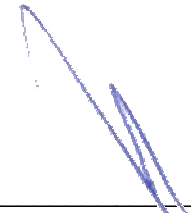


Министерство науки и высшего образования Российской Федерации  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение  
высшего образования «Новосибирский национальный исследовательский  
государственный университет» (Новосибирский государственный  
университет, НГУ)

---

Факультет естественных наук

  
Согласовано  
Декан ФЕН  
Резников В. А.  
\_\_\_\_\_ *подпись* \_\_\_\_\_  
« 5 » \_\_\_\_\_ октября \_\_\_\_\_ 2020 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**  
**СОВРЕМЕННЫЕ ГЛАВЫ ГЕНЕТИКИ**

направление подготовки: 06.06.01 Биологические науки

направленность (профиль): Генетика

Форма обучения: очная

Разработчики:

к.б.н., доцент кафедры цитологии  
и генетики ФЕН НГУ Баттулин Н. Р.

\_\_\_\_\_

к.б.н., доцент кафедры цитологии  
и генетики ФЕН НГУ Гусаченко А. М.

\_\_\_\_\_

к.б.н., старший преподаватель кафедры  
цитологии и генетики ФЕН НГУ Фишман В. С.

\_\_\_\_\_

Заведующий кафедрой цитологии и генетики ФЕН НГУ  
д.б.н., профессор Рубцов Н. Б.

\_\_\_\_\_

Ответственный за образовательную программу:  
профессор, д.х.н. В.А. Резников

\_\_\_\_\_

Новосибирск, 2020

## Содержание

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы	3
2. Место дисциплины в структуре образовательной программы	4
3. Трудоемкость дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающегося с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающегося	4
4. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий	5
5. Перечень учебной литературы	10
6. Перечень учебно-методических материалов по самостоятельной работе обучающихся	10
7. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины	11
8. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине	11
9. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине	11
10. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине	12
Приложение 1 Аннотация по дисциплине	19
Приложение 2 Оценочные средства по дисциплине	

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

Результаты освоения образовательной программы (компетенции)	В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:		
	Знать	уметь	иметь навыки
<b>ПК-1</b>	<b>Готовность развивать и разрабатывать методы генетического анализа у прокариот и эукариот, в области эпигенетики, генетической и клеточной инженерии, а также биотехнологии</b>		
ПК-1.1	Знать современные методы и подходы генетического анализа у прокариот и эукариот		
ПК-1.2	Разрабатывать новые подходы к решению задач генетического эксперимента как средства одновременного анализа и конструирования наследственной системы организмов		
<b>ПК-2</b>	<b>Способность анализировать молекулярные и цитологические основы наследственности, выявлять механизмы процессов хранения и реализации генетической информации, особенности генетики индивидуального развития, мутационной изменчивости</b>		
ПК-2.1	Совершенствовать теоретические представления о молекулярных и цитологических основах наследственности		

## 2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «**Современные главы генетики**» реализуется в рамках образовательной программы высшего образования - программы подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре 06.06.01 – Биологические науки направленность Генетика по *очной* форме обучения на *русском* языке. Дисциплина «**Современные главы генетики**» развивает знания, умения и навыки, сформированные у обучающихся по результатам общей базовой подготовки в рамках программ бакалавриата и магистратуры, и не требует знаний по другим дисциплинам подготовки для аспирантов. Курс входит в набор вариативных дисциплин, направленных на подготовку к сдаче экзаменов кандидатского минимума и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), для аспирантов, обучающихся по направленности «Генетика».

Дисциплина «**Современные главы генетики**» опирается на следующие дисциплины ООП бакалавриата и магистратуры:

- Клеточная биология (знание механизмов митоза и мейоза, структуры и функции хромосом, структурной организации клеточных процессов);
- Молекулярная биология (молекулярные механизмы реализации генетической информации, репликации, репарации);
- Эмбриология (эмбриональное развитие насекомых и млекопитающих)
- Зоология беспозвоночных (разнообразие жизненных циклов животных).
- Ботаника (разнообразие жизненных циклов растений и грибов).

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

Трудоемкость дисциплины – 5 з.е. (180 ч)

Форма промежуточной аттестации: 6 семестр –экзамен.

№	Вид деятельности	Семестр
		6
1	Лекции, ч	45
2	Практические занятия, ч	-
3	Практические занятия, ч	45
4	Занятия в контактной форме, ч, из них	96
5	из них аудиторных занятий, ч	90
6	в электронной форме, ч	-
7	консультаций, час.	2
8	промежуточная аттестация, ч	4
9	Самостоятельная работа, час.	88
10	Всего, ч	180

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

*6 семестр*  
Лекции (45 ч)

