


Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет Ф-Рабочая программа по дисциплине	Форма	
---	-------	---

УТВЕРЖДЕНО

Ученым советом института медицины, экологии и физической культуры

Протокол № 10/880 от «27» 06 2016 г.

Председатель В.И. Мидленко

(подпись, расшифровка подписи)



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплина:	Молекулярная генетика
Кафедра:	Биологии, экологии и природопользования

Направление подготовки 06.04.01 Биология(уровень магистратуры)
код специальности (направления), полное наименование)

Дата введения в учебный процесс УлГУ: «1» сентября 2016 г.

Программа пересмотрена (актуализирована) на заседании кафедры: протокол № 1
От 01.09 2017 г.


Программа пересмотрена (актуализирована) на заседании кафедры: протокол № _____
От _____ 20__ г.


Программа пересмотрена (актуализирована) на заседании кафедры: протокол № _____
От _____ 20__ г.

Программа пересмотрена (актуализирована) на заседании кафедры: протокол № _____
От _____ 20__ г.

Сведения о разработчиках:

ФИО	Аббревиатура кафедры	Ученая степень, звание
Каменек Валерий Михайлович	БЭиПП	Профессор.д.б.н.

СОГЛАСОВАНО	
Заведующий кафедрой	
	/С.М. Слесарев/
(Подпись)	(ФИО)
« <u>22</u> » <u>06</u>	20 <u>16</u> г.

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ:

«Молекулярная генетика» являются одной из базовых составляющих подготовки будущего учителя биологии. Содержательное наполнение дисциплины направлено на формирование научного мировоззрения и создание единой научной картины окружающего мира; обусловлено кругом задач, которые рассматриваются в дисциплинах естественнонаучного цикла. Курс «Молекулярная генетика» предполагает дать студентам фундаментальные понятия о строении, свойствах и биологической роли нуклеиновых кислот, белков; об основных законах наследственности и изменчивости, строении, свойствах и биологической роли носителей генетической программы – хромосомах; сформировать целостное представление о процессах взаимодействия генов; сформировать целостное представление о процессах матричного биосинтеза биополимеров.

Цель дисциплины «Молекулярная генетика» сформировать у студентов понимание на молекулярном уровне процессов, происходящих в живой материи (взаимосвязь между структурой и функциями биомолекул, участвующих в передаче наследственной информации); дать фундаментальные знания об универсальных для всех живых организмов на Земле законах наследственности и изменчивости.


Задачи дисциплины «Молекулярная генетика»:

- 1) сформировать понимание значимости молекулярной биологии и генетики в естественнонаучном образовании будущего учителя биологии и химии;
- 2) ознакомить студентов с современными методами молекулярной биологии и генетики;
- 3) сформировать целостное представление о процессах матричного биосинтеза биополимеров;
- 4) ознакомить с примерами применения современных методов молекулярной биологии и генетики в различных областях биологии, а также медицине, сельском хозяйстве и др.
- 5) сформировать представление об основных механизмах передачи наследственной информации и профилактике врождённых и наследственных патологий;
- 6) сформировать навыки проведения простейших экспериментов по гибридизации животных и растений, умения интерпретировать результаты этих исследований и решать теоретические задачи по результатам скрещивания.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП:


- Дисциплина «Молекулярная генетика» является базовой дисциплиной естественнонаучного цикла дисциплин Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВПО) по направлению подготовки 06.04.01 Биология (уровень магистратуры);
- Для изучения данной дисциплины необходимы базовые знания по дисциплинам уровня бакалавриата «Экология животных», «Экономика природопользования», «Общая биология», «Биологический мониторинг», «Биоэтика».
- Дисциплина «Молекулярная генетика» является общим теоретическим и методологическим основанием для всех естественнонаучных дисциплин, входящих в ООП магистра.

3. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ, СООТНЕСЕННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

Изучение дисциплины «Молекулярная генетика» в рамках освоения образовательной программы направлено на формирование у обучающихся следующих общекультурных и общепрофессиональных компетенций:

№ п/п	Индекс компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:		
			знать	уметь	владеть
1	ПК-2	Способностью планировать и реализовывать профессиональные мероприятия (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	Молекулярные основы наследственности и изменчивости.	Изучать живой организм на разных уровнях его организации: от молекулярного до биосферного. Объяснять законы генетики.	Методами генетического анализа.
2	ПК-4	Способностью генерировать новые идеи и методические решения	Биологию в пределах требований федеральных государственных образовательных стандартов и основной общеобразовательной программы, ее историю и место в мировой культуре и науке.	Использовать в профессиональной образовательной деятельности теоретические и практические знания биологических наук.	Формами и методами обучения, выходящими за рамки учебных занятий: лабораторные эксперименты.
3	ПК-7	Готовностью осуществлять проектирование и контроль биотехнологических процессов	Особенности эволюции, организации и функционирования геномов. Сравнительные характеристики геномов прокариот и эукариот.	Характеризовать фундаментальные генетические механизмы, обеспечивающие свойства наследственности и изменчивости. Объяснять механизмы регуляции экспрессии генов.	Принципами решения теоретических и практических типовых и системных задач. Информацией о единстве механизмов передачи наследственности. Представлениями о структуре и содержании геномов организмов.

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

4. ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Объем дисциплины в зачетных единицах (всего): 7 ЗЕ


4.2. по видам учебной работы (в часах):

Вид учебной работы	Количество часов 252 (форма обучения <u>очная</u>)		
	Всего по плану	в т.ч. по семестрам	
		2	3
Контактная работа обучающихся с преподавателем	81	45	36
Аудиторные занятия:			
Лекции	33/33*	15/15*	18/18*
Практические и семинарские занятия	не предусмотрены	не предусмотрены	не предусмотрены
Лабораторные занятия	48/33*	30/15*	18/18*
Самостоятельная работа	135	27	108
Всего часов по дисциплине	252/33*	135/15*	108/18*
Текущий контроль (количество и вид: контрольная работа, коллоквиум, реферат)	устный опрос	устный опрос	устный опрос
Курсовая работа	не предусмотрена	не предусмотрена	не предусмотрена
Виды промежуточной аттестации (экзамен, зачет)	Зачет, экзамен 36	Зачет	Экзамен 36
Общая трудоемкость в зачетных единицах	7	2	5


* - количество часов, проводимых в интерактивной форме

4.3. Содержание дисциплины. Распределение часов по темам и видам учебной работы:

Форма обучения очная

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

Название и разделов и тем	Всего	Виды учебных занятий				
		Аудиторные занятия			в т.ч. занятия в интерактивной форме	Самостоятельная работа
		лекции	практические занятия, семинары	лабораторные работы		
1	2	3	4	5	6	7
Раздел 1. Основные этапы развития молекулярной биологии и генетики. Современные теоретические и практические задачи молекулярной биологии и генетики. Важнейшие достижения молекулярной биологии и генетики.						
1. Важнейшие достижения молекулярной биологии и генетики.	14	2	–	2	2	8
Раздел 2. Методы молекулярной генетики.						
2. Методы молекулярной биологии и генетических исследований.	14	2	–	2	2	8
Раздел 3. Молекулярные основы наследственности.						
3. Структура генома эукариот и прокариот.	14	2	–	2	2	8
4. Подвижные генетические элементы.	14	2	–	2	2	8
5. Репликация различных ДНК.	14	2	–	2	2	8
6. Повреждения и репарация ДНК.	14	2	–	2	2	8
7. Изменчивость генетического материала.	14	2	–	2	2	8
8. Изменчивость кариотипа.	14	2	–	2	2	8
9. Структура транскриптонов и регуляция транскрипции у про- и эукариот.	14	2	–	2	2	8
10. Процессинг РНК.	14	2	–	2	2	8
11. Биосинтез и фолдинг белка.	16	2	–	4	2	8

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

12. Межклеточные сигнальные вещества. Передача внешнего сигнала в клетку.	16	2	–	4	2	8
13. Молекулярные основы эволюции.	16	2	–	4	2	8
14. Старение.	16	2	–	4	2	8
15. Генетические основы онтогенеза.	16	2	–	4	2	8
16. Генетика популяций и генетические основы эволюции.	16	2	–	4	2	8
17. Молекулярные механизмы регуляции клеточного цикла.	13	1	–	4	1	7
ВСЕГО	249	33	–	48	33	135

* - количество часов, проводимых в интерактивной форме

Используемые интерактивные образовательные технологии

В процессе изучения дисциплины, с целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся, наряду с традиционными видами занятий, проводятся занятия в интерактивных формах: компьютерных симуляций, деловых и ролевых игр-семинаров, разбор конкретных ситуаций, в сочетании с внеаудиторной работой. В рамках учебного курса предусмотрены встречи с представителями российских и зарубежных университетов и научных организаций, мастер-классы экспертов и специалистов.

Лекции проводятся в следующих формах: лекция-визуализация (с использованием различных форм наглядности: компьютерные симуляции, рисунки, фото, схемы и таблицы), лекция-консультация (осуществляемая в формате «вопросы – ответы»), проблемная лекция и лекция с заранее запланированными ошибками.


Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, определен с учетом поставленной цели рабочей программы, особенностей обучающихся и содержания дисциплины и составляют не менее 20% от всего объема аудиторных занятий.

5. СОДЕРЖАНИЕ КУРСА.

Лекция 1. Важнейшие достижения молекулярной биологии и генетики.

Основные этапы развития молекулярной биологии и генетики. Важнейшие достижения молекулярной биологии и генетики. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот.

Лекция 2. Методы молекулярной биологии и генетических исследований.

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

Рестрикционный анализ. Рестриктазы. Клонирование. Гибридизация нуклеиновых кислот. Определение нуклеотидных последовательностей ДНК и РНК. Химический синтез гена.

Лекция 3. Структура генома эукариот и прокариот.

Функциональные отделы генома эукариот. «Избыточность» эукариотического генома. Компактность генома эукариот. Классификация генов в геноме. Функциональные отделы генома прокариот. Упаковка ДНК прокариот. Этапы митоза и мейоза. Рекомбинация (кроссинговер).

Лекция 4. Подвижные генетические элементы.

Подвижные генетические элементы – общая характеристика. Подвижные элементы прокариот. Подвижные элементы эукариот. Эффекты, вызываемые мобильными элементами.

Лекция 5. Репликация различных ДНК.

Функции ДНК. Биосинтез ДНК (репликация). Теломерные последовательности.

Лекция 6. Повреждения и репарация ДНК.

Основные реparable повреждения ДНК – апуринизация, дезаминирование, тиминовые димеры. Репарация ДНК.

Лекция 7. Изменчивость генетического материала.

Мутационный процесс. Типы изменчивости: наследственная, ненаследственная, комбинативная, мутационная, онтогенетическая.

Лекция 8. Изменчивость кариотипа.

Полиплоидия и анеуплоидия. Хромосомные перестройки. Примеры.

Лекция 9. Структура транскриптов и регуляция транскрипции у про- и эукариот.

Общая характеристика транскрипции. Этапы транскрипции. Транскрипция у прокариот. Транскрипция у эукариот.

Лекция 10. Процессинг РНК.

Общая характеристика процессинга. Сплайсинг пре-РНК. Альтернативный сплайсинг. Редактирование.


Лекция 11. Биосинтез и фолдинг белка.

Генетический код. Свойства генетического кода. Строение рибосом. Биосинтез белка. Посттрансляционная модификация полипептидных цепей. Фолдинг. Факторы фолдинга.

Лекция 12. Межклеточные сигнальные вещества. Передача внешнего сигнала в клетку.

Межклеточные сигнальные вещества (гормоны, нейромедиаторы, гистогормоны). Рецепторы гормонов, их типы и G-белки. Внутриклеточные сигнальные пути – цАМФ-опосредованные пути, цГМФ-опосредованные пути, пути, опосредованные липидами и ионами Ca^{2+} .

Лекция 13. Молекулярные основы эволюции.

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

Гипотезы возникновения жизни. Теория биопоэза. Эволюция пробиотов. Мир РНК. Как возникают новые гены и как они далее эволюционируют. Основные тенденции в эволюции генов (от прокариот к эукариотам).

Лекция 14. Старение.

Старение. Три типа старения. Факторы, провоцирующие старение. Стратегии продления жизни. Прогерия. Генетические основы геронтология. Программируемая клеточная гибель. Апоптоз: пусковые факторы и биологическая роль. Апоптоз и гипотеза старения.

Лекция 15. Генетические основы онтогенеза.

Механизмы дифференцировки, действия и взаимодействия генов, генотип и фенотип. Стадии и критические периоды онтогенеза.

Лекция 16. Генетика популяций и генетические основы эволюции.

Популяция и её генетическая структура. Факторы генетической динамики популяций. Популяция как единица эволюционного процесса. Закон Харди-Вайнберга.

Лекция 17. Молекулярные механизмы регуляции клеточного цикла.

Молекулярные механизмы регуляции клеточного цикла. Клеточный цикл и деление клетки. Основные законы клеточного цикла. Молекулярные механизмы, связывающие клеточный цикл и репликацию ДНК. Циклины и протеинкиназы. Протоонкогены, участвующие в регуляции клеточного цикла.

6. ТЕМЫ ПРАКТИЧЕСКИХ И СЕМИНАРСКИХ ЗАНЯТИЙ

Не предусмотрены.

7. ЛАБОРАТОРНЫЕ РАБОТЫ (ЛАБОРАТОРНЫЙ ПРАКТИКУМ)

Лабораторная работа 1. Выделение геномной ДНК из клеток бактерий методом фенолхлороформной экстракции


Цель работы – Провести процедуру выделения ДНК из клеток и тканей, которая часто является исходным (основным) этапом в исследовании живого организма на молекулярном уровне.

При наличии выделенной ДНК, далее становятся возможными ее амплификация (с помощью полимеразной цепной реакции – ПЦР), определение последовательности секвенирование), рестрикционный анализ, клонирование, гибридизация.

Лабораторная работа 2. Выделение плазмидной ДНК из бактериальных клеток.

Цель работы: Выделения ДНК из клетки, которую необходимо разрушить тем или иным способом, а ДНК очистить от других клеточных компонентов.

В случае эукариот, нужно отделить ДНК от белков, входящих в состав нуклеопротеидных комплексов хроматина. При этом важно защитить ДНК от действия нуклеаз и максимально сохранить ее целостность, поскольку длинные линейные молекулы ДНК при

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

их изоляции из клетки неизбежно фрагментируются.

Лабораторная работа 3. Быстрое выделение плазмидной ДНК из бактериальных клеток для электрофоретического анализа.

Цель работы: Быстрая оценка наличия плазмиды, ее размера по сравнению с исходным вектором.

Качество очистки ДНК достаточно для электрофоретического анализа, но не более того. Удобно использовать для скрининга колоний. Иногда в геле видны рибосомальные РНК, поэтому необходимы отрицательный и положительный контроли.

Лабораторная работа 4. Выделение ДНК из лейкоцитов крови

Цель работы: Выделение общей ДНК из животной клетки, которая не представляет особой сложности, поскольку плазмалемма, ядерная и митохондриальная мембраны «растворяются» в присутствии анионного детергента додецилсульфата натрия (SDS), а сложной клеточной стенки у животных в сравнении, к примеру с растениями, нет.


Высвободить ДНК из ДНК-белкового комплекса можно с помощью протеиназ или хаотропных солей. Для этой же цели можно провести как и в случае с бактериями фенольную экстракцию ДНК. Другие вещества при последующем осаждении ДНК спиртом останутся в растворе, и избавиться от них несложно. ДНК можно выделить из любых тканей, клетки которых содержат ядра, но количественный выход из разных тканей может быть различным. Довольно часто для выделения ДНК используют кровь. Лейкоциты крови, в отличие от зрелых эритроцитов, содержат ядра. Общей ДНК, выделенной из 100 мкл цельной крови достаточно для проведения нескольких рестрикций, ПЦР и секвенирования. Митохондриальная ДНК и РНК также присутствуют в получаемом препарате.

Лабораторная работа 5. Выделение ДНК из растительных тканей

Цель работы: выделении ДНК из тканей растений.

Важным фактором является эффективное разрушение клеточных стенок. Многие методы, используемые для этого, приводят к сильной фрагментации ДНК (из-за гидродинамических разрывов в цепи). Часто приходится находить компромисс между размером ДНК и ее количественным выходом, ведь молекулы ДНК – самые крупные полимерные биомолекулы. Высвобождение высокомолекулярной ДНК из клеток – это только часть задачи, поскольку растительные экстракты содержат большие количества белков, полисахаридов, танинов и пигментов, которые в ряде случаев весьма трудно отделить от ДНК. Ткани растений обычно разрушают механическим растиранием в присутствии детергентов, растворяющих мембраны клеток, и хелатирующих агентов, подавляющих действие клеточных нуклеаз за счет связывания двухвалентных катионов. От белков ДНК-комплекса избавляются фенольной депротеинизацией образца.

Лабораторная работа 6. Горизонтальный электрофорез ДНК в агарозном геле

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

Цель работы: Проведение электрофореза ДНК.

Электрофорез – метод разделения макромолекул, различающихся по таким параметрам, как размеры (или молекулярная масса), пространственная конфигурация, вторичная структура и электрический заряд.

Физический принцип метода заключается в следующем. Находящиеся в буферном растворе макромолекулы обладают некоторым суммарным электрическим зарядом, величина и знак которого зависит от рН среды. Если через этот раствор, заключенный в канал из изолирующего материала начать пропускать электрический ток, то вдоль канала установится определенный градиент напряжения, т.е. сформируется электрическое поле. Его напряженность измеряется разностью потенциалов по концам канала, отнесенной к его длине (В/с).

Под действием поля макромолекулы в соответствии со своим суммарным зарядом мигрируют в направлении катода или анода, причем их трение об окружающую среду ограничивает скорость миграции. В зависимости от величины заряда и размеров молекулы приобретают различные скорости.

Лабораторная работа 7. Окраска ДНК

Цель работы: окраска ДНК.

При электрофорезе используется два типа красителей (лидирующие и флюоресцентные). В качестве лидирующих красителей используют бромфеноловый синий, оранжевый G, крезоловый красный, ксиленцианол. Эти красители движутся в том же направлении что и ДНК, но с разной скоростью. Зная размер ДНК продукта, можно оценить его положение в геле по положению индикаторных красителей. Для детекции ДНК в геле используются различные флюоресцентные красители, которые способны связываться с двухцепочечной ДНК и светиться в ультрафиолетовом свете. На сегодняшний день используются разные красители, которые различаются по чувствительности, стоимости и безопасности. Эти красители могут быть добавлены непосредственно в гель, и тогда гель сразу можно просматривать в трансиллюминаторе. Альтернативно, гель можно окрашивать после проведения электрофореза в водном растворе красителя.


Лабораторная работа 8. Трансформация плазмидной ДНК клеток *E.coli* методом теплового шока (химическая трансформация).

Цель работы: трансформация плазмидной ДНК

Способность клетки к трансформации возможна при особом ее состоянии, которое называется компетентностью. У компетентных клеток изменяется состав клеточной стенки и плазмалеммы: стенка становится пористой, плазмалемма образует многочисленные впячивания, а на внешней поверхности появляются особые антигены – факторы компетентности.

Как правило, трансформация происходит в пределах одного вида прокариот, но при наличии гомологичных генов наблюдается и межвидовая трансформация.

Лабораторная работа 9. Трансформация плазмидной ДНК клеток *E.coli* мето-

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

дом электропорации

Цель работы: В лаборатории условиях провести рекомбинантной плазмидной ДНК бактерий.

Также можно вводить генетические конструкции, которые при рекомбинации с хромосомой способны встраиваться в нее и реплицироваться синхронно с ней (интегративные плазмиды), в таком случае на клетку приходится только одна копия гена. Также путем трансформации проводят нокаутирование генов – когда целевой ген заменяют на селективный маркерный ген, например, ген устойчивости к антибиотику.

Лабораторная работа 10. Трансформация плазмидной ДНК клеток *B. subtilis* методом голодания.

Цель работы: Трансформация плазмидной ДНК клеток *B. subtilis* методом голодания.

Огромное количество биологических исследований начинается с того, что в клетку вносится чужеродный генетический материал. Это действие называется генетической трансформацией. С его помощью можно получить генетически модифицированные организмы, включить и выключить отдельные гены, определить влияние какого-нибудь белка на какой-нибудь сложный процесс и так далее.

Лабораторная работа 11. Рестрикция ДНК.


Цель работы: провести рестрикцию бактериальной ДНК.

Эндонуклеазы рестрикции - это ферменты, которые распознают определенные участки на чужеродной ДНК и разрезают фосфодиэстеразную связь между нуклеотидами. Впервые подобный фермент был получен из *E. coli* (разрезал ДНК в случайных сайтах). Сейчас используются рестриктазы типа II - они обладают только рестрикционной активностью, разрезают ДНК в строго определенных сайтах, не требуют АТФ для проявления активности. Сейчас коммерческие ферменты выпускаются с приложенным оптимальным буфером. Все фирмы – производители имеют свою систему буферов, поэтому необходимо смотреть подходящий буфер на сайте производителя, его концентрацию и условия рестрикции. За единицу активности рестриктазы принимают количество фермента, способное за 1 ч в оптимальных для него условиях полностью гидролизовать 1 мкг ДНК фага.

Лабораторная работа 12. Дефосфорилирование ДНК.

Цель работы - проведение дефосфорилирование для удаления фосфатных групп с 5'-концов фрагментов ДНК, полученных в результате гидролиза эндонуклеазами рестрикции.

При использовании только одной рестриктазы большинство молекул вектора будет залипать сама на себя и в результате образуется большое количество исходного вектора, не несущего вставку. Поскольку дефосфорилированные концы не сшиваются ДНКлигазой, то такая обработка позволяет предотвратить самолигирование фрагментов ДНК, на-

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

пример, плазмидных векторов, предназначенных для последующего клонирования. Наиболее часто используется щелочная фосфатаза из кишечника телят (CIP).

Лабораторная работа 13. Лигирование ДНК.

Цель работы - проведение лигирования ДНК.

Лигаза (лат. ligāre - сшивать, соединять) - фермент, катализирующий соединение двух молекул ДНК с образованием новой фосфорноэфирной связи (лигирование).

Буфер для лигирования как правило поставляется в комплекте с ферментом и содержит АТФ. Поэтому данный буфер не следует размораживать много раз во избежание распада АТФ. При первой разморозке буфера рекомендуется слегка нагреть его (до 35-37 °С) и несколько раз встряхнуть до полного растворения осадка. Затем расфасовать его небольшими объемами (20-50 мкл) в отдельные пробирки, заморозить и использовать эти аликвоты не более 2-3 раз. Реакцию лигирования следует проводить в минимальном объеме (10-20 мкл) с целью увеличения концентрации концов ДНК, и, соответственно эффективности сшивки. Рекомендуемая концентрация концов ДНК – от 0.1 до 1 мкМ. Следует учесть, что эффективность сшивки выступающих «липких» концов выше, чем «тупых» концов. Соответственно, более протяженные «липкие» концы сшиваются лучше коротких.


Лабораторная работа 14. Полимеразная цепная реакция.

Цель работы: проведение полимеразной цепной реакции (ПЦР). ПЦР – полимеразная цепная реакция, в ходе которой амплифицируются определенные участки ДНК. ПЦР была изобретена американским ученым Кэри Мюллісом в 1983 году. Широкие возможности, сравнительная дешевизна и простота ПЦР позволили использовать этот метод генетического анализа в разных областях научных исследований. Для проведения ПЦР необходимо наличие в реакционной смеси ряда основных компонентов.

Подробное изложение хода проведения лабораторных работ приведено в методическом пособии «Лабораторный практикум по молекулярной генетике».


8. ТЕМАТИКА КУРСОВЫХ, КОНТРОЛЬНЫХ РАБОТ, РЕФЕРАТОВ

Не предусмотрены.


Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

9. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТОВ

№	Раздел, тема	Краткое содержание	Самостоятельная работа	Подготовка к экзамену	Форма контроля	Рекомендуемая литература
1.	Важнейшие достижения молекулярной биологии и генетики.	Основные этапы развития молекулярной биологии и генетики. Важнейшие достижения молекулярной биологии и генетики. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот.	8	8	Устный опрос	1-9
2.	Методы молекулярной биологии и генетических исследований.	Рестрикционный анализ. Рестриктазы. Клонирование. Гибридизация нуклеиновых кислот. Определение нуклеотидных последовательностей ДНК и РНК. Химический синтез гена.	8	8	Устный опрос	
3.	Структура генома эукариот и прокариот.	Функциональные отделы генома эукариот. «Избыточность» эукариотического генома. Компактность генома эукариот. Классификация генов в геноме. Функциональные отделы генома прокариот. Упаковка ДНК прокариот. Этапы митоза и мейоза. Рекомбинация (кроссинговер).	8	8	Устный опрос	
4.	Подвижные генетические элементы.	Подвижные генетические элементы – общая характеристика. Подвижные элементы прокариот. Подвижные элементы эукариот. Эффекты, вызываемые мобильными элементами.			Устный опрос	
5.	Репликация различных ДНК.	Функции ДНК. Биосинтез ДНК (репликация). Теломерные последовательности.	8	8	Устный опрос	
6.	Повреждения и репарация ДНК.	Основные реparable повреждения ДНК – апуринизация, дезаминирование, тиминовые димеры. Репарация ДНК.	8	8	Устный опрос	
7.	Изменчивость	Мутационный про-	8	8	Устный	

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

	генетического материала.	цесс. Типы изменчивости: наследственная, ненаследственная, комбинативная, мутационная, онтогенетическая.			опрос	
8.	Изменчивость кариотипа.	Полиплоидия и анеуплоидия. Хромосомные перестройки. Примеры	8	8	Устный опрос	
9.	Структура транскриптонов и регуляция транскрипции у про- и эукариот.	Общая характеристика транскрипции. Этапы транскрипции. Транскрипция у прокариот. Транскрипция у эукариот.	8	8	Устный опрос	
10.	Процессинг РНК.	Общая характеристика процессинга. Сплайсинг пре-РНК. Альтернативный сплайсинг. Редактирование.	8	8	Устный опрос	
11.	Биосинтез и фолдинг белка.	Генетический код. Свойства генетического кода. Строение рибосом. Биосинтез белка. Посттрансляционная модификация полипептидных цепей. Фолдинг. Факторы фолдинга.	8	8	Устный опрос	
12.	Межклеточные сигнальные вещества. Передача внешнего сигнала в клетку.	Межклеточные сигнальные вещества (гормоны, нейромедиаторы, гистогормоны). Рецепторы гормонов, их типы и G-белки. Внутриклеточные сигнальные пути – цАМФ-опосредованные пути, цГМФ-опосредованные пути, пути, опосредованные липидами и ионами Ca ²⁺ .	8	8	Устный опрос	
13.	Молекулярные основы эволюции.	Гипотезы возникновения жизни. Теория биопоэза. Эволюция пробиотов. Мир РНК. Как возникают новые гены и как они далее эволюционируют. Основные тенденции в эволюции генов (от прокариот к эукариотам).	8	8	Устный опрос	
14.	Старение.	Старение. Три типа	8	8	Устный	

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		


		старения. Факторы, провоцирующие старение. Стратегии продления жизни. Прогерия. Генетические основы геронтология. Программируемая клеточная гибель. Апоптоз: пусковые факторы и биологическая роль. Апоптоз и гипотеза старения			опрос	
15.	Генетические основы онтогенеза.	Механизмы дифференцировки, действия и взаимодействия генов, генотип и фенотип. Стадии и критические периоды онтогенеза.	8	8	Устный опрос	
16.	Генетика популяций и генетические основы эволюции.	Популяция и её генетическая структура. Факторы генетической динамики популяций. Популяция как единица эволюционного процесса. Закон Харди-Вайнберга.	8	8	Устный опрос	
17.	Молекулярные механизмы регуляции клеточного цикла.	Молекулярные механизмы регуляции клеточного цикла. Клеточный цикл и деление клетки. Основные законы клеточного цикла. Молекулярные механизмы, связывающие клеточный цикл и репликацию ДНК. Циклины и протеинкиназы. Протоонкогены, участвующие в регуляции клеточного цикла.	7	7	Устный опрос	
Итого			135	135	Экзамен	

10. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Список рекомендуемой литературы

а) основная литература.

- 1 Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс] : учебное пособие для вузов / И.Ф. Жимулёв. — Электрон. текстовые данные. — Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017. — 480 с. — 978-5-379-02003-3. — Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/65279.html>
- 2 Клиническая генетика [Электронный ресурс] : учебник / В.Н. Горбунова [и др.]. —

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

- Электрон. текстовые данные. — СПб. : Фолиант, 2015. — 408 с. — 978-5-93929-261-0. — Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/61918.html>
- 3 Сборник задач по молекулярной биологии и медицинской генетике с решениями [Электронный ресурс] : учебное пособие / . — Электрон. текстовые данные. — Самара: РЕАВИЗ, 2012. — 168 с. — 2227-8397. — Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/18421.html>
 - б) дополнительная литература.
 - 4 Геномная нестабильность и нарушение репарации ДНК как факторы наследственной и соматической патологии человека [Электронный ресурс] / Р.И. Гончарова [и др.]. — Электрон. текстовые данные. — Минск: Белорусская наука, 2015. — 283 с. — 978-985-08-1859-1. — Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/50805.html>
 - 5 Льюин Б. Гены / Льюин Бенджамин; пер. 9-го англ. изд. И. А. Кофиади и др.; под ред. Д. В. Ребрикова. - М. : Бином. Лаборатория знаний, 2012. - 896 с.
 - 6 Сетубал Ж. Введение в вычислительную молекулярную биологию [Электронный ресурс] / Ж. Сетубал, Ж. Мейданис. — Электрон. текстовые данные. — Москва, Ижевск: Регулярная и хаотическая динамика, Ижевский институт компьютерных исследований, 2007. — 420 с. — 978-5-93972-623-8. — Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/16497.html>
 - 7 Тузова Р.В. Молекулярно-генетические механизмы эволюции органического мира. Генетическая и клеточная инженерия [Электронный ресурс] : монография / Р.В. Тузова, Н.А. Ковалев. — Электрон. текстовые данные. — Минск: Белорусская наука, 2010. — 395 с. — 978-985-08-1186-8. — Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/10115.html>
 - 8 Хендерсон М. Генетика. 50 идей, о которых нужно знать : пер. с англ. / Хендерсон Марк. - М.: Фантом Пресс, 2016. - 208 с.
 - 9 Щелкунов С.Н. Генетическая инженерия [Электронный ресурс]: учебно-справочное пособие/ Щелкунов С.Н.— Электрон. текстовые данные.— Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2010.— 514 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/65273.html>.— ЭБС «IPRbooks»

в) программное обеспечение

- операционная система семейства Microsoft Windows Professional 8.1; Windows SL 8.1;
- офисное программное обеспечение - Microsoft Office Std;
- браузеры - Internet Explorer, Mozilla FireFox, Google Chrome, Opera;
- «Антиплагиат ВУЗ»: программная система для обнаружения текстовых заимствований в учебных и научных работах;
- Антиплагиат-интернет: программный комплекс поиска текстовых заимствований в открытых источниках сети интернет.

