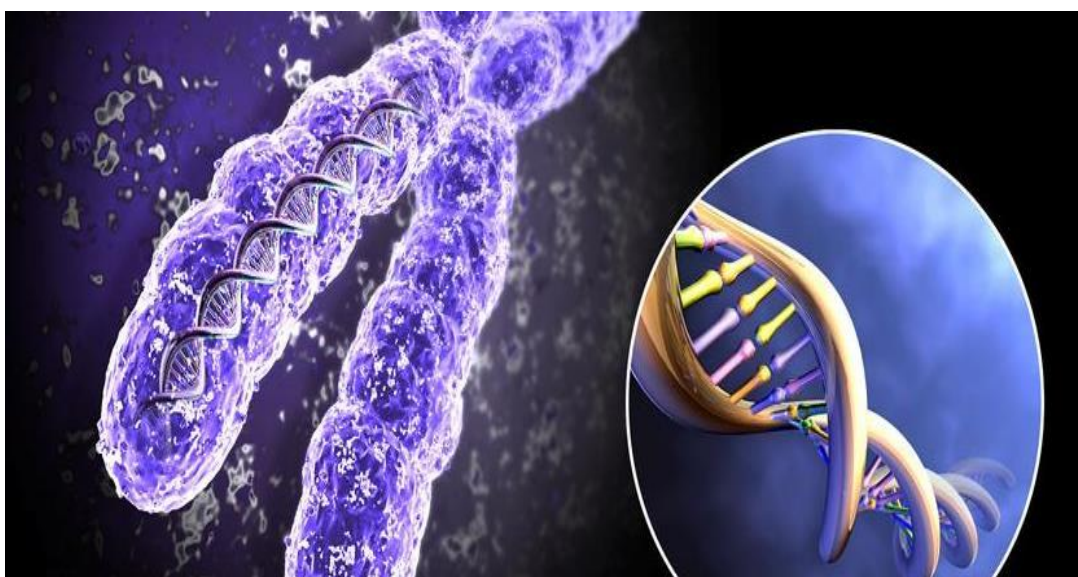


МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РФ
Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение
высшего образования
УЛЬЯНОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
УНИВЕРСИТЕТ
Экологический факультет
Кафедра биологии экологии и природопользования

В.М. Каменек

МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА

Методические указания
для самостоятельной работы магистрантов
направления подготовки 06.04.01 Биология



Ульяновск – 2017

УДК 630*61 (075.8)

ББК 43 к я 73

К-14

*Печатается по решению Ученого совета ИМЭиФК
Ульяновского государственного университета*

Рецензент – профессор кафедры географии и экологии
ФГБОУ ВПО «Ульяновский государственный педагогический уни-
верситет имени И.Н. Ульянова, доктор биологических наук Артемье-
ва Елена Александровна

Каменек, В.М.

К-14 Молекулярная генетика: методические указания для само-
стоятельной работы магистрантов направления подготовки 06.04.01
Биология / В.М. Каменек. – Ульяновск: Ул-ГУ, 2017. – 32 с.

Методическое пособие по дисциплине «Молекулярная генетика» предназначено в помощь студентам, обучающимся по направлению подготовки 06.04.01 Биология, для самостоятельного изучения обозначенного курса. Методические указания включают в себя требования к результатам освоения дисциплины, тематический план дисциплины, список рекомендуемой литературы, темы рефератов, тесты для самоподготовки, контрольные вопросы к зачету.

Учебное издание может быть полезно преподавателям и специалистам в области биоэкологии.

© Каменек В.М., 2017

© Ульяновский государственный университет, 2017

ОГЛАВЛЕНИЕ

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ:	4
2. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ, СООТНЕСЕННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ	4
3. ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ ДИСЦИПЛИНЫ.....	5
4. СОДЕРЖАНИЕ КУРСА.....	6
5. ТЕМЫ ПРАКТИЧЕСКИХ И СЕМИНАРСКИХ ЗАНЯТИЙ.....	7
6. ЛАБОРАТОРНЫЕ РАБОТЫ (ЛАБОРАТОРНЫЙ ПРАКТИКУМ)	8
7.САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТОВ.....	11
8.УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	12
ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ (ФОС).....	14
РЕЙТИНГОВЫЙ КОНТРОЛЬ УСВОЕНИЯ ЗНАНИЙ	25

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

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) про-	Молекулярные основы наследственности и изменчивости.	Изучать живой организм на разных уровнях его организации: от молекулярного	Методами генетического анализа.

		граммы магистратуры)		до биосферного. Объяснять законы генетики.	
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.

3. ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ ДИСЦИПЛИНЫ

Вид учебной работы	Количество часов 252 (форма обучения <u>очная</u>)		
	Всего по плану	в т.ч. по семестрам	
		2	3
1	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

тия			рены
Лабораторные работы (лабораторный практикум)	48/33*	30/15*	18/18*
Самостоятельная работа	135	27	108
Текущий контроль (количество и вид: контрольная работа, коллоквиум, реферат)	36	–	36
Курсовая работа	не предусмотрена	не предусмотрена	не предусмотрена
Виды промежуточной аттестации (экзамен, зачет)	Экзамен	Зачет	Экзамен
Всего часов по дисциплине	252	252	252

* - количество часов, проводимых в интерактивной форме

4. 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.

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 транскриптонов 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 Ca²⁺.

Лекция 13. Молекулярные основы эволюции.

Гипотезы возникновения жизни. Теория биопоза. 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.

5. ТЕМЫ ПРАКТИЧЕСКИХ И СЕМИНАРСКИХ ЗАНЯТИЙ

Не предусмотрены.

6. ЛАБОРАТОРНЫЕ РАБОТЫ (ЛАБОРАТОРНЫЙ ПРАКТИКУМ)

Лабораторная работа №1. Важнейшие достижения молекулярной биологии и генетики.

Современные теоретические и практические задачи молекулярной биологии и генетики. Основные этапы развития молекулярной биологии и генетики. Важнейшие достижения молекулярной биологии и генетики. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот.

Лабораторная работа №2. Основы генетической инженерии и методы генетических исследования.

Общая характеристика методов генетической инженерии. Рестрикционный анализ – рестрикция ДНК, рестриктазы. Клонирование ДНК. Методы генетических исследований: генетический анализ, гибридологический, цитогенетический, гибридизации соматических клеток.

Лабораторная работа №3. Методы молекулярной биологии.

Гибридизация нуклеиновых кислот. Определение нуклеотидных последовательностей ДНК и РНК. Химический синтез гена. Создание искусственных генетических программ. Получение биологически активных соединений – гормона роста человека, соматостатина, инсулина, интерферона. Генетическая трансформация. Получение трансгенных растений. Генетическая модификация растений – за и против.

Лабораторная работа №4. Нуклеиновые кислоты. Состав, строение и свойства ДНК.

Анализ нуклеотидного состава и нуклеотидных последовательностей фрагментов нуклеиновых кислот (решение задач).

Лабораторная работа №5. Структура геномов про- и эукариот.

Решение задач.

№1. Сравните химическую природу, размер и форму вирусов и бактерий.

№2. Сравните ДНК митохондрий и ДНК хлоропластов.

№3. Какое минимальное число нуклеотидных пар содержится в гене, кодирующем панкреатическую рибонуклеазу, состоящую из 124 аминокислот? Почему число нуклеотидных пар может оказаться больше, чем в Вашем ответе? С чем связана такая неопределённость? **№4.** Диплоидный набор хромосом млекопитающих содержит 109 пар нуклеотидов (п.н.). Если это количество ДНК присутствует в хроматиновой нити, и каждый участок ДНК размером 200 п.н. связан с девятью гистонами и упакован в нуклеосому, а каждая группа из шести нуклеосом скручена в соленоид, с конечным уровнем упаковки 1:50, то определите следующее:

а) Общее число нуклеосом во всех нитях;

б) Общее число соленоидов во всех нитях;

в) Общее число гисто новых молекул, связанных с ДНК диплоидного набора хромосом;

г) Общую длину всех фибрилл.

№5. ДНК бактериофага М13 имеет следующий нуклеотидный состав: А – 23%, Т – 36%, Г – 21%, Ц – 20%. Что говорят Вам эти цифры о ДНК данного фага?

№6. В печени крысы имеется фермент, в полипептидную цепь которого входит 192 аминокислотных остатка. Этот фермент кодируется геном, включающим 1440 пар оснований. Объясните взаимосвязь между числом аминокислотных остатков в ферменте и числом пар оснований в соответствующем ему гене.

№7. В составе РНК-содержащих вирусов *E. coli* ДНК нет, в них присутствует лишь РНК, которая играет роль вирусной хромосомы. Это означает, что в таких вирусах гены состоят из РНК, а не из ДНК. Опровергает ли это центральную догму молекулярной биологии? Обоснуйте свой ответ.

Лабораторная работа №6. Структура генома прокариот.

Структура генома вирусов и фагов. РНК-содержащие вирусы (РНК→РНК). РНК-содержащие вирусы (РНК→ДНК→РНК). ДНК-содержащие вирусы. Происхождение вирусов и их роль в эволюции. Структура генома прокариот. Подвижные генетические элементы прокариот. IS-элементы и транспозоны бактерий.