Наименование темы и их содержание	Объем, Час
Генотип и фенотип. Молекулярные механизмы реализации генетической информации	
<p>Понятие гена, его трансформация с развитием биологии.                      Неоднозначность определения термина ген. Понятия аллель, генотип и фенотип. Примеры.                      Альтернативный сплайсинг, альтернативные промоторы, альтернативное полиаденилирование, вложенные гены, двунаправленные промоторы.                      Примеры                      Доказательства роли регуляторных элементов, влияющих на фенотип и находящихся вне кодирующей части гена. Соотношение доли функционально-значимых полиморфизмов в кодирующих и некодирующих районах.                      Контроль инициации транскрипции. Конкуренция между РНК-полимеразой и нуклеосомными белками.</p>	2
<p>Факторы ремоделинга хроматина, их роль в норме и в развитии патологий. Пионерские факторы                      Модификации гистонов. Роль гистоновых модификаций в регуляции экспрессии генов, примеры гистоновых модификаций.</p>	2
<p>Контроль элонгации транскрипции: пауза РНК-полимеразы и её регуляция. Примеры регуляции клеточных процессов, связанных с регуляцией снятия РНК-полимеразы с паузы.                      Эnhансеры: обнаружение первых энхансеров, способы поиска энхансеров, свойства энхансеров. Тканеспецифичность энхансеров. Роль</p>	2

энхансеров в эволюции	
Трехмерная организация хроматина в ядре. Роль петлевой организации ДНК в регуляции генной экспрессии. Примеры. Уровни трехмерной организации ДНК: хромосомные территории, компартменты, домены, петли. Эффект положения, его объяснения с точки зрения молекулярной генетики	2
Структура генома человека. Размер генома, структурные элементы генома и соотношение их количества и размеров. Повторенные элементы: происхождение, классификация и функциональное значение. Сегментные дубликации и их роль в эволюции. Псевдогены.	2
Понятие плоидности. Эволюционные преимущества и недостатки гаплоидности и диплоидности. Образование полиплоидов. Полногеномные дубликации и их последствия. Эндополиплоидия. Политенные хромосомы. Анэуплоидия. Моносомии, трисомии и другие хромосомные аномалии – причины возникновения и последствия.	2
Молекулярные механизмы репликации, репарации, рекомбинации	
Репликация, тайминг репликации, RepI-seq	2
Мейоз, комбинаторная изменчивость. Роль кроссинговера хромосом в мейозе. Нарушение расхождения хромосом в мейозе, анеуплоидии Мейотический драйв и его эволюционные последствия	2
Репарация ДНК, принципы распознавания повреждений в ДНК. Репарация двуцепочечных разрывов ДНК Метилирование ДНК и темпы мутирования в различных динуклеотидах Соматическая рекомбинация, потеря гетерозиготности. Репарация двуцепочечных разрывов ДНК в кроссинговере. Запрограммированные двуцепочечные разрывы в мейозе. Неаллельная рекомбинация Особенности кроссинговера в районах инверсий. Полногеномный анализ ассоциаций (GWAS). Неравновесие по сцеплению	2
Закон гомологических рядов Н.И.Вавилова Нонсенс опосредованный распад мРНК (nonsense-mediated mRNA decay, NMD)	1
Другие механизмы наследования и реализации генетической информации 6	
Цитоплазматическая наследственность, гетероплазмия	2
Молекулярный механизм определения пола у дрозофилы. Молекулярный механизм определения пола у человека. Дозовая компенсация у дрозофилы. Дозовая компенсация у человека. Наследование признаков, сцепленных с полом, наследование признаков, ограниченных (контролируемых) полом	2
Геномный импринтинг Активные генетические элементы, динамика их распространения в популяциях Эксперименты по спасению фенотипа	2
Совместное влияние нескольких аллелей на фенотипическое проявление признака	
Классификация генетических вариантов с точки зрения масштабов	2

<p>изменения последовательности ДНК. Понятие аллель. Понятия гомозигота, гетерозигота, гемизигота, компаунд гетерозигот. Примеры. Классификация генетических вариантов с точки зрения их функционального значения и фенотипического проявления. Примеры. Понятие дикий тип.</p> <p>Молекулярные механизмы проявления доминантных мутаций. Примеры. Молекулярные механизмы проявления рецессивных мутаций. Примеры. Молекулярные механизмы кодоминирования/неполного доминирования.</p>	
<p>Математическая формализация влияния неполного доминирования на фитнес организма. Сверхдоминирование. Уменьшение фитнеса гетерозиготы по сравнению с гомозиготами. Примеры.</p> <p>Условия применимости понятий «доминантный» и «рецессивный» вариант: изменение типа проявления аллеля с доминантного на рецессивный при рассмотрении нового фенотипа и другие примеры.</p> <p>Летали. Определение, примеры, распространенность, связь с естественным отбором.</p> <p>Понятия пенетрантности, экспрессивности и плейотропности. Антагонистичная плейотропность. Пенетрантность и плейотропность с точки зрения молекулярной генетики. Примеры.</p>	2
Некоторые методы генетики и геномики	
<p>Методы секвенирования нуклеиновых кислот. Секвенирование по Сэнгеру, массовое параллельное секвенирование. Проблема повторов в массовом параллельном секвенировании и способы её решения. Секвенирование третьего поколения на основе технологии Oxford Nanopore</p>	2
<p>DNaseI-seq, ChIP-seq, MNase-seq, ATAC-seq.</p> <p>Анализ трехмерной организации ДНК (Hi-C)</p> <p>Метод STARR-seq для поиска энхансеров.</p> <p>Система GAL4/UAS для исследования активности генов</p>	2
<p>Репортерные конструкции.</p> <p>Редактирование генома при помощи системы CRISPR/Cas9</p> <p>Балансерные хромосомы и их применение в генетике.</p>	2
Основы количественной и статистической генетики	
<p>Качественные и количественные признаки. Описание количественных признаков в виде распределений. Основные параметры распределений. Противоречия между наследованием количественных признаков и «Менделевскими» расщеплениями. Математическое обоснование разрешения этих противоречий</p>	2
<p>Полимерия и аддитивные эффекты аллелей. Математическое представление связи фенотипического признака и генотипа организма в форме линейного уравнения.</p> <p>Эпистаз и его формы. Примеры эпистатических взаимодействий.</p> <p>Взаимодействие аллелей. Биологические механизмы, лежащие в основе взаимодействия аллелей и математическое описание взаимодействия.</p> <p>Тестирование взаимодействия между аллелями – общая идея.</p>	2
<p>Взаимодействие генотипа и среды. Норма реакции. Аддитивный эффект генотипа и среды, математическая формализация аддитивного эффекта. Средовая и генотипическая дисперсия. Коэффициент наследуемости. Методы подсчета коэффициента наследуемости. Баланс между величиной эффекта аллеля и частотой его встречаемости. Использование коэффициента наследуемости. Уравнение селекционера. Оценка «потерянной наследуемости». Ограничения применимости</p>	2

коэффициента наследуемости.	
Основы популяционной генетики	
Понятие панмиктической популяции, в которой выполняются условия Харди-Вайнберга. Понятие генофонда. Понятия инбридинга, инбредной линии и гетерозиса. Изменение частоты аллелей в популяциях при выполнении закона Харди-Вайнберга.	3
Скорость элиминации аллелей под давлением отбора	1
	45

Практические занятия (45 ч.)

	Содержание практического занятия	Объем, час
1	Инструктаж по ТБ и ПБ Материальные основы генетики. Мейоз, митоз, гомологичные хромосомы, хроматиды, репликация, клеточный цикл.	3
2	Понятия: аллель, дикий тип, гомо- и гетерозигота. Взаимодействие аллелей: доминирование, неполное доминирование, кодоминирование. Функциональная классификация аллелей: сохранение функции, потеря, снижение, приобретение функции. Решение задач по теме «Законы Менделя, Моно- и дигибридное скрещивание»	3
3	Число гамет, генотипов, фенотипов при полном и неполном доминировании. Множественный аллелизм. Функциональный тест на аллелизм. Отклонения от Менделевских расщеплений. Понятия пенетрантности и экспрессивности, плейотропность. Летали, субвитали. Неаллельные взаимодействия генов. Решение задач.	3
4	Понятие о признаках, сцепленных с полом. Отклонения от Менделевских расщеплений. Понятия эпистаза, комплементарного взаимодействия, полимерии. Решение задач по теме «Полигибридное скрещивание. Взаимодействие между генами». <b>Контрольная по теме «Моно-дигибридное расщепление, летали, частоты генотипов»</b>	3
5	Системы и механизмы определение пола. Пол у дрозофилы. Интерсексы. Понятия: мозаики, гинандроморфы. Линии с повышенной частотой потери хромосом. Решение задач на взаимодействие генов, аллелизм, сцепление с полом.	3
6	Решение задач на взаимодействие генов, аллелизм, сцепление с полом. Контрольная по теме «Полигибридное скрещивание. Взаимодействие между генами»	3
7	Решение задач по теме «Признаки, сцепленные с полом, зависимые от пола, ограниченные полом. Генетическое определение пола. ».	3
8	Кроссинговер. Анализ кроссоверных расщеплений. Определить генотипы и подсчитать полученных мух, построить генетическую карту для 3- генов X-хромосомы. Посчитать коэффициент коинциденции.	3
9	<b>Коллоквиум</b> по темам: взаимодействия аллелей, неаллельные взаимодействия. Энхансеры, гистоновые модификации, ТАДы, экспрессия генов. Решение задач на рекомбинацию и сцепление. Рекомбинация у гаплоидных организмов. Тетрадный анализ у нейроспоры	3
10	Трансгенез у дрозофилы. Направленная экспрессия с помощью системы Gal4-UAS <b>Коллоквиум</b> «Генетика определения пола у дрозофилы и	3

	млекопитающих. Дозовая компенсация у дрозофилы и млекопитающих» Решение задач по теме «Кроссинговер, сцепление»	
11	Коллоквиум 2. Молекулярный механизм кроссинговера и др. Решение задач по теме «Полиплоидия, анеуплоидия. Хромосомные перестройки», «Картирование генов с помощью хромосомных перестроек». <b>Контрольная работа по теме «Рекомбинация»,</b>	3
12	Соматический кроссинговер. Хромосомные мутации. Механизмы. Решение задач по теме «Полиплоидия, анеуплоидия. Хромосомные перестройки», «Картирование летальных мутаций, определение группы сцепления с помощью доминантных и рецессивных маркеров».	3
13	Семинар. Молекулярно-генетические методы <b>Коллоквиум.</b> <b>Контрольная работа по теме «Хромосомные перестройки»</b>	3
14	Семинар. Популяционная генетика. Уравнение Харди-Вайнберга, панмиксия, инбридинг, отбор. Решения задач по теме	3
15	Семинар. Цитоплазматическая наследственность. Геномы митохондрий и хлоропластов. Гетероплазмия. Использование мт генома для установления клановой принадлежности. Методы идентификации личности. STR Y и других хромосом. Решение задач	3
	Контрольная работа- допуск к экзамену	2

#### Самостоятельная работа студентов (88 ч)

Перечень занятий на СРС	Объем, час
Подготовка к практическим занятиям.	12
Подготовка к контрольным работам и коллоквиумам	16
Изучение теоретического материала, не освещаемого на лекциях	28
Подготовка реферата и презентации по предложенным темам	24
Подготовка к экзамену	14
	88

## 5. Перечень учебной литературы

### 5.1 Основная литература

1. **Самсонов С. А., Самсонов С. А. Молекулярно-генетические методы исследования: учебное пособие / Самсонов С. А., Самсонов С. А. Новосибирск, 2018. 45 с. (50 экз.)** <http://e-lib.nsu.ru/dsweb/Get/Resource-3688/page0000.pdf>
2. Гусаченко А. М., Волошина М. А., Назарова Н. К. *Малый генетический практикум: генетика Drosophila melanogaster* Учебно-методическое пособие / Новосиб. гос. ун-т. Новосибирск, 2013. 39 с. (60 экз.).
3. **Самсонов С. А., Самсонов С. А. Молекулярно-генетические методы исследования (учебное пособие) . 25 страниц** <https://e-lib.nsu.ru/reader/bookView.html?params=UmVzb3VyY2UtMzQ5OQ/cGFnZTAwMQ>
4. Инге-Вечтомов С.Г. *Генетика с основами селекции*. – М.: Н.-Л., 2010 (56 экз.).
5. Коряков Д.Е., Жимулев И.Ф. *Хромосомы. Структура и функции*. Новосибирск: Изд-во СО РАН. 2009. 258 с. (50 экз.)
6. Жимулев И.Ф. *Общая и молекулярная генетика*. – Новосибирск, Сибирское



университетское издательство, 2003. (140 экз.)

7. Клаг У., Каммингс М. *Основы генетики*. – М.: Техносфера, 2007, (44 экз.).

8. <http://e-lib.nsu.ru/dsweb/Get/Resource-320/page001.pdf>, <http://e-lib.nsu.ru/dsweb/Get/Resource-2551/page00000.pdf>

## 5.2 Дополнительная литература

9 Кребс Дж., Голдштейн Э., Килпатрик С. *Гены по Льюису* / для студентов, аспирантов и преподавателей / под ред. Д.В. Ребрикова и Н.Ю. Усман. – М.: Лаборатория знаний, 2018, 919 с. (13 экз.).

10 Иванов В.И., Барышникова Н.В. и др. *Генетика* / Учебник для вузов. – М.: ИКЦ Академкнига, 2007 (10 экз.)

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

11. Баттулин Н.Р., Фишман В.С. *Презентации лекций курса Генетика для биологов ФЕН и медиков ИМПЗ* [https://drive.google.com/drive/folders/1R\\_8vNjLwRaqAOta-XyN5UyBfb8ohLFoU?usp=sharing](https://drive.google.com/drive/folders/1R_8vNjLwRaqAOta-XyN5UyBfb8ohLFoU?usp=sharing)

12. Гусаченко А.М. Электронный курс Генетика. Семинары. <https://el.nsu.ru/course/view.php?id=1181>

## 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.

Взаимодействие обучающегося с преподавателями (синхронное и асинхронное) осуществляется через личный кабинет студента в ЭИОС, электронную почту, социальные сети.

### 7.1 Современные профессиональные базы данных:

- Геномный браузер USCS: <http://genome.ucsc.edu/>
- Геномный браузер Ensembl: <https://www.ensembl.org/index.html>
- Эпигеномный браузер Encode: <https://encodeproject.org/>
- База данных OMIM: <https://www.omim.org/>

### 7.2. Информационные справочные системы

Не используются

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

8.1 Перечень программного обеспечения  
LibreOffice Writer, LibreOffice Impress, LibreOffice Calc,  
Firefox, MS Word, Google Chrome

8.2 Информационные справочные системы  
Не используются

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

Для реализации дисциплины **Современные главы генетики** используются специальные помещения:

1. Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, промежуточной аттестации;
2. Помещения для самостоятельной работы обучающихся;
3. Лаборатории - учебные аудитории для проведения занятий семинарского типа и лабораторных работ;
4. Помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования, мытья и стерилизации посуды, приготовления культуральной среды, термостатированная комната для культивирования дрожофилы (25° С).

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

Для проведения занятий семинарского типа и лабораторных предлагаются следующие наборы демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий:

- сборник задач, решаемых на семинарских занятиях и самостоятельно,
- методическое пособие по лабораторным работам.

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**

Перечень результатов обучения по дисциплине **Современные главы генетики** и индикаторов их достижения представлен в виде знаний, умений и владений в разделе 1.

### ***10.1 Порядок проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине***

#### ***Текущий контроль успеваемости:***

Для проведения текущего контроля по семинарской части запланированы 3 контрольные работы, 2 устных коллоквиума, итоговая контрольная работа на допуск к экзамену. Учащийся должен подготовить реферат обзорной статьи по предложенной теме, дата публикации не позже 10 лет, сделать презентацию и доклад на одном из семинаров.

Контрольные работы – решение задач - проводятся по пройденным на семинарах темам. Коллоквиумы проводятся в устной форме, обсуждаются вопросы из материала, прочитанного лектором, на 9, 10, 13 неделях занятий. Итоговая контрольная работа на допуск к экзамену проводится на 16 неделе занятий, в нее включаются базовые задачи по основным темам программы.

#### ***Промежуточная аттестация:***

Формой промежуточной аттестации является экзамен. Допуском к экзамену является сдача реферата и презентации, успешное прохождение контрольной работы. Контрольная содержит комплексные задачи и задачи базовой сложности по основным разделам. Для допуска необходимо набрать по 50% баллов в заданиях 1 и 2 и 100 % в заданиях 3 и 4.

Экзамен проводится в устной форме.

**Описание критериев и шкал оценивания индикаторов достижения результатов обучения по дисциплине *Современные главы генетики***

Таблица 10.1

<b>Код компетенции</b>	<b>Результат обучения по дисциплине</b>	<b>Оценочное средство</b>
ПК-1.1	Знать современные методы и подходы генетического анализа у прокариот и эукариот	Устные коллоквиумы, экзамен
ПК-2.1	Совершенствовать теоретические представления о молекулярных и цитологических основах наследственности	Контрольные работы, устные коллоквиумы, экзамен
ПК-1.2	Разрабатывать новые подходы к решению задач генетического эксперимента как средства одновременного анализа и конструирования наследственной системы организмов	Контрольные работы, устные коллоквиумы, экзамен

Таблица 10.2 **Критерии оценивания результатов обучения**

<b>Критерии оценивания результатов обучения</b>	<b>Шкала оценивания</b>
<p><b><u>Коллоквиум, Экзамен:</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– полнота понимания и изложения материала, умение приводить конкретные биологические примеры, подтверждающие общие генетические закономерности</li> <li>– точность и корректность применения терминов и понятий генетики,</li> <li>– наличие исчерпывающих ответов на дополнительные вопросы,</li> <li>– правильное решение предложенных задач по генетике</li> </ul> <p>При изложении ответа на вопрос(ы) экзаменационного билета обучающийся мог допустить непринципиальные неточности.</p>	<i>Отлично</i>
<p><b><u>Коллоквиум, Экзамен:</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– полнота понимания и изложения материала. Знание общих генетических закономерностей, без приведения конкретных примеров, их подтверждающих</li> <li>– точность и корректность применения терминов и понятий генетики,</li> <li>– наличие ответов на дополнительные вопросы,</li> <li>– правильное решение предложенных задач по генетике</li> </ul> <p>При изложении ответа на вопрос(ы) экзаменационного билета и дополнительные вопросы обучающийся мог допустить непринципиальные неточности.</p>	<i>Хорошо</i>
<p><b><u>Коллоквиум, Экзамен:</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– Знание базовых генетических закономерностей, без приведения конкретных примеров, их подтверждающих; возможно не полное представлениями о достижениях молекулярной генетики последних 5-10 лет</li> <li>– неточности в применении терминов и понятий генетики, при условии понимания общей идеи терминов и недопущении грубых ошибок в терминологии</li> <li>– наличие ответов на часть (не менее половины) дополнительных вопросов,</li> <li>– решение как минимум половины из предложенных задач по генетике.</li> </ul>	<i>Удовлетворительно</i>
<p><b><u>Коллоквиум, Экзамен:</u></b></p>	<i>Неудовле</i>

<ul style="list-style-type: none"><li>– фрагментарное и недостаточное представление теоретического и фактического материала, не подкрепленное ссылками на научную литературу и источники,</li><li>– непонимание причинно-следственных связей,</li><li>– отсутствие осмысленности, структурированности, логичности и аргументированности в изложении материала,</li><li>– грубые ошибки в применении терминов и понятий генетики,</li><li>– отсутствие ответов на дополнительные вопросы</li><li>– ошибки в решении половины или более половины предложенных задач.</li></ul>	<i>тво- рительно</i>
--	--------------------------

***Типовые контрольные задания и иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения***

Вопросы к коллоквиумам и экзамену

Коллоквиум 1. Механизмы реализации генетической информации

1. Понятие гена, его трансформация с развитием биологии. Неоднозначность определения термина ген. Понятия аллель, генотип и фенотип. Примеры.
2. Альтернативный сплайсинг, альтернативные промоторы, альтернативное полиаденилирование, вложенные гены, двунаправленные промоторы. Примеры
3. Доказательства роли регуляторных элементов, влияющих на фенотип и находящихся вне кодирующей части гена. Соотношение доли функционально-значимых полиморфизмов в кодирующих и некодирующих районах.
4. Контроль инициации транскрипции. Конкуренция между РНК-полимеразой и нуклеосомными белками.
5. Факторы ремоделинга хроматина, их роль в норме и в развитии патологий. Позиционирование нуклеосом в промоторах и ориджинах репликации. Пионерские факторы
6. Модификации гистонов. Роль гистоновых модификаций в регуляции экспрессии генов, примеры гистоновых модификаций. Наследование гистоновых меток в ходе клеточного деления
7. Метилирование ДНК как способ регуляции экспрессии генов.
8. Контроль элонгации транскрипции: пауза РНК-полимеразы и её регуляция. Примеры регуляции клеточных процессов, связанных с регуляцией снятия РНК-полимеразы с паузы.
9. Эхансеры: обнаружение первых эхансеров, способы поиска эхансеров, свойства эхансеров, примеры известных эхансеров. Различия и сходства между промоторами и эхансерами. Тканеспецифичность эхансеров.
10. Роль эхансеров в развитии генетических заболеваний и в эволюции организмов. Тонкая настройка последовательности эхансера для обеспечения оптимального уровня генной экспрессии.
11. Трёхмерная организация хроматина в ядре. Уровни трёхмерной организации ДНК: хромосомные территории, компартменты, домены, петли. Роль петлевой организации ДНК в регуляции генной экспрессии. Примеры.
12. Эффект положения, его открытие в экспериментах Т.Х. Мюллера и объяснения с точки зрения молекулярной генетики.
13. Структура генома человека. Размер генома, структурные элементы генома и соотношение их количества и размеров.
14. Повторенные элементы: происхождение, классификация и функциональное значение.
15. Сегментные дубликации и их роль в эволюции. Псевдогены.
16. Понятие пloidности. Эволюционные преимущества и недостатки гаплоидности и диплоидности.
17. Образование полиплоидов. Полногеномные дубликации и их последствия.
18. Эндополиплоидия. Политенные хромосомы.
19. Анэуплоидия. Моносомии, трисомии и другие хромосомные аномалии – причины возникновения и последствия.

Часть II:

1. Репликация, тайминг репликации, RepI-seq
2. Мейоз, комбинаторная изменчивость
3. Роль кроссинговера хромосом в мейозе.

4. Нарушение расхождения хромосом в мейозе, анеуплоидии
5. Мейотический драйв и его эволюционные последствия
6. Репарация ДНК, принципы распознавания повреждений в ДНК
7. Репарация двуцепочечных разрывов ДНК
8. Метилирование ДНК и темпы мутирования в различных динуклеотидах
9. Соматическая рекомбинация, потеря гетерозиготности
10. Репарация двуцепочечных разрывов ДНК в кроссинговерее
11. Запрограммированные двухцепочечные разрывы в мейозе
12. Неаллельная рекомбинация
13. Особенности кроссинговера в районах инверсий
14. Полногеномный анализ ассоциаций (GWAS)
15. Неравновесие по сцеплению
16. Закон гомологических рядов Н.И.Вавилова
17. Нонсенс опосредованный распад мРНК (nonsense-mediated mRNA decay, NMD)
18. Цитоплазматическая наследственность, гетероплазмия
19. Молекулярный механизм определения пола у дрозофилы.
20. Молекулярный механизм определения пола у человека.
21. Дозовая компенсация у дрозофилы.
22. Дозовая компенсация у человека.
23. Наследование признаков, сцепленных с полом, наследование признаков, ограниченных (контролируемых) полом
24. Геномный импринтинг
25. Активные генетические элементы, динамика их распространения в популяциях
26. Эксперименты по спасению фенотипа

Часть III. Совместное влияние нескольких аллелей на фенотипическое проявление признака.

1. Классификация генетических вариантов с точки зрения масштабов изменения последовательности ДНК. Понятие аллель. Понятия гомозигота, гетерозигота, гемизигота, компаунд гетерозигот. Примеры.
2. Классификация генетических вариантов с точки зрения их функционального значения и фенотипического проявления. Примеры. Понятие дикий тип.
3. Молекулярные механизмы проявления доминантных мутаций. Примеры.
4. Молекулярные механизмы проявления рецессивных мутаций. Примеры.
5. Молекулярные механизмы кодоминирования/неполного доминирования. Примеры.
6. Методы секвенирования нуклеиновых кислот. Секвенирование по Сэнгеру, массовое параллельное секвенирование. Проблема повторов в массовом параллельном секвенировании и способы её решения. Секвенирование третьего поколения на основе технологии Oxford Nanopore
7. Методы геномики: DNaseI-seq, ChIP-seq, MNase-seq, ATAC-seq.
8. Методы геномики: анализ трехмерной организации ДНК (Hi-C)
9. Методы геномики: метод STARR-seq для поиска энхансеров. Система GAL4/UAS для исследования активности генов
10. Репортерные конструкции.
11. Методы генетики: репортерные конструкции
12. Методы генетики: редактирование генома при помощи системы CRISPR/Cas9
13. Методы генетики: балансеры хромосомы и их применение в генетике.
14. Математическая формализация влияния неполного доминирования на фитнес организма. Сверхдоминирование. Уменьшение фитнеса гетерозиготы по сравнению с гомозиготами. Примеры.

15. Условия применимости понятий «доминантный» и «рецессивный» вариант: изменение типа проявления аллеля с доминантного на рецессивный при рассмотрении нового фенотипа и другие примеры.
16. Летали. Определение, примеры, распространенность, связь с естественным отбором.
17. Понятия пенетрантности, экспрессивности и плейотропности. Антагонистичная плейотропность. Пенетрантность и плейотропность с точки зрения молекулярной генетики. Примеры.

#### Часть IV. Основы количественной и статистической генетики.

1. Качественные и количественные признаки. Описание количественных признаков в виде распределений. Основные параметры распределений.
2. Противоречия между наследованием количественных признаков и «Менделевскими» расщеплениями. Математическое обоснование разрешения этих противоречий.
3. Полимерия и аддитивные эффекты аллелей. Математическое представление связи фенотипического признака и генотипа организма в форме линейного уравнения.
4. Эпистаз и его формы. Примеры эпистатических взаимодействий.
5. Взаимодействие аллелей. Биологические механизмы, лежащие в основе взаимодействия аллелей и математическое описание взаимодействия. Тестирование взаимодействия между аллелями – общая идея.
6. Взаимодействие генотипа и среды. Норма реакции. Аддитивный эффект генотипа и среды, математическая формализация аддитивного эффекта.
7. Средовая и генотипическая дисперсия. Коэффициент наследуемости. Методы подсчета коэффициента наследуемости. Баланс между величиной эффекта аллеля и частотой его встречаемости.
8. Использование коэффициента наследуемости. Уравнение селекционера. Оценка «потерянной наследуемости». Ограничения применимости коэффициента наследуемости.

#### Часть V Основы популяционной генетики.

1. Понятие панмиктической популяции, в которой выполняются условия Харди-Вайенберга. Понятие генофонда. Понятия инбридинга, инбредной линии и гетерозиса. Изменение частоты аллелей в популяциях при выполнении закона Харди-Вайенберга.
2. Скорость элиминации аллелей под давлением отбора

#### Часть VI-Методы генетических исследований (излагаются в темах различных лекций и семинаров).

1. Гибридологический метод. Анализирующее скрещивание.
2. Генеалогический метод.
3. Методы генетического скрининга рецессивных леталей
4. Метод моносомных линий.
5. Метод доминантных маркеров для локализации мутаций
6. Методы секвенирования нуклеиновых кислот. Секвенирование по Сэнгеру, массовое параллельное секвенирование. Проблема повторов в массовом параллельном секвенировании и способы её решения. Секвенирование третьего поколения на основе технологии Oxford Nanopore
7. Методы геномики: DNaseI-seq, ChIP-seq, MNase-seq, ATAC-seq.
8. Методы геномики: анализ трехмерной организации ДНК (Hi-C)
9. Методы геномики: метод STARR-seq для поиска энхансеров. Система GAL4/UAS для исследования активности генов
10. Репортерные конструкции.
11. Методы генетики: репортерные конструкции
12. Методы генетики: редактирование генома и другие инструменты на основе технологии CRISPR/Cas9

### 13. Методы генетики: балансерные хромосомы и их применение в генетике.

Вопросы к зачету по темам:

1. Наследование признаков, сцепленных с полом
2. Функциональный тест на аллелизм
3. Построение генетической карты X-хромосомы по трем локусам.
4. Получение генетических мозаиков и гинандроморфов.
5. Направленная экспрессия генов в системе GAL4-UAS
6. Уметь объяснить специфику используемых линий дрозофилы, какие возможности дают эти линии.

#### **Контрольная 1. Моно- полигибридное скрещивание.**

- 1) Моногибридное скрещивание. Определить, какие генотипы родителей дадут определенные расщепления.
- 2) Дигибридное скрещивание. По расщеплениям потомков и фенотипам родителей установить их генотипы.
- 3) Определить количество вариантов гамет определенного генотипа.
- 4) Определить вероятность рождения потомков с определенным генотипом у данных родителей.
- 5) Задача на взаимодействие неаллельных генов.

#### **Контрольная 2. Сцепление, кроссинговер.**

- 1) По расщеплению в анализирующем скрещивании определить наличие или отсутствие сцепления, генетическое расстояние для 3-х признаков. Определить генотипы родителей, построить генетическую карту.
- 2) На основании данных генетической карты оценить вероятность рождения потомков с определенным генотипом по 3-м генам.

#### **Контрольная 3. Хромосомные перестройки.**

- 1) Локализовать ген на хромосоме методом перекрывающихся делеций.
- 2) Определить, какие хромосомные перестройки возникнут при негомологичной рекомбинации между указанными районами

#### **Контрольная на допуск к экзамену**

- 1) Задача на моно- ди-гибридные скрещивания, сцепление с полом. По расщеплениям потомков и фенотипам родителей установить их генотипы.
- 2) На основании данных генетической карты оценить вероятность рождения потомков с определенным генотипом по 3-м генам.
- 3) Используя уравнение Харди-Вайнберга определить частоты аллелей и генотипов в панмиктической популяции по частоте встречаемости генотипа для моногенного признака.
- 4) Задача, обратная 3.

Оценочные материалы по промежуточной аттестации (приложение 2), предназначенные для проверки соответствия уровня подготовки по дисциплине требованиям ФГОС, хранятся на кафедре-разработчике РПД в печатном и электронном виде.



**Аннотация**  
к рабочей программе дисциплины  
**«Современные главы генетики»**  
Направление подготовки: **06.06.01 Биологические науки**  
Направленность (профиль): **Генетика**

Дисциплина **«Современные главы генетики»** реализуется в рамках образовательной программы высшего образования - программы подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре 06.06.01 – Биологические науки направленность Генетика по *очной* форме обучения на *русском* языке. Дисциплина **«Современные главы генетики»** развивает знания, умения и навыки, сформированные у обучающихся по результатам общей базовой подготовки в рамках программ бакалавриата и магистратуры, и не требует знаний по другим дисциплинам подготовки для аспирантов. Курс входит в набор вариативных дисциплин, направленных на подготовку к сдаче экзаменов кандидатского минимума и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), для аспирантов, обучающихся по направленности «Генетика».

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

**Знания:**

ПК-1.1 Знать современные методы и подходы генетического анализа у прокариот и эукариот

**Умения:**

ПК-2.1 Совершенствовать теоретические представления о молекулярных и цитологических основах наследственности

**Навыки:**

ПК-1.2 Разрабатывать новые подходы к решению задач генетического эксперимента как средства одновременного анализа и конструирования наследственной системы организмов

**Цель дисциплины**

*Цель* дисциплины – сформировать представления по широкому кругу вопросов, связанных с явлением наследственности и изменчивости, молекулярные и клеточные основы этих явлений, основные принципы геномных методов, а также важнейшие научные и технологические результаты, полученные в последние годы с применением геномных технологий.

**Перечень основных разделов дисциплины**

Общий объем дисциплины – 5 зачетных единиц (180 часа).

1. Генотип и фенотип. Молекулярные механизмы реализации генетической информации
2. Молекулярные механизмы репликации, репарации, рекомбинации
3. Другие механизмы наследования и реализации генетической информации
4. Совместное влияние нескольких аллелей на фенотипическое проявление признака
5. Некоторые методы генетики и геномики
6. Основы количественной и статистической генетики
7. Основы популяционной генетики

**Правила аттестации по дисциплине**

Текущий контроль успеваемости:

Для проведения текущего контроля по семинарской части запланированы 3 контрольные работы, 2 устных коллоквиума, итоговая контрольная работа на допуск к экзамену. Учащийся должен подготовить реферат обзорной статьи по предложенной теме, дата публикации не позже 10 лет, сделать презентацию и доклад на одном из семинаров.

Контрольные работы – решение задач - проводятся по пройденным на семинарах темам. Коллоквиумы проводятся в устной форме, обсуждаются вопросы из материала, прочитанного лектором, на 9, 10, 13 неделях занятий. Итоговая контрольная работа на допуск к экзамену проводится на 16 неделе занятий, в нее включаются базовые задачи по основным темам программы.

Промежуточная аттестация:

Формой промежуточной аттестации является экзамен. Допуском к экзамену является сдача реферата и презентации, успешное прохождение контрольной работы. Контрольная содержит комплексные задачи и задачи базовой сложности по основным разделам. Для допуска необходимо набрать по 50% баллов в заданиях 1 и 2 и 100 % в заданиях 3 и 4.

Экзамен проводится в устной форме.

### **Учебно-методическое обеспечение дисциплины**

#### ***Основная литература***

1. Гусаченко А. М., Волошина М. А. Малый генетический практикум: сборник задач / Новосибир. гос. ун-т. Новосибирск, 2018. 45 с. (50 экз.) ЭБС НГУ <http://e-lib.nsu.ru/dsweb/Get/Resource-3688/page0000.pdf>
2. Гусаченко А. М., Волошина М. А., Назарова Н. К. Малый генетический практикум: генетика *Drosophila melanogaster* Учебно-методическое пособие / Новосибир. гос. ун-т. Новосибирск, 2013. 39 с. (60 экз.).
3. Дымшиц, Григорий Моисеевич (биолог) . 25 иллюстрированных лекций по молекулярной биологии (<https://e-lib.nsu.ru/reader/bookView.html?params=UmVzb3VyY2UtMzQ5OQ/cGFnZTAwMQ>)
4. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. – М.: Н.-Л., 2010 (56 экз.).
5. Коряков Д.Е., Жимулев И.Ф. Хромосомы. Структура и функции. Новосибирск: Изд-во СО РАН. 2009. 258 с. (50 экз.)
6. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. – Новосибирск, Сибирское университетское издательство, 2003. (140 экз.)
7. Клаг У., Каммингс М. Основы генетики. – М.: Техносфера, 2007, (44 экз.).
8. Костерин О. Э. Основы генетики : учеб. пособие : в 2 ч. Новосибирск : Новосиб. гос. ун-т, 2015–16 (60 экз.) <http://e-lib.nsu.ru/dsweb/Get/Resource-320/page001.pdf>, <http://e-lib.nsu.ru/dsweb/Get/Resource-2551/page00000.pdf>

#### ***Дополнительная литература***

9. Кребс Дж., Голдштейн Э., Килпатрик С. Гены по Льюину / для студентов, аспирантов и преподавателей / под ред. Д.В. Ребрикова и Н.Ю. Усман. – М.: Лаборатория знаний, 2018, 919 с. (13 экз.).
10. Иванов В.И., Барышникова Н.В. и др. Генетика / Учебник для вузов. – М.: ИКЦ Академкнига, 2007 (10 экз.)

#### ***Учебно-методические материалы***

11. Баттулин Н.Р., Фишман В.С. Презентации лекций курса Генетика для биологов ФЕН и медиков ИМПЗ [https://drive.google.com/drive/folders/1R\\_8vNjLwRaqAOta-XyN5UyVfb8ohLFoU?usp=sharing](https://drive.google.com/drive/folders/1R_8vNjLwRaqAOta-XyN5UyVfb8ohLFoU?usp=sharing)
12. Гусаченко А.М. Электронный курс Генетика. Семинары. <https://el.nsu.ru/course/view.php?id=1181>

#### ***Современные профессиональные базы данных***

- Геномный браузер USCS: <http://genome.ucsc.edu/>

- Геномный браузер Ensembl: <https://www.ensembl.org/index.html>
- Эпигеномный браузер Encode: <https://encodeproject.org/>
- База данных OMIM: <https://www.omim.org/>

***Информационные справочные системы***

- Научная электронная библиотека – <https://www.elibrary.ru>
- Электронный архив НГУ – <https://e-lib.nsu.ru>
- Элементы большой науки – <https://elementy.ru>