г) базы данных, информационно-справочные и поисковые системы

- Электронный каталог библиотеки УлГУ
- ЭБС «IPRbooks»
- ЭБС «Лань»
- ЭБС «Консультант студента»
- ЭБД РГБ


11. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Микроскопы МБС-10, Микмед, лабораторное оборудование.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ (ФОС)
по дисциплине «Молекулярная генетика»**

1. Требования к результатам освоения дисциплины


№ п/п	Индекс компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:		
			знать	уметь	владеть
1	ПК-2	Способностью планировать и реализовывать профессиональные мероприятия (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	Молекулярные основы наследственности и изменчивости.	Изучать живой организм на разных уровнях его организации: от молекулярного до биосферного. Объяснять законы генетики.	Методами генетического анализа.
2	ПК-4	Способностью генерировать новые идеи и методические решения	Биологию в пределах требований федеральных государственных образовательных стандартов и основной общеобразовательной программы, ее историю и место в мировой культуре и науке.	Использовать в профессиональной образовательной деятельности теоретические и практические знания биологических наук.	Формами и методами обучения, выходящими за рамки учебных занятий: лабораторные эксперименты.
3	ПК-7	Готовностью осуществлять проектирование и контроль биотехнологических процессов	Особенности эволюции, организации и функционирования геномов. Сравнительные характеристики геномов прокариот и эукариот.	Характеризовать фундаментальные генетические механизмы, обеспечивающие свойства наследственности и изменчивости. Объяснять механизмы регуляции экспрессии генов.	Принципами решения теоретических и практических типовых и системных задач. Информацией о единстве механизмов передачи наследственности. Представлениями о структуре и

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

					содержании геномов организмов.
--	--	--	--	--	--------------------------------

2. Паспорт фонда оценочных средств по дисциплине

№ п/п	Контролируемые модули/разделы/темы дисциплины	Индекс контролируемой компетенции (или ее части)	Оценочные средства		Технология оценки (способ контроля)
			наименование	№№ заданий	
1.	Тема 1.	ПК-2 (знать)	вопросы к экзамену	1-3	см. примечание к оценке ответов на вопросы
2.	Тема 2.	ПК-4 (владеть)	задачи к экзамену	1	см. примечание к оценке решенных задач
3.	Тема 3.	ПК-7 (уметь)	тесты	7-12	см. примечание к оценке тестов
4.	Тема 4.	ПК-2 (владеть)	вопросы к экзамену	4-5	см. примечание к оценке ответов на вопросы
5.	Тема 5.	ПК-4 (знать)	задачи к экзамену	2-4	см. примечание к оценке решенных задач
6.	Тема 6.	ПК-7 (уметь)	тесты	1-6	см. примечание к оценке тестов
7.	Тема 7.	ПК-2 (знать)	вопросы к экзамену	6-11	см. примечание к оценке ответов на вопросы
8.	Тема 8.	ПК-4 (уметь)	задачи к экзамену	5-7	см. примечание к оценке решенных задач
9.	Тема 9.	ПК-7 (владеть)	тесты	13-21	см. примечание к оценке тестов
10.	Тема 10.	ПК-2 (знать)	вопросы к экзамену	12-17	см. примечание к оценке ответов на вопросы
11.	Тема 11.	ПК-7 (уметь)	задачи к экзамену	8-10	см. примечание к оценке решенных задач
12.	Тема 12.	ПК-4 (владеть)	тесты	22-35	см. примечание к оценке тестов
13.	Тема 13.	ПК-2 (владеть)	вопросы к экзамену	18-19	см. примечание к оценке ответов на вопросы
14.	Тема 14.	ПК-4 (знать)	задачи к эк-	11-15	см. примечание к


Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

			замену		оценке решенных задач
15.	Тема 15.	ПК-2 (знать)	тесты	36-42	см. примечание к оценке тестов
16.	Тема 16.	ПК-4 (уметь)	вопросы к экзамену	20-21	см. примечание к оценке ответов на вопросы
17.	Тема 17.	ПК-7 (владеть)	задачи к экзамену	16-17	см. примечание к оценке решенных задач


3. Оценочные средства для промежуточной аттестации

3.1 Примерный перечень контрольных вопросов при подготовке к экзамену

Индекс компетенции	№ задания	Формулировка вопроса
ПК-2, ПК-4	1.	Предмет и задачи генетики. Её место в системе биологических наук Основные этапы развития генетики. Методы генетических исследований.
ПК-7	2.	Основные разделы современной генетики: цитогенетика, популяционная генетика, генетика животных, растений, микроорганизмов, генетика человека и др.
ПК-2	3.	История генетики. Особенности работ Г. Менделя. Его законы.
ПК-4	4.	История генетики. Вклад советских учёных в развитие генетики.
ПК-4, ПК-7	5.	История генетики. Хромосомная теория Т. Моргана.
ПК-2	6.	Строение и функции интерфазного ядра. Характеристика фаз клеточного цикла. Механизм бесполого размножения.
ПК-2	7.	Способы деления клеток Особенности и биологическое значение митоза и мейоза.
ПК-4	8.	Источники комбинативной изменчивости. Её роль в природе.
ПК-2	9.	Цитологические основы бесполого размножения. Митоз. Генетическое значение митоза.
ПК-2, ПК-7	10.	Цитологические основы полового размножения. Мейоз. Генетическое значение мейоза.
ПК-2, ПК-4	11.	Структура хроматина на разных стадиях клеточного цикла. Многоступенчатая укладка ДНК – уровни упаковки хроматина Гетеро- и эухроматин.
ПК-7	12.	Морфология различных типов хромосом (типичных и нетипичных) на разных стадиях клеточного цикла.
ПК-2	13.	Морфология и структура метафазных хромосом. Химический состав хромосом.
ПК-4	14.	Современные представления о строении генов. Аллелизм.

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

ПК-4, ПК-7	15.	Основные закономерности наследования признаков. Доминантные и рецессивные аллели. Гомозиготность и гетерозиготность.
ПК-2	16.	Наследование при моногибридном скрещивании. Первый закон Г. Менделя. Аллелизм. Доминирование. Гомо- и гетерозиготность. Понятие о фенотипе и генотипе. Чистота гамет.
ПК-2	17.	Второй закон Г. Менделя с точки зрения современных достижений генетики. Условия его проявления.
ПК-4	18.	Закон независимого наследования признаков.
ПК-2	19.	Закономерности дигибридного и полигибридного скрещиваний.
ПК-2, ПК-7	20.	Закон Г. Менделя о независимом комбинировании пар признаков.
ПК-2, ПК-4	21.	Значение реципрокных скрещиваний. Анализирующее скрещивание и его значение.
ПК-7	22.	Наследование признаков, сцепленных с половыми хромосомами. Нерасхождение половых хромосом.
ПК-2	23.	Типы взаимодействия генов. Комплементарность, эпистаз, полимерия. Наследование количественных признаков.
ПК-4	24.	Аллельное и неаллельное взаимодействие генов.
ПК-4, ПК-7	25.	Нерегулярные типы полового размножения: партеногенез, апомиксис, гипогенез, андрогенез.
ПК-2	26.	Классификация изменчивости с позиции современной генетики.
ПК-2	27.	Норма реакции генотипа. Модификационная изменчивость, ее адаптивное и эволюционное значение.
ПК-4	28.	Комбинативная изменчивость. Ее причины и значение для эволюции.
ПК-2	29.	Мутационная изменчивость. Классификация мутаций по изменению генотипа и по влиянию на жизнеспособность организма.
ПК-2, ПК-7	30.	Мутационная изменчивость. Аберрации хромосом.
ПК-2, ПК-4	31.	Мутационная изменчивость. Геномные мутации.
ПК-7	32.	Мутационная изменчивость. Генные мутации.
ПК-2	33.	Основные характеристики спонтанного мутационного процесса. Физические, химические и биологические мутагены и их значения в условиях загрязнения окружающей среды.
ПК-4	34.	Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н.И. Вавилова, его значение для понимания закономерностей эволюции, для практической селекции.
ПК-4, ПК-7	35.	Особенности генетики человека. Методы изучения генетики человека и их специфика. Евгеника и медико-генетическое консультирование.
ПК-2	36.	Хромосомы человека в норме и патологии.
ПК-2	37.	Врождённые патологии развития и наследственные болезни человека, их диагностика и лечение. Генетические механизмы канцерогена.
ПК-4	38.	Геномные, хромосомные и генные заболевания человека.

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		


ПК-2	39.	Возможность лечения наследственных заболеваний (аномалий) человека путем активного вмешательства в индивидуальное развитие.
ПК-2, ПК-7	40.	Селекция. Методика селекционной работы Получение плодовых межвидовых гибридов (амфиплодов) и их роль в селекции.
ПК-4, ПК-7	41.	Роль полиплоидии и отдаленной гибридизации в селекции. Аутополиплоидия и аллополиплоидия. Значение полиплоидии в эволюции растений Понятие о гетерозисе.
ПК-2	42.	Эволюция основных постулатов генетики: ген – признак, ген – фермент, ген – полипептидная цепь, ген – несколько полипептидов.

Критерии и шкалы оценки:


- критерии оценивания – правильные ответы на поставленные вопросы;
- показатель оценивания – процент верных ответов на вопросы;
- шкала оценивания (оценка) – выделено 4 уровня оценивания компетенций:
высокий (отлично) - более 80% правильных ответов;
достаточный (хорошо) – от 60 до 80 % правильных ответов;
пороговый (удовлетворительно) – от 50 до 60% правильных ответов;
критический (неудовлетворительно) – менее 50% правильных ответов.

3.2 Задачи (задания) к экзамену (примеры)

Индекс компетенции	№ задания	Условие задачи (формулировка задания)
ПК-2 (знать)	1.	<p>Фрагмент молекулы ДНК состоит из нуклеотидов, расположенных в следующей последовательности: ТАААТГГЦААЦЦ. Определите состав и последовательность аминокислот в полипептидной цепи, закодированной в этом участке гена.</p> <p><i>Решение</i></p> <p>Выписываем нуклеотиды ДНК и, разбивая их на триплеты, получаем кодоны цепи молекулы ДНК: ТАА–АТГ–ГЦА–АЦЦ.</p> <p>Составляем триплеты иРНК, комплементарные кодонам ДНК, и записываем их строчкой ниже: ДНК: ТАА–АТГ–ГЦА–АЦЦ иРНК: АУУ–УАЦ–ЦГУ–УТТ.</p> <p>По таблице кодонов (Приложение 6) определяем, какая аминокислота закодирована каждым триплетом иРНК: Иле–Тир–Арг–Трп.</p>
ПК-4 (владеть)	2.	<p>Фрагмент молекулы содержит аминокислоты: аспарагиновая кислота–аланин–метионин–валин. Определите:</p> <p>а) какова структура участка молекулы ДНК, кодирующего эту последовательность аминокислот;</p> <p>б) количество (в %) различных видов нуклеотидов в этом участке гена (в двух цепях);</p> <p>в) длину этого участка гена.</p>

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		


		<p><i>Решение</i></p> <p>а) По таблице кодонов (Приложение 6) находим триплеты иРНК, кодирующие каждую из указанных аминокислот. Белок: Асп–Ала–Мет–Вал иРНК: ГАЦ–ГЦА–АУГ–ГУУ Если аминокислоте соответствуют несколькими кодонов, то можно выбрать любой из них. Определяем строение той цепочки ДНК, которая кодировала строение иРНК. Для этого под каждым кодоном молекулы иРНК записываем комплементарный ему кодон молекулы ДНК. 1-я цепь ДНК: ЦТГ–ЦГТ–ТАЦ–ЦАА. б) Чтобы определить количество (%) нуклеотидов в этом гене, необходимо, используя принцип комплементарности (А–Т, Г–Ц), достроить вторую цепь ДНК: 2-я цепь ДНК: ГАЦ–ГЦА–АТГ–ГТТ Находим количество нуклеотидов (нтд): в двух цепях – 24 нтд, из них А = 6. Составляем пропорцию: 24 нтд – 100% 6 нтд – x% $x = (6 \times 100) : 24 = 25\%$ По правилу Чаргаффа количество аденина в молекуле ДНК равно количеству тимина, а количество гуанина равно количеству цитозина. Поэтому: Т = А = 25% Т + А = 50%, следовательно Ц + Г = 100% – 50% = 50%. Ц = Г = 25%. в) Молекула ДНК всегда двухцепочечная, ее длина равна длине одной цепи. Длина каждого нуклеотида составляет 0,34 нм, следовательно: $12 \text{ нтд} \times 0,34 = 4,08 \text{ нм}$.</p>
ПК-7 (уметь)	3.	<p>Молекулярная масса белка X равна 50 тыс. дальтонов (50 кДа). Определите длину соответствующего гена. <i>Примечание.</i> Среднюю молекулярную массу одной аминокислоты можно принять равной 100 Да, а одного нуклеотида – 345 Да. <i>Решение</i> Белок X состоит из $50\,000 : 100 = 500$ аминокислот. Одна из цепей гена, кодирующего белок X, должна состоять из 500 триплетов, или $500 \times 3 = 1500$ нтд. Длина такой цепи ДНК равна $1500 \times 0,34 \text{ нм} = 510 \text{ нм}$. Такова же длина гена (двухцепочечного участка ДНК).</p>
ПК-2 (владеть)	4.	<p>Определите генотипы и фенотипы потомства кареглазых гетерозиготных родителей. <i>Дано:</i> А – карие глаза а – голубые глаза Определить: F₁</p>
ПК-4 (знать)	5.	<p>Задача 2. Найти соотношение гладких и морщинистых семян у гороха в первом поколении, полученном при опылении растений с морщинистыми семенами пыльцой гомозиготных растений с</p>

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

		<p>гладкими семенами.</p> <p><i>Дано:</i> A – гладкие семена a – морщинистые семена Определить: F₁</p>
ПК-7 (уметь)	6.	<p>Растения красноплодного крыжовника при скрещивании между собой дают потомство с красными ягодами, а растения бело-плодного крыжовника – белыми. В результате скрещивания обоих сортов друг с другом получаются розовые плоды.</p> <p>1. Какое потомство получится при скрещивании между собой гетерозиготных растений крыжовника с розовыми плодами 2. Какое потомство получится, если опылить красноплодный крыжовник пыльцой гибридного крыжовника с розовыми плодами</p> <p><i>Дано:</i> A – красная окраска плодов a – белая окраска плодов F₁ – х</p>
ПК-2 (знать)	7.	<p>Какими признаками будут обладать гибридные абрикосы, полученные в результате опыления дигомозиготных красноплодных растений нормального роста, пыльцой желтоплодных карликовых растений. Какой результат даст дальнейшее скрещивание таких гибридов</p> <p><i>Дано:</i> A – красная окраска плодов a – желтая окраска плодов B – нормальный рост b – карликовый рост Определить: F₁ и F₂</p>
ПК-4 (уметь)	8.	<p>Какие группы крови будут у детей, если у матери I группа крови, а у отца – IV группа?</p> <p><i>Дано:</i> i – I группа I^AI^B – IV группа Определить: F₁</p>
ПК-7 (владеть)	9.	<p>Гемофилия и дальтонизм определяются рецессивными генами, расположенными в X-хромосоме на расстоянии 9,8 морганиды. Какие типы гамет и в каком количестве (в %) образуются у дигетерозиготной женщины?</p>
ПК-2 (знать)	10.	<p>Дочь дальтоника вышла замуж за сына дальтоника. Оба различают цвета нормально. Определите, каким будет зрение у их детей?</p> <p><i>Дано:</i> X^H – норма X^h – дальтонизм Определить F₁</p>

Критерии и шкалы оценки:


- критерии оценивания – правильное решение задач;

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		


- показатель оценивания – процент правильно решенных задач;
- шкала оценивания (оценка) – выделено 4 уровня оценивания компетенций:
высокий (отлично) - более 80% правильно решенных задач;
достаточный (хорошо) – от 60 до 80 % правильно решенных задач;
пороговый (удовлетворительно) – от 50 до 60% правильно решенных задач;
критический (неудовлетворительно) – менее 50% правильно решенных задач..

3.3 Тесты (тестовые задания)


Индекс компетенции	№ задания	Тест (тестовое задание)
ПК-2 (уметь)	1.	Трансгенные организмы получают путем ввода чужеродного гена в а) соматическую клетку б) яйцеклетку в) сперматозоид г) Митохондрии
ПК-4 (знать)	2.	Год, когда была создана модель двойной спирали ДНК а) 1940 б) 1944 в) 1953 г) 1957
ПК-2 (знать)	3.	Пробанд – это: а) Больной, обратившийся к врачу б) Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию в) Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика г) Лицо, с которого начинается сбор родословной
ПК-2 (уметь)	4.	При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровно-родственными браками: а) Х-сцепленный рецессивный б) Аутосомно-рецессивный в) Х-сцепленный доминантный
ПК-9 (владеть)	5.	Сибсы – это: а) Все родственники пробанда б) Дядя пробанда в) Родители пробанда г) Братья и сестры пробанда
ПК-2 (уметь)	6.	Объектом изучения клинической генетики являются: а) Больной человек б) Больной и больные родственники в) Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые
ПК-2 (уметь)	7.	Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных сына и брата гемофилией: а) 25% б) 50% в) 100% г) Близко к 0%
ПК-7 (владеть)	8.	Долихоцефалия – это: а) Длинный узкий череп с выступающим лбом и затылком б) Увеличение продольного размера черепа относительно попе-

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		


		<p>речного</p> <p>в) Увеличение поперечного размера черепа при относительном уменьшении продольного размера</p> <p>г) Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части</p>
ПК-2 (знать)	9.	<p>Эпикант – это:</p> <p>а) Сросшиеся брови</p> <p>б) Широко расставленные глаза</p> <p>в) Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза</p> <p>г) Сужение глазной щели</p>
ПК-2 (уметь)	10.	<p>Олигодактилия – это:</p> <p>а) Отсутствие пальцев</p> <p>б) Сращение пальцев</p> <p>в) Отсутствие одного или более пальцев</p> <p>г) Увеличение количества пальцев</p>
ПК-2 (уметь)	11.	<p>Крипторхизм – это:</p> <p>а) Незаращение мочеиспускательного канала</p> <p>б) Неопущение яичек в мошонку</p> <p>в) Недоразвитие половых органов</p>
ПК-7 (владеть)	12.	<p>Арахнодактилия – это:</p> <p>а) Укорочение пальцев</p> <p>б) Изменение форм пальцев</p> <p>в) Увеличение длины пальцев</p>
ПК-2 (знать)	13.	<p>Синдактилия – это:</p> <p>а) Сращение конечностей по всей длине</p> <p>б) Сращение конечности в нижней трети</p> <p>в) Сращение пальцев</p>
ПК-2 (уметь)	14.	<p>Брахицефалия – это:</p> <p>а) Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части</p> <p>б) “башенный череп”</p> <p>в) Увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера</p> <p>г) Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного</p>
ПК-4 (владеть)	15.	<p>Анофтальмия – это:</p> <p>а) Врожденное отсутствие глазных яблок</p> <p>б) Врожденное отсутствие радужки</p> <p>в) Уменьшенное расстояние между внутренними углами глазниц</p>
ПК-2 (уметь)	16.	<p>Микрогнатия – это:</p> <p>а) Малые размеры нижней челюсти</p> <p>б) Малые размеры верхней челюсти</p> <p>в) Малое ротовое отверстие</p>
ПК-2 (уметь)	17.	<p>Гетерохромия радужной оболочки – это:</p> <p>а) Аномальное восприятие цветов</p> <p>б) Различная окраска радужной оболочки</p> <p>в) Различия в размерах радужных оболочек</p>
ПК-2 (знать)	18.	<p>Наиболее целесообразные сроки беременности для исследования уровня альфа-фетопротеина в крови:</p> <p>а) 7-10 недель</p> <p>б) 16-20 недель</p> <p>в) 25-30 недель</p>

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		


		г) 33-38 недель
ПК-2 (знать)	19.	Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера: а) 47, ХХУ б) 47, ХУУ в) 46, ХУ г) 45, У д) 47, ХХХ
ПК-7 (владеть)	20.	Кариотип свойственный синдрому "кошачьего крика": а) 45, ХО б) 47, ХХУ в) 46, ХХ / 47, ХХ + 13 г) 46, ХХ, del(p5) д) 47, ХХ + 18
ПК-7 (уметь)	21.	Уровень альфа-фетопротеина в крови беременной женщины повышается при: а) Болезни Дауна б) Синдроме Эдвардса в) Синдроме Патау г) Муковисцидозе Врожденных пороках развития
ПК-2 (владеть)	22.	Зигота летальна при генотипе: а) 45, Х б) 47, ХУ + 21 в) 45, ОУ г) 47, ХХУ
ПК-4 (владеть)	23.	Полисомии по X-хромосоме встречаются: а) Только у мужчин б) Только у женщин в) У мужчин и женщин
ПК-2 (уметь)	24.	Постнатальная профилактика заключается в проведении: а) Пренатальной диагностики б) Скринирующих программ в) Искусственной инсеминации
ПК-2 (владеть)	25.	При фенилкетонурии выявляется: а) Гипотирозинемия б) Гипофенилаланинемия в) Гипоцерулоплазминемия Гипер-3,4-дигидрофенилаланинемия
ПК-7 (владеть)	26.	Для гепатоцеребральной дистрофии нехарактерно: а) Снижение церулоплазмينا крови б) Повышение содержания меди в печени в) Снижение выведения меди с мочой г) Повышение "прямой" меди крови
ПК-7 (уметь)	27.	Миопатия Дюшенна связана с мутацией гена, ответственного за синтез фермента: а) Галактокиназы б) Дегидроптеридинредуктазы в) Дистрофина г) Церулоплазмينا

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		


ПК-2 (владеть)	28.	Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется: а) Транскрипция б) Процессинг в) Полиплоидия г) Трансляция д) Репликация
ПК-2 (знать)	29.	Хромосомный набор-это: а) Фенотип б) Генотип в) Кариотип г) Рекомбинант
ПК-2 (владеть)	30.	Гаплоидный набор содержат клетки: а) Нейроны б) Гепатоциты в) Зиготы г) Гаметы д) Эпителиальные
ПК-7 (уметь)	31.	Для изучения роли генетических и средовых факторов используется метод: а) Клинико-генеалогический б) Прямого ДНК-зондирования в) Микробиологический г) Цитологической д) Близнецовый
ПК-2 (владеть)	32.	Основное свойство нуклеиновой кислоты как хранителя и передатчика наследственной информации - способность к: а) Самовоспроизведению б) Метилированию в) Образованию нуклеосом г) Двухцепочечному строению
ПК-2 (владеть)	33.	Запрограммированная смерть клетки носит название: а) Апоптоз б) Некроз в) Дегенерация г) Хроматолиз д) Мутация
ПК-4 (уметь)	34.	Наличие у одного человека кратных вариантов хромосомного набора называется: а) Хромосизмом б) Полиплоидией в) Генетическим грузом г) Мозаицизмом
ПК-4 (владеть)	35.	Геномные мутации - это: а) Нарушение в структуре гена б) Изменение числа хромосом в) Накопление интронных повторов г) Изменение структуры хромосом
ПК-2 (уметь)	36.	Делеция - это: а) Геномная мутация б) Генная мутация

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		


		в) Хромосомная мутация
ПК-2 (владеть)	37.	Замену отдельных нуклеотидов в цепи ДНК на другие относят к: а) Хромосомным мутациям б) Геномным мутациям в) Генным мутациям
ПК-4 (владеть)	38.	Доля общих генов у двоюродных сибсов: а) 0 б) 25% в) 50% г) 12,5% д) Как в популяции
ПК-2 (уметь)	39.	Вероятность рождения больного сына у отца, страдающего гемофилией: а) 25% б) 0 в) 50% г) 100%
ПК-7 (владеть)	40.	Основной закон популяционной генетики - закон: а) Менделя б) Бидл-Татума в) Харди-Вайнберга г) Моргана д) Райта
ПК-7 (уметь)	41.	Основными задачами медицинской генетики является изучение а) законов наследственности и изменчивости человеческого организма б) популяционной статистики наследственных заболеваний в) молекулярных и биохимических аспектов наследственности г) изменения наследственности од воздействием факторов окружающей среды д) всего перечисленного
ПК-2 (владеть)	42.	Доминантный ген - это ген, действие которого: а) выявляется в гетерозиготном состоянии б) выявляется в гомозиготном состоянии в) выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии г) неверно все из перечисленного
ПК-7 (уметь)	43.	Фенотип - это совокупность признаков и свойств организма, проявление которых обусловлено а) действием доминантного гена б) действием рецессивного гена в) действием как доминантных, так и рецессивных генов г) взаимодействием генотипа с факторами среды
ПК-9 (уметь)	44.	Кариотип - это совокупность особенностей хромосомного набора клетки, определяющаяся: а) числом половых хромосом б) формой хромосом в) структурой хромосом г) всем перечисленным д) ни чем из перечисленного
ПК-2	45.	Аутосомно-доминантный тип наследования отличается

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

(владеть)		а) преимущественным поражением лиц мужского пола б) преобладанием в поколении больных членов семьи в) проявлением патологического наследуемого признака во всех поколениях без пропуска верно все перечисленное
ПК-9 (уметь)	46.	Аутосомно-рецессивный тип наследования отличается тем, что: а) соотношение здоровых и больных членов семьи равно 1:1 б) заболевание не связано с кровным родством в) родители первого выявленного больного клинически здоровы неверно все перечисленное
ПК-2 (владеть)	47.	Рецессивный тип наследования, связанный с X-хромосомой, отличается тем, что: а) соотношение больных мужчин в каждом поколении равно 2:1 б) заболевают только мужчины в) заболевают только женщины г) признаки болезни обязательно находят у матери пробанда
ПК-7 (уметь)	48.	Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются: а) нарушения психического развития б) нарушения физического развития в) множественные пороки развития г) все перечисленные
ПК-2 (владеть)	49.	Индукцированный мутагенез вызывают следующие факторы: а) соматические заболевания матери б) эмоциональные стрессы в) физические перегрузки г) вирусы д) все перечисленные факторы
ПК-7 (уметь)	50.	Прогрессирующие мышечные дистрофии обусловлены поражением а) цереброспинальных пирамидных путей б) мотонейронов передних рогов спинного мозга в) периферического двигательного нейрона г) всего перечисленного д) ничего из перечисленного
ПК-2 (владеть)	51.	Спинальная амиотрофия Вердника - Гоффмана наследуется а) по аутосомно-доминантному типу б) по аутосомно-рецессивному типу в) по рецессивному типу, связанному с полом (X-хромосома) г) по доминантному типу, связанному с полом
ПК-2 (уметь)	52.	Изменение контура ног по типу "опрокинутой бутылки" обусловлено изменением массы мышц: а) при амиотрофии Шарко - Мари - Тута б) при гипертрофической невропатии Дежерина - Сотта в) при мышечной дистрофии Эрба г) при мышечной дистрофии Беккера - Киннера д) при амиотрофии Кугельберга - Веландера
ПК-2 (владеть)	53.	Амиотрофия Шарко - Мари - Тута обусловлена первичным поражением а) передних рогов спинного мозга б) периферических двигательных нервов

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

		<p>в) мышц дистальных отделов конечностей</p> <p>г) подкорковых ядер</p>
ПК-2 (владеть)	54.	<p>Исследование плазмы больного гепатоцеребральной дистрофией выявляет</p> <p>а) повышение уровня церулоплазмينا и гиперкупремию</p> <p>б) понижение уровня церулоплазмينا и гиперкупремию</p> <p>в) повышение уровня церулоплазмينا и гипокупремию</p> <p>г) понижение уровня церулоплазмينا и гипокупремию</p>
ПК-9 (уметь)	55.	<p>Клиническая картина типичной хореи Гентингтона, кроме хореического гиперкинеза, включает</p> <p>а) пластическую экстрапирамидную ригидность</p> <p>б) акинезию</p> <p>в) гипомимию</p> <p>г) деменцию</p>
ПК-2 (владеть)	56.	<p>При болезни Фридрейха имеет место</p> <p>а) рецессивный тип наследования</p> <p>б) доминантный тип наследования</p> <p>в) сцепленный с полом (через X-хромосому)</p> <p>все перечисленное</p>
ПК-7 (уметь)	57.	<p>реди спиноцеребеллярных атаксий болезнь Фридрейха отличается наличием</p> <p>а) деформации стопы</p> <p>б) дизрафическим статусом</p> <p>в) поражением мышцы сердца</p> <p>г) снижением или выпадением рефлексов</p> <p>д) всего перечисленного</p>
ПК-2 (владеть)	58.	<p>Нейрофибромы при болезни Реклингаузена могут локализоваться</p> <p>а) по ходу периферических нервов</p> <p>б) в спинномозговом канале по ходу корешков</p> <p>в) интракраниально по ходу черепных нервов</p> <p>на любом из указанных участков</p>
ПК-2 (владеть)	59.	<p>Тип наследования нейрофиброматоза (болезни Реклингаузена) характеризуется как</p> <p>а) аутосомно-доминантный</p> <p>б) аутосомно-рецессивный</p> <p>в) рецессивный, сцепленный с полом (через X-хромосому)</p> <p>г) неверно все перечисленное</p>
ПК-7 (уметь)	60.	<p>Для болезни Дауна характерно сочетание следующих признаков:</p> <p>а) округлый череп, готическое небо, синдактилия, гипотония мышц</p> <p>б) долихоцефалия, расщепление неба, арахнодактилия, гипертонус мышц</p> <p>в) краниостенотический череп, заячья губа, наличие 6-го пальца, хореоатетоз</p> <p>г) наблюдается сочетание любых перечисленных признаков</p>
ПК-2 (владеть)	61.	<p>Действие мутантного гена при моногенной патологии проявляется:</p> <p>а) только клиническими симптомами</p> <p>б) на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях</p>

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

		в) только на определенных этапах обмена веществ только на клеточном уровне
ПК-7 (уметь)	62.	Диагноз нейрофиброматоза ставится на основании: а) характерной клинической картины и биохимического анализа б) клинической картины клинической картины, исследования гормонального профиля, биохимического анализа и патоморфологического исследования
ПК-2, ПК-7 (знать)	63.	Этиологическими факторами моногенной наследственной патологии являются: а) перенос участка одной хромосомы на другую б) изменение структуры ДНК в) взаимодействие генетических и средовых факторов г) делеция, дупликация, транслокация участков хромосом
ПК-2 (знать)	64.	Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией: а) 50%; б) близко к 0%; в) 75%; г) 25%.
ПК-7 (владеть)	65.	Диагноз муковисцидоза ставится на основании: биохимического анализа мочи и крови а) данных осмотра окулистом, кардиологом и параклинических методов исследования б) клинических симптомов, исследования концентрации ионов Na и Cl в потовой жидкости в) характерных клинических симптомов, данных электромиографии и определения уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови

Критерии и шкалы оценки:

- критерии оценивания – правильные ответы на поставленные вопросы;
- показатель оценивания – процент верных ответов на вопросы;
- шкала оценивания (оценка) – выделено 4 уровня оценивания компетенций:
высокий (отлично) - более 80% правильных ответов;
достаточный (хорошо) – от 60 до 80 % правильных ответов;
пороговый (удовлетворительно) – от 50 до 60% правильных ответов;
критический (неудовлетворительно) – менее 50% правильных ответов.


3.4 Рейтинговый контроль усвоения знаний

Рейтинговая оценка предусматривает использование весовых коэффициентов для текущего и промежуточного контроля знаний студентов по итогам освоения дисциплины.

Успешность изучения дисциплины в среднем оценивается максимальной суммой баллов – 100.

Во время текущей аттестации (т.е. оценки работы студента в течение семестра) оценивается: посещаемость и работа на семинарах; выполнение самостоятельных работ; выполнение домашних заданий; текущий тестовый контроль; другие виды работ, определяемые преподавателем и т.п.

Формирование итоговой оценки магистров по дисциплине

Министерство образования и науки РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа по дисциплине		

Содержание работы	Баллы	Кол-во	Итого
Посещение лекционных занятий	1	9	9
Текущий контроль знаний (тестирование)	10	2	20
Самостоятельная работа	3	9	27
Экзамен	44	1	44
Итого			100

3.5 Перечень компетенций по дисциплине (модулю) или практике для обучающихся по направлению подготовки с указанием этапов их формирования в процессе освоения ОПОП

№ семестра	Наименование дисциплины (модуля) или практики	Индекс компетенции		
		ПК-2	ПК-4	ПК-7
2,3	Молекулярная генетика	+	+	+
3	Современная экология и глобальные экологические проблемы			+
1, 2	Современные методы биологического исследования	+	+	
1,2	Охрана природы	+		
4	Производственная практика	+		
4	Государственная итоговая аттестация	+	+	+