Лабораторная работа №7. Структура генома эукариот.

Структура генома эукариот. «Избыточность» эукариотического генома. Компактность генома эукариот. Основы метода ренатурации ДНК. Быстрые повторы, умеренные повторы, уникальные гены. Неядерные геномы. ДНК митохондрий и хлоропластов. Особенности генома митохондрий, механизм наследования генов органелл. Программа «Геном человека». Геномная дактилоскопия – современный метод молекулярной биологии. Эволюция геномов. Подвижные генетические элементы эукариот: IS-элементы, транспозоны. Эффекты, вызываемые мобильными элементами.

Лабораторная работа №8. Материальные основы наследственности.

Природа гена. Эволюция представлений о гене. Закономерности наследования признаков и принципы наследственности. Наследование при моно- и полигибридном скрещивании. Наследование при взаимодействии генов.

Лабораторная работа №9. Материальные основы наследственности.

Генетика пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Нехромосомное наследование.

Лабораторная работа №10. Структура и репликация ДНК. Репарация ДНК.

Строения молекулы ДНК. Компактизация ДНК. Структура хроматина. Полиморфизм ДНК. Репликация различных ДНК и её регуляция. Повреждения и репарация ДНК. Повреждения оснований. Повреждения цепей ДНК. Основные реparableные повреждения в ДНК – апуринизация, дезаминирование, тиминовые димеры. Принципы устранения повреждений. Удаление тиминовых димеров. Удаление остатков урацила.

Лабораторная работа №11. Теломерные последовательности ДНК.

Теломерные последовательности ДНК и их функции. Механизм действия теломеразы. Теломераза и старение.

Лабораторная работа №12. Нуклеиновые кислоты. Состав, строение и свойства ДНК.

Синтез ДНК (контрольная работа). Нуклеиновые кислоты. Состав, строение и свойства ДНК. Синтез ДНК (контрольная работа).

Лабораторная работа №13. Модификационная изменчивость.

Модификационная изменчивость. Методы изучения количественных признаков. Методика построения вариационной кривой. Анализ мутаций на микропрепаратах «Мутации дрозофилы».

Лабораторная работа №14. Классификация мутаций: геномные (полиплоидия), хромосомные (абберации) и генные (точковые).

Классификация мутаций: геномные (полиплоидия), хромосомные (абберации) и генные (точковые).

Лабораторная работа №15. Транскрипция РНК. Регуляция транскрипции у прокариот.

Структура и функции рибонуклеиновых кислот. Транскрипция и структура оперона и транскриптона. Рибозимы. Обратная транскрипция. Регуляция транскрипции у прокариот. Особенности структуры РНК-полимеразы. Негативная и позитивная регуляция транскрипции. Промотор у эукариот. Факторы транскрипции. Понятие о *cis*-действующих элементах. Энхансеры и сайленсеры. «Модули» последовательностей ДНК, узнаваемые специфическими белками. Белковые домены, узнающие специфические последовательности ДНК. «Лейциновая молния», «цинковые пальцы». Рецепторы гормонов, их типы и особенности узнавания ДНК.

Лабораторная работа №16. Процессинг РНК.

Процессинг РНК – кепирование, полиаденилирование. Сплайсинг и его виды. Сплайсинг пре-мРНК в ядре. Роль малых ядерных РНК и белковых факторов. Сплайсосома. Особенности процессинга тРНК и рРНК у бактерий. Особенности процессинга рРНК в ядрышке. Альтернативный сплайсинг, примеры. Биологические последствия альтернативного сплайсинга. Редактирование РНК. Молекулярные механизмы. Типы редактирования (примеры). Редактирование и проблема установления биологического кода. Автосплайсинг.

Лабораторная работа №17. Молекулярные основы канцерогенеза.

Молекулярные основы канцерогенеза. Онкогены, протоонкогены, мутаторные гены. Признаки трансформированной клетки. Функции белка p53.

Лабораторная работа №18. Структура и функция белков. Биосинтез белков.

«Мир РНК», гипотеза о роли РНК в происхождении жизни. Информационная РНК, её структура и функциональные участки. Расшифровка генетического кода. Основные свойства генетического кода. Особенности кодового словаря. Открытие транспортных РНК. Их первичная, вторичная и третичная структура, роль модифицированных нуклеотидов. Аминоацилирование тРНК. Аминоацил-тРНК-синтетазы, их структура и механизм действия. Рибосомы, их локализация в клетке. Прокариотический и эукариотический типы рибосом. Рибосомные РНК, их виды, первичные и вторичные структуры. Структурные домены и компактная самоупкладка молекул РНК. Значение рибосомной РНК. Общая схема биосинтеза белка, роль РНК в этом процессе. Последовательное считывание мРНК рибосомами, полирибосомы. Стадии трансляции: инициация, элонгация и терминация.

