

**МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования
«Новосибирский национальный исследовательский государственный университет»
(Новосибирский государственный университет, НГУ)

**Физический факультет
Кафедра биомедицинской физики**



академик РАН

УТВЕРЖДАЮ

Декан ФФ

А. Е. Бондарь

« 04 » 10 2020 г.

Рабочая программа дисциплины

МОЛЕКУЛЯРНЫЕ МЕХАНИЗМЫ БАЗОВЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ПРОЦЕССОВ

Направление подготовки **03.04.02 Физика**

Направленность (профиль): **Общая и фундаментальная физика**

Курс 1, семестр 1

Форма обучения

Очная

Семестр	Общий объем	Виды учебных занятий (в часах)				Промежуточная аттестация (в часах)				
		Контактная работа обучающихся с преподавателем			Самостоятельная работа, не включая период сессии	Самостоятельная подготовка к промежуточной аттестации	Контактная работа обучающихся с преподавателем			
		Лекции	Практические занятия	Лабораторные занятия			Консультации	Зачет	Дифференцированный зачет	Экзамен
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
1	72	32			18	18	2			2
Всего 72 часа / 2 зачетных единицы										
-контактная работа 36 часов										
Компетенции ПК-1, ПК-2										

Разработчик:

к.б.н.

С.А.Фёдорова

Заведующий кафедрой КБМФ ФФ НГУ

д.ф.-м.н., проф.

В.П.Мальцев

Руководитель программы

д.ф.-м.н.

И. Б. Логашенко

Новосибирск, 2020

Содержание

Аннотация.....	3
1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесённых с планируемыми результатами освоения образовательной программы.	4
2. Место дисциплины в структуре образовательной программы	4
3. Трудоёмкость дисциплины в зачётных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающегося с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу	5
4. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведённого на них количества академических часов и видов учебных занятий.	5
5. Перечень учебной литературы.	8
6. Перечень учебно-методических материалов по самостоятельной работе обучающихся.	8
7. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины.	9
8. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине.	9
9. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине.	9
10. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине.	9

Аннотация
к рабочей программе дисциплины
«Молекулярные механизмы базовых генетических процессов»
Направление: **03.04.02 Физика**
Направленность (профиль): Общая и фундаментальная физика

Программа курса «Молекулярные механизмы базовых генетических процессов» составлена в соответствии с требованиями СУОС к уровню магистратуры по направлению подготовки **03.04.02 Физика, направленность «Общая и фундаментальная физика»**, а также задачами, стоящими перед Новосибирским государственным университетом по реализации Программы развития НГУ. Дисциплина реализуется на физическом факультете Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Новосибирский национальный исследовательский государственный университет» (НГУ) кафедрой биомедицинской физики в качестве дисциплины по выбору. Дисциплина изучается магистрантами физического факультета в осеннем семестре.

Основной целью освоения дисциплины «Молекулярные механизмы базовых генетических процессов» является ознакомление с достижениями современной генетики и биотехнологии.

Дисциплина нацелена на формирование у выпускника следующих профессиональных компетенций:

ПК-1 - способность самостоятельно ставить конкретные задачи научных исследований в области физики и решать их с помощью современной аппаратуры и информационных технологий с использованием новейшего российского и зарубежного опыта;

ПК-2 - способность свободно владеть разделами физики, необходимыми для решения научно-инновационных задач, и применять результаты научных исследований в инновационной деятельности.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

Знать:

- понятийный аппарат (терминологию) современной и классической генетики, клеточной и молекулярной биологии;
- современное состояние науки в области молекулярной генетики;
- законы классической генетики;
- молекулярные механизмы хорошо изученных генетических процессов;
- основные методы и подходы, применяемые в современной биотехнологии;
- знать области практического применения изучаемой дисциплины (тесты на отцовство, тесты на возбудителей болезни, ГМО, стволовые клетки, генная терапия и т.д.)

Уметь:

- решать генетические задачи
- самостоятельно находить литературу по вопросам, которые не вошли в настоящий курс

Владеть:

- представлением о генетике и биотехнологии в целом.

Курс рассчитан на один семестр.

Преподавание дисциплины предусматривает следующие формы организации учебного процесса: лекции, контрольные работы, консультации, экзамен.

Программой дисциплины предусмотрены следующие виды контроля:

Текущий контроль: контрольные работы.

Промежуточная аттестация: экзамен.

Общая трудоемкость дисциплины составляет **2** зачетных единицы, **72** академических часа.

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесённых с планируемыми результатами освоения образовательной программы.

Дисциплина «Молекулярные механизмы базовых генетических процессов» имеет своей целью обучение магистрантов молекулярным основам основных генетических процессов, а также получение ими навыков решения задач классической генетики.

Дисциплина нацелена на формирование у выпускника следующих профессиональных компетенций:

ПК-1 - способность самостоятельно ставить конкретные задачи научных исследований в области физики и решать их с помощью современной аппаратуры и информационных технологий с использованием новейшего российского и зарубежного опыта;

ПК-2 - способность свободно владеть разделами физики, необходимыми для решения научно-инновационных задач, и применять результаты научных исследований в инновационной деятельности.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

Знать:

- понятийный аппарат (терминологию) современной и классической генетики, клеточной и молекулярной биологии (ПК-1.1);
- современное состояние науки в области молекулярной генетики (ПК-1.1);
- законы классической генетики (ПК-1.1);
- молекулярные механизмы хорошо изученных генетических процессов (ПК-1.1);
- основные методы и подходы, применяемые в современной биотехнологии (ПК-1.1);
- знать области практического применения изучаемой дисциплины (тесты на отцовство, тесты на возбудителей болезни, ГМО, стволовые клетки, генная терапия и т.д.) (ПК-1.1)

Уметь:

- решать генетические задачи (ПК-2.2)
- самостоятельно находить литературу по вопросам, которые не вошли в настоящий курс (ПК-1.2)

Владеть:

- представлением о генетике и биотехнологии в целом (ПК-1.3)

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Курс «Молекулярные механизмы базовых генетических процессов» читается в осеннем семестре для студентов 1 курса магистратуры, обучающихся по направлению подготовки 03.04.02 Физика. Курс является одной из профессиональных дисциплин по выбору, реализуемых кафедрой биомедицинской физики. Для его восприятия студентам требуется общая базовая подготовка в рамках программы первых четырех лет обучения в ВУЗе, в том числе:

- представление о структуре эукариотической клетки,
- представление о базовых биотехнологиях,
- представление о составе и строении ДНК и РНК,
- представление о законах Менделя.

Курс должен предшествовать прохождению производственной практики (НИР) и выполнению квалификационной работы, т.к. дает необходимые знания, навыки и предоставляет инструменты для выполнения биофизических исследований, необходимых для проведения экспериментальной работы, связанной с изучением структуры и функций биологических объектов.

3. Трудоёмкость дисциплины в зачётных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающегося с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу

Семестр	Общий объем	Виды учебных занятий (в часах)				Промежуточная аттестация (в часах)				
		Контактная работа обучающихся с преподавателем			Самостоятельная работа, не включая период сессии	Самостоятельная подготовка к промежуточной аттестации	Контактная работа обучающихся с преподавателем			
		Лекции	Практические занятия	Лабораторные занятия			Консультации	Зачет	Дифференцированный зачет	Экзамен
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
1	72	32			18	18	2			2
Всего 72 часа / 2 зачетных единицы										
-контактная работа 36 часов										
Компетенции ПК-1, ПК-2										

Преподавание дисциплины предусматривает следующие формы организации учебного процесса: лекции, консультации, самостоятельная работа студента и её контроль преподавателями с помощью заданий (контрольных работ), экзамен.

Программой дисциплины предусмотрены следующие виды контроля:

Текущий контроль: контрольные работы.

Промежуточная аттестация: экзамен.

Общая трудоёмкость дисциплины составляет 2 зачетных единицы.

- занятия лекционного типа – 32 часа;
- самостоятельная работа обучающегося в течение семестра, не включая период сессии – 18 часов.
- самостоятельная подготовка к промежуточной аттестации – 18 часов
- консультация – 2 часа

Объём контактной работы обучающегося с преподавателем (занятия лекционного типа, консультация, экзамен) составляет 36 часов.

4. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведённого на них количества академических часов и видов учебных занятий.

Дисциплина «Молекулярные механизмы базовых генетических процессов» читается на 1 курсе магистратуры физического факультета НГУ в 1 семестре. Общая трудоёмкость дисциплины составляет 2 зачетных единицы, 72 академических часа.

№ п/п	Раздел дисциплины	Неделя семестра	Виды учебных занятий, включая самостоятельную работу студентов и трудоёмкость (в часах)					Консультации перед экзаменом (часов)	Промежуточная аттестация (в часах)
			Всего	Аудиторные часы		Сам. работа во время занятий (не включая период)	Сам. работа во время промежуточной аттестации		
				Лекции	Практические занятия				
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
1	Законы Менделя. Хромосомная теория наследственности	1–2	5	3		2			

2	Структура и функционирование хромосом. Мейоз и митоз.	2-3	4	2		2			
3	Хроматин, его организация. Гистоновый код.	3-4	6	3		3			
4	Структура и организация генома.	5	4	2		2			
5	Структура гена. Транскрипция. Процессинг мРНК, сплайсинг, трансляция	6-7-8	7	5		2			
6	Регуляция экспрессии генов	8-9-10	7	5		2			
7	Передача сигнала	11-12	4	3		1			
8	Клеточный цикл, его контроль	12-13	4	3		1			
9	Апоптоз, некроз, аутофагия	14	3	2		1			
10	Генетика развития	15	3	2		1			
11	Биотехнологии в жизни человека	16	3	2		1			
12	Групповая консультация		2					2	
13	Самостоятельная подготовка обучающегося к экзамену		18				18		
14	Экзамен		2						2
	Всего		72	32		18	18	2	2

Программа и основное содержание лекций (32 часа)

Раздел 1. Законы Менделя. Хромосомная теория наследственности (3 часа)

Законы Менделя

Закон единообразия гибридов первого поколения. Закон чистоты гамет. Анализирующее скрещивание. Решето Пеннета. Закон независимого комбинирования признаков. Отклонения от ожидаемого расщепления.

Хромосомная теория наследственности.

Наследование признаков, сцепленных с полом. Наследование при нерасхождении хромосом. Кроссинговер. Линейное расположение генов в хромосоме. Интерференция, искажающая линейность генетических карт. Митохондрии и хлоропласты - наследуемые внехромосомные элементы. Половые хромосомы – виды и происхождение. Определение пола.

Раздел 2. Законы Менделя. Структура и функционирование хромосом. Мейоз и митоз (2 часа)

Мейоз и митоз.

Роль митоза и мейоза в жизненном цикле различных организмов. Цитология клеточного деления. Отличия мейоза от митоза. Независимое комбинирование признаков, сцепленных с разными хромосомами, кроссинговер у самок и самцов.

Структура и функционирование хромосом.

Кариотип, идиограмма. Постоянство количества хромосом. Б-хромосомы, микрохромосомы. Синдром Дауна, Кляйнфельтера. Структура ДНК и механизм репликации. Упаковка хроматина. Конденсины и когезины.

Раздел 3. Законы Менделя. Хроматин, его организация. Гистоновый код (3 часа)

Хроматин

Гистоны, гистоновый код. Метилирование ДНК, гистоновые метки, cross-talking. Эпигенетика. Структурная организация хроматина в ядре, хромосомные территории. Эу- и гетерохроматин. Молекулярные механизмы гетерохроматизации. Диминуция хроматина.

Раздел 4. Структура и организация генома (2 часа)

Структура и организация генома.

Генетический код, геном. Ядерный и цитоплазматический геном, метагеномика. Измерение молекул ДНК. Количество ДНК в различных геномах. C-value парадокс. Повторяющаяся ДНК у эукариота, сателлитная ДНК. Мобильные элементы генома. Передача генетической информации

Раздел 5. Структура гена. Транскрипция. Процессинг тРНК, сплайсинг, трансляция (5 часов)

Структура гена.

Экзоны, интроны, размер гена. Гены, кодирующие пептиды, гены, кодирующие РНК. Микро-РНК. Сложные гены эукариот. Регуляторные районы генов, их расположение относительно старта транскрипции и функционирование. Пути реализации генетической информации. Гены и хроматин.

Транскрипция

Принципы транскрипции у про- и эукариот, их регуляции. Единицы транскрипции, ДНК-зависимые РНК-полимеразы. Этапы транскрипции. Промоторы эубактерий, особенности структуры промоторов эукариот. Промоторы РНК-полимераз I-III, коровые и цис-регуляторные промоторные элементы, базальная и индуцированная транскрипция. Скорости транскрипции матричной ДНК РНК-полимеразами. Точность транскрипции

Процессинг тРНК и трансляция

Котранскрипционные и посттранскрипционные модификации РНК. Редактирование РНК. Сплайсинг, экспорт транскриптов РНК-полимеразы из ядер в цитоплазму. Трансляция

Раздел 6. Регуляция экспрессии генов (5 часов)

Регуляция экспрессии генов

Хроматин во время транскрипции. Регуляция экспрессии генов на уровне транскрипции у эукариота. Тканеспецифический характер экспрессии генов. Факторы транскрипции и их классификация, разнообразие регуляторных белков. Способы регуляции активности факторов транскрипции у эукариота. Коактиваторы транскрипции. Энхансеры. Сайленсеры, инсуляторы. Метилирование ДНК в регуляции транскрипции. Посттранскрипционная регуляция экспрессии генов. РНК-интерференция.

Раздел 7. Передача сигнала (3 часа)

Передача сигнала

Трансмембранный перенос первичных сигналов, вторичные мессенджеры, каскады реакций. Циклический АМР в роли вторичного мессенджера. Передача сигнала с участием протеинкиназ, активируемых митогенами (МАРК). Сигнальные каскады. Гены раннего и позднего ответа.

Раздел 8. Клеточный цикл, его контроль (3 часа)

Клеточный цикл

Фазы клеточного цикла. Основные регуляторы клеточного цикла – белки циклины и циклин-зависимые киназы. Регуляция перехода от G1- к S-фазе. Регуляция перехода клеточного цикла от фазы G2 к фазе M. Феномен точек контроля (системы checkpoints), точка рестрикции.

Раздел 9. Апоптоз, некроз, аутофагия (2 часа)

Клеточная гибель

Апоптоз - регуляция и механизмы. Характерные признаки апоптоза. Некроз. Аутофагия. Сигнальные каскады, запускающие клеточную гибель, выбор механизма гибели.

Раздел 10. Генетика развития (2 часа)

Генетика развития.

Структура яйцеклетки, Оогенез у насекомых и млекопитающих. Сперматогенез. Молекулярный контроль мейотического созревания. Оплодотворение. Развитие на стадии дробления. Эмбриональный клеточный цикл. Жизненный цикл плодовой мушки. Развитие плодовой мушки *Drosophila*. Гены — регуляторы развития. Гены полярности яйца с материнским эффектом. Морфогены. Роль позиционной информации в морфогенезе. Гены сегментации. Гомеозисные (гомейозисные) гены. Полярность эмбриона у млекопитающих. Детерминация. Дифференцировка. Морфогенетическое поле. Селекторные гены, типы селекторных генов.

Раздел 10. Биотехнологии в жизни человека (2 часа)

Биотехнологии в жизни человека.

Диагностика заболеваний. Судебная медицина. Генетически модифицированные организмы. Стволовые клетки. Генная терапия.

Самостоятельная работа студентов (36 часов)

Перечень занятий на СРС	Объем, час
Подготовка к контрольным работам	12
Выполнение контрольных работ	6
Подготовка к экзамену	18

5. Перечень учебной литературы.

5.1. Основная литература

1. Жимулев И.Ф. Общая и Молекулярная Генетика, 2002, Изд-во НГУ, 458с.

5.2. Дополнительная литература

1. Льюин Б. Гены, 1987, Москва Мир, 544с.
2. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика, т.1-3, Москва, Мир, 1987-1989.
3. Лобашев М.Е. Генетика, 1967, Изд-во ЛГУ, 751с.
4. Введение в клеточную биологию. Ю. Ченцов. 2004. 495 с. ил

6. Перечень учебно-методических материалов по самостоятельной работе обучающихся.

Самостоятельная работа студентов поддерживается следующим учебными материалами:

1. Жимулев И.Ф. Общая и Молекулярная Генетика, 2002, Изд-во НГУ, 458с.
2. Патрушев Л.И. Экспрессия генов. – М.: Наука, 2000. –1000 с., ил
3. Генетика. Гуттман Б., Гриффите Э., Сузуки Д., Куллис Т. Пер. с англ. О. Перфильева. М.: ФАИР-ПРЕСС, 2004. — 448 с: ил.

7. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины.

Для освоения дисциплины используются следующие ресурсы:

- электронная информационно-образовательная среда НГУ (ЭИОС);
- образовательные интернет-порталы;
- информационно-телекоммуникационная сеть Интернет.
- закрытая образовательная группа в социальной сети «VK».

7.1. Современные профессиональные базы данных

Не используются.

7.2. Информационные справочные системы

Не используются.

8. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине.

Для обеспечения реализации дисциплины используется стандартный комплект программного обеспечения (ПО), включающий регулярно обновляемое лицензионное ПО Windows и MS Office.

Использование специализированного программного обеспечения для изучения дисциплины не требуется.

9. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине.

Для реализации дисциплины «Молекулярные механизмы базовых генетических процессов» используются специальные помещения:

1. Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, практических занятий, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля, промежуточной и итоговой аттестации.

2. Помещения для самостоятельной работы обучающихся.

Учебные аудитории укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду НГУ.

Материально-техническое обеспечение образовательного процесса по дисциплине для обучающихся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья осуществляется согласно «Порядку организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья в Новосибирском государственном университете».

10. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине.

10.1. Порядок проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине

Текущий контроль

Текущий контроль осуществляется в ходе семестра с помощью контрольных работ, которые обучающиеся выполняют в качестве заданий для самостоятельной работы.

Промежуточная аттестация

Освоение компетенций оценивается согласно шкале оценки уровня сформированности компетенции. Положительная оценка по дисциплине выставляется в том случае, если заявленные компетенции ПК-1 и ПК-2 сформированы не ниже порогового уровня в части, относящейся к формированию способности использовать специализированные знания в области биохимии в профессиональной деятельности.

Окончательная оценка работы студента в течение семестра происходит во время экзамена. Экзамен проводится в конце семестра в устной форме. Студент получает билет с вопросами, которые подбираются таким образом, чтобы проверить уровень сформированности компетенций ПК-1 и ПК-2.

Вывод об уровне сформированности компетенций принимается преподавателем. Ответ оценивается от 0 до 5 баллов. Положительная оценка ставится, когда все компетенции освоены не ниже порогового уровня. Оценки «отлично», «хорошо», «удовлетворительно» означают успешное прохождение промежуточной аттестации.

Описание критериев и шкал оценивания индикаторов достижения результатов обучения по дисциплине «Молекулярные механизмы базовых генетических процессов».

Критерии оценивания результатов обучения	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Уровень освоения компетенции			
		Не сформирован (0 баллов)	Пороговый уровень (3 балла)	Базовый уровень (4 балла)	Продвинутый уровень (5 баллов)
1	2	3	4	5	6
Полнота знаний	ПК 1.1	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имеют место грубые ошибки.	Минимально допустимый уровень знаний. Допускается значительное количество негрубых ошибок.	Уровень знаний соответствует программе подготовки по темам/разделам дисциплины. Допускается несколько негрубых/несущественных ошибок. Не отвечает на дополнительные вопросы.	Уровень знаний соответствует программе подготовки по темам/разделам дисциплины. Свободно и аргументированно отвечает на дополнительные вопросы.
Наличие умений	ПК 1.2, ПК 2.2	Отсутствие минимальных умений. Не умеет решать стандартные задачи. Имеют место грубые ошибки.	Продемонстрированы частично основные умения. Решены типовые задачи. Допущены негрубые ошибки.	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задания с негрубыми ошибками или с недочетами.	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задания в полном объеме без недочетов и ошибок.

Наличие навыков (владение опытом)	ПК 1.3	Отсутствие владения материалом по темам/разделам дисциплины. Нет навыков в решении стандартных задач. Наличие грубых ошибок.	Имеется минимальный набор навыков при решении стандартных задач с некоторыми недочетами.	Имеется базовый набор навыков при решении стандартных задач с некоторыми недочетами.	Имеется базовый набор навыков при решении стандартных задач без ошибок и недочетов. Продемонстрированы знания по решению нестандартных задач.
-----------------------------------	--------	--	--	--	---

Типовые контрольные задания и материалы, необходимые для оценки результатов обучения

Вопросы к контрольной №1

1. Когда правомочно применение законов Менделя? (необходимые условия для классического гибридологического анализа)
2. Генотип и фенотип. Законы Менделя. Исключения из законов Менделя.
3. Сцепленное наследование, его особенности и характер расщепления в потомстве.
4. Хромосомная теория наследственности (ее основные положения). Как определяется пол?
5. Кариотип, идиограмма. Постоянство хромосомного набора (кариотипа). Исключения из постоянства хромосомного набора
6. Нуклеосома: строение и функции
7. Гистоновый код, его реализация. Как наследуется гистоновый код? Пострансляционные модификации гистонов. Когда и где они происходят?
8. На каких уровнях упаковки ДНК участвуют конденсины и когезины? В чем их функция?
9. Митоз, его стадии. Когезины в митозе и мейозе. В чем сущность мейоза?

Образец задач к контрольной №1.

1. У морских свинок ген мохнатой шерсти (R) доминирует над геном гладкой шерсти (r). Мохнатая свинка при скрещивании с гладкой дала 18 мохнатых и 20 гладких потомков. Каков генотип родителей и потомства? Могли бы у этих свинок родиться только гладкие особи?
2. У двух здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок был нормальным. Доминантный или рецессивный ген определяет альбинизм? Определить генотипы родителей и детей.
3. У Пети и Саши карие глаза, а у их сестры Маши – голубые. Мама этих детей голубоглазая, хотя ее родители имели карие глаза. Какой признак доминирует? Какой цвет глаз у папы? Напишите генотипы всех перечисленных лиц.
4. Наследование резус-фактора осуществляется по обычному аутосомно-доминантному типу. Организм с резус-положительным фактором (Rh⁺) несет доминантный ген R, а резус-отрицательный (rh⁻) – рецессивный ген r. Если муж и жена резус-положительны, то может ли их ребенок быть резус-отрицательным?

Вопросы к контрольной №2

1. Структура и организация генома.
2. Регуляторные районы генов. Энхансер, сайленсер.
3. Трансмембранный перенос первичных сигналов, вторичные мессенджеры, каскады реакций.
4. Генетический код. Измерение молекул ДНК.
5. Процессинг мРНК, этапы кратко.

6. Хромосомные домены. Транскрипционные фабрики.
7. Некодирующая ДНК – функции.
8. Транскрипционные факторы и кофакторы.
9. Сплайсинг, виды сплайсинга, функции
10. Геном. Виды геномов.
11. Гетерохроматин. Образование и распространение (кратко)
12. Метилирование ДНК в регуляции транскрипции
13. Метагеномика (что можно найти при исследовании генома человека?)
14. Диминуция хроматина – что это и для чего?
15. Тканеспецифический характер экспрессии генов.
16. Особенности наследования митохондриального генома
17. Котранскрипционные и посттранскрипционные модификации РНК.
18. Промоторы эубактерий, особенности структуры промоторов эукариот: коровые и цис-регуляторные промоторные элементы,
19. Количество ДНК в различных геномах. C-value парадокс.
20. Редактирование РНК.
21. Регуляция экспрессии генов: уровни регуляции (перечислить).
22. Повторяющаяся ДНК у эукариот, сателлитная ДНК.
23. Базальная и индуцированная транскрипция.
24. Механизмы ремоделинга хроматина
25. Гетерохроматин – виды, функции и локализация.
26. Посттранскрипционная регуляция экспрессии генов (кратко перечислить уровни)
27. Регуляторные районы генов. Эnhансер, сайленсер. инсулятор
28. Хроматин. Образование и функции. Гены и хроматин.
29. Структура гена. Экзоны, интроны, размер гена. Сложные гены эукариот. Количество генов в геноме.
30. Хроматин во время транскрипции.
31. Претранскрипционный контроль регуляции экспрессии генов
32. Принципы транскрипции у про- и эукариот, их регуляции.
33. Единицы транскрипции, ДНК-зависимые РНК-полимеразы.
34. Ранние и поздние гены в сигнальных каскадах.
35. Сигнальная трансдукция

Перечень вопросов к экзамену.

На проверку сформированности компетенции ПК-1:

Билет 1

1. Структура и организация генома. Генетический код, геном. Измерение молекул ДНК. Количество ДНК в различных геномах. C-value парадокс. Повторяющаяся ДНК у эукариот, сателлитная ДНК.

2. Фазы клеточного цикла. Основные регуляторы клеточного цикла – белки циклины и циклин-зависимые киназы.
3. Упаковка ДНК. Конденсины и когезины – функции, место действия.

Билет 2

1. Гистоновый код. Функции, время и место образования.
2. Стволовые клетки в эмбриогенезе и во взрослых организмах. Поддержание стволовости. Детерминация. Дифференцировка.
3. Апоптоз, его регуляция и механизмы. Характерные признаки апоптоза, сигнальные каскады, функции.

Билет 3

1. Хроматин. Гетеро- и эу-хроматин. Образование и функции. Гены и хроматин.
2. Регуляторные районы генов. Эnhансер, сайленсер, инсулятор
3. Гены — регуляторы развития. Гены полярности яйца с материнским эффектом. Модель французского флага. Полярность эмбриона у млекопитающих.

Билет 4

1. Структура гена. Экзоны, интроны, размер гена. Сложные гены эукариот. Количество генов в геноме.
2. Наследственность, законы Менделя. Закон единообразия гибридов первого поколения. Закон чистоты гамет. Анализирующее скрещивание. Закон независимого комбинирования признаков.
3. Процессинг mРНК. Котранскрипционные и посттранскрипционные модификации РНК. Редактирование РНК. Сплайсинг, экспорт транскриптов РНК-полимеразы из ядер в цитоплазму.

Билет 5

1. Принципы транскрипции у про- и эукариот, их регуляции. Единицы транскрипции, ДНК-зависимые РНК-полимеразы. Этапы транскрипции. Промоторы эубактерий, особенности структуры промоторов эукариот: коровые и цис-регуляторные промоторные элементы, базальная и индуцированная транскрипция.
2. Роль митоза и мейоза в жизненном цикле различных организмов. Цитология клеточного деления. Отличия мейоза от митоза. Независимое комбинирование признаков, сцепленных с разными хромосомами.
3. Нехромосомная наследственность, принципы наследования.

Билет 6

1. Регуляция экспрессии генов. Хроматин во время транскрипции. Регуляция экспрессии генов на уровне транскрипции у эукариот. Тканеспецифический характер экспрессии генов. Метилирование ДНК в регуляции транскрипции. Посттранскрипционная регуляция экспрессии генов
2. Морфогены, морфогенетическое поле. Детерминация и дифференцировка. Селекторные гены, типы селекторных генов
3. Передача сигнала Трансмембранный перенос первичных сигналов, вторичные мессенджеры, каскады реакций. Циклический АМР в роли вторичного мессенджера . Передача сигнала с участием протеинкиназ, активируемых митогенами (МАРК).

Билет 7

1. Наследственность, законы Менделя. Отклонения от ожидаемого расщепления (подробно, с использованием молекулярной генетики).
2. Типы клеточной гибели. Необходимые условия для запуска каждого вида гибели клеток. Функции типов гибели. Сигнальные каскады, регулирующие выбор типа гибели.

3. Структура нуклеосомы. Сборка нуклеосом. Особенности наследования нуклеосом. Варианты гистонов.

Билет 8

1. Хромосомы – носители наследственной информации. Структура и функционирование хромосом. Кариотип, идиограмма. Постоянство количества хромосом и исключения.
2. Феномен точек контроля (системы checkpoints). Принципы работы контролирующей системы, сигнальные каскады.
3. Плотность упаковки нуклеосом в разных районах хромосом. Хроматиновый ремоделинг.

Билет 9

1. Диминуция хроматина.
2. Гены — регуляторы развития. Роль позиционной информации в морфогенезе. Гены сегментации. Гомеозисные (гомейозисные) гены. Полярность эмбриона у млекопитающих. Особенности регуляторных областей генов развития.
3. Пространственная организация интерфазного ядра. Компартменты интерфазного ядра, их структура и функции.

Билет 10

1. Определение пола. Происхождение половых хромосом.
2. Геном: состав и структура генома. Избыточность генома. Особенности наследования и функций неядерного генома.
3. Гетерохроматин. Молекулярные механизмы гетерохроматизации, особенности областей распространения.

На проверку сформированности компетенции ПК-2:

1. У морских свинок ген черной окраски шерсти W доминирует над аллелем w , обуславливающим белую окраску. Короткошерстность определяется доминантным геном L , а длинношерстность его рецессивным аллелем l . Гены окраски и длины шерсти наследуются независимо. Гомозиготное черное короткошерстное животное было скрещено с гомозиготным белым длинношерстным. Какое потомство получится от возвратного скрещивания свинок из F_1 с родительской особью?
2. Чистопородного черного комолого быка (доминантные признаки, которые наследуются независимо) скрестили с красными рогатыми коровами. Какими будут гибриды? Каким окажется следующее поколение от скрещивания гибридов между собой?
3. При скрещивании красноплодной земляники между собой всегда получают красные ягоды, а при скрещивании белоплодной - белые ягоды. В результате скрещивания обоих сортов между собой получают _____ розовые _____ ягоды.
 - а. Какое потомство и в каком соотношении получится при опылении красноплодной земляники пыльцой растений с розовыми ягодами?
 - б. От скрещивания земляники с розовыми ягодами между собой получено 120 кустов с розовыми ягодами. Сколько (примерно) было растений с белыми ягодами?
4. У шортгорнской породы скота цвет шерсти наследуется по промежуточному типу: ген R обуславливает красную масть, ген r – белую; генотипы Rr имеют чалую шерсть. Комолость (P) доминирует над рогатостью (p). Белая рогатая корова скрещена с гомозиготным красным рогатым быком. Какой фенотип и генотип будет иметь их потомство F_1 и F_2 ?
5. У человека праворукость доминирует над леворукостью, кареглазость над голубоглазостью. Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родилось двое детей – кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака этого же мужчины с кареглазой правшой родилось девять кареглазых детей, оказавшихся правшами. Определить генотипы мужчины и обеих женщин.

6. У голубоглазого темноволосого отца и кареглазой светловолосой матери четверо детей, каждый из которых отличается от другого по одному из данных признаков. Каковы генотипы родителей?
7. У собак черный цвет шерсти доминирует над кофейным, а короткая шерсть над длинной. Обе пары генов находятся в разных хромосомах. Охотник купил черную, с короткой шерстью собаку и хочет быть уверен, что его собака чистопородна. Какого партнера по скрещиванию ему нужно подобрать, чтобы убедиться в чистоте породы?
8. При скрещивании растений флокса с белыми блюдцеобразными и кремовыми воронкообразными цветками все потомство имело белые блюдцеобразные цветки. При скрещивании полученных гибридов между собой было получено 726 растений, имеющих белые блюдцеобразные цветы, 238 – белые воронковидные, 245 – кремовые блюдцеобразные и 83 – кремовые воронковидные. Как наследуются признаки окраски и формы цветов у флокса? Каковы генотипы исходных растений?
9. Аниридия (отсутствие радужки) наследуется как аутосомный доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей страдает аниридией, а другой нормален, если известно, что у больного родителя эту аномалию имел только отец?
10. У человека некоторые формы близорукости доминируют над нормальным зрением, цвет карих глаз над голубым. Какое потомство можно ожидать от брака близорукого кареглазого мужчины с голубоглазой неблизорукой женщиной? Известно, что у мужчины отец был голубоглазым, неблизоруким. Ответ проиллюстрируйте составлением решетки Пеннета.
11. Плоды томатов могут иметь красный и желтый цвет, быть голыми и опушенными. Известно, что гены желтой окраски и опушенности являются рецессивными. Из собранного в колхозе урожая помидоров оказалось 36 т красных неопушенных и 12 т красных опушенных. Сколько (примерно) в колхозном урожае может быть желтых пушистых помидоров, если исходный материал был гетерозиготным? Ответ проиллюстрируйте составлением решетки Пеннета.
12. В семье, где родители хорошо слышали и имели: один - гладкие волосы, а другой - вьющиеся, родился глухой ребенок гладкими волосами. Второй их ребенок хорошо слышал и имел вьющиеся волосы. Каковы возможные генотипы всех членов семьи, если известно, что ген вьющихся волос доминирует над гладкими, а нормального слуха над глухотой. Гены не сцеплены. Ответ проиллюстрируйте составлением решетки Пеннета.
13. У собак жесткая шерсть доминантна, мягкая - рецессивна. Какие гаметы образует:
- собака с жесткой шерстью;
 - гомозиготная собака с жесткой шерстью;
 - гетерозиготная собака с жесткой шерстью;
 - собака с мягкой шерстью?
14. Классическая форма гемофилии передается как рецессивный, сцепленный с X - хромосомой признак. Мужчина, больной гемофилией, вступает в брак со здоровой женщиной, отец которой страдал гемофилией. Дайте прогноз относительно здоровья их будущих детей.
15. Врожденное отсутствие зубов предположительно наследуется как доминантный, сцепленный с X - хромосомой признак. Какое потомство следует ожидать от брака больной женщины и здорового мужчины?
16. Предположительно гипертрихоз (волосатость) наследуется сцепленно с Y - хромосомой. В семье, где оба родителя обладают нормальным оволосением, имеется 3 сына и 2 дочери. Имеются ли среди них (и сколько) обладатели этого признака?
21. Гипертрихоз передается через Y - хромосому, а резус - фактор (Rh⁺) - как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз и был резус - положительным, а мать - с нормальным оволосением и также резус - положительная, родился ребенок с гипертрихозом и резус - отрицательный. Восстановите генотипы всех членов данной семьи.

Пример экзаменационного билета

Вопросы на компетенцию ПК-1:

1. Наследственность, законы Менделя. Отклонения от ожидаемого расщепления (подробно, с использованием молекулярной генетики).

2. Типы клеточной гибели. Необходимые условия для запуска каждого вида гибели клеток. Функции типов гибели. Сигнальные каскады, регулирующие выбор типа гибели.
3. Структура нуклеосомы. Сборка нуклеосом. Особенности наследования нуклеосом. Варианты гистонов.

Вопрос на компетенцию ПК-2:

Классическая форма гемофилии передается как рецессивный, сцепленный с X - хромосомой признак. Мужчина, больной гемофилией, вступает в брак со здоровой женщиной, отец которой страдал гемофилией. Дайте прогноз относительно здоровья их будущих детей.

Форма экзаменационного билета представлена на рисунке

<i>МИНОБРНАУКИ РОССИИ</i>	
<i>Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Новосибирский национальный исследовательский государственный университет» (Новосибирский государственный университет, НГУ)</i>	
<i>Физический факультет</i>	
ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № _____	
1.	
2.	
3.	
4.	
Составитель _____ /Ф.И.О. преподавателя/	(подпись)
« ____ » _____ 20 ____ г.	

Оценочные материалы по промежуточной аттестации, предназначенные для проверки соответствия уровня подготовки по дисциплине требованиям СУОС, хранятся на кафедре-разработчике РПД в печатном и электронном виде.

**Лист актуализации рабочей программы по дисциплине
«Молекулярные механизмы базовых генетических процессов»
по направлению подготовки 03.04.02 Физика
Профиль «Общая и фундаментальная физика»**

№	Характеристика внесенных изменений (с указанием пунктов документа)	Дата и № протокола Учёного совета ФФ НГУ	Подпись ответственного