ в генах. Интерпретация полученных данных.

33. Модельные объекты генетики: *Drosophila*, дрожжи, *Arabidopsis* и др.

34. Изучение структуры и активности генома человека с помощью методов молекулярной генетики.

Программа «Геном человека».

35. Генетический паспорт. Проблемы геногеографии. Проблемы медицинской генетики.

36. Генотоксикология, генотерапия. Перспективы лечения наследственных болезней. Задачи медико-генетических консультаций.