Лабораторная работа №19. Регуляция трансляции. Фолдинг белков.

Регуляция трансляции у прокариот. Регуляция трансляции у эукариот. Посттрансляционная модификация полипептидных цепей. Фолдинг белков. Факторы фолдинга.

Лабораторная работа №20. Межмолекулярные взаимодействия и их роль в функционировании живых систем.

Межклеточные сигнальные вещества – гормоны, нейромедиаторы, гистогормоны. Рецепторы гормонов, их типы и G-белки.

Лабораторная работа №21. Межмолекулярные взаимодействия и их роль в функционировании живых систем.

Внутриклеточные сигнальные пути – цАМФ- опосредованные, цГМФ- и NO- опосредованные, пути, опосредованные липидам и ионами Ca²⁺.

Лабораторная работа №22. Молекулярные основы развития и старения. Генетические основы онтогенеза.

Молекулярные механизмы развития. Механизмы дифференцировки, действия и взаимодействия генов, генотип и фенотип. Стадии и критические периоды онтогенеза. Старение. Три типа старения. Факторы, провоцирующие старение. Стратегии продления жизни.

Лабораторная работа №23. Генетика популяций и генетические основы эволюции. Популяция и её генетическая структура. Факторы генетической динамики популяций. Популяция как единица эволюционного процесса. Закон Харди-Вайнберга. Факторы динамики популяций.

Лабораторная работа №24. Молекулярные механизмы регуляции клеточного цикла. Клеточный цикл и деление клетки (Митоз). Основные законы клеточного цикла. Этапы митоза и мейоза. Рекомбинация (кроссинговер). Молекулярные механизмы, связывающие клеточный цикл и репликацию ДНК. Циклины и протеинкиназы. Протоонкогены, участвующие в регуляции клеточного цикла.

7. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТОВ

Тема 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.

Тема 2. Методы молекулярной биологии и генетических исследований. Рестрикционный анализ. Рестриктазы. Клонирование. Гибридизация нуклеиновых кислот. Определение нуклеотидных последовательностей ДНК и РНК. Химический синтез гена.

Тема 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).

Тема 4. Подвижные генетические элементы. Подвижные генетические элементы – общая характеристика. Подвижные элементы прокариот. Подвижные элементы эукариот. Эффекты, вызываемые мобильными элементами.

Тема 5. Репликация различных ДНК. Функции ДНК. Биосинтез ДНК (репликация). Теломерные последовательности.

Тема 6. Повреждения и репарация ДНК. Основные реparable повреждения ДНК – апуринизация, дезаминирование, тиминовые димеры. Репарация ДНК.

Тема 7. Изменчивость генетического материала. Мутационный процесс. Типы изменчивости: наследственная, ненаследственная, комбинативная, мутационная, онтогенетическая.

Тема 8. Изменчивость кариотипа. Полиплоидия и анеуплоидия. Хромосомные перестройки. Примеры

Тема 9. Структура транскриптонов и регуляция транскрипции у про- и эукариот. Общая характеристика транскрипции. Этапы транскрипции. Транскрипция у прокариот. Транскрипция у эукариот.

Тема 10. Процессинг РНК. Общая характеристика процессинга. Сплайсинг пре-РНК. Альтернативный сплайсинг. Редактирование.

Тема 11. Биосинтез и фолдинг белка. Генетический код. Свойства генетического кода. Строение рибосом. Биосинтез белка. Посттрансляционная модификация полипептидных цепей. Фолдинг. Факторы фолдинга.

Тема 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 Ca²⁺.

Тема 13. Молекулярные основы эволюции. Гипотезы возникновения жизни. Теория биопоза. Эволюция пробиотов. Мир РНК. Как возникают новые гены и как они далее эволюцио-

нируют. Основные тенденции в эволюции генов (от прокариот к эукариотам).

Тема 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

Тема 15. Генетические основы онтогенеза. Механизмы дифференцировки, действия и взаимодействия генов, генотип и фенотип. Стадии и критические периоды онтогенеза.

Тема 16. Генетика популяций и генетические основы эволюции. Популяция и её генетическая структура. Факторы генетической динамики популяций. Популяция как единица эволюционного процесса. Закон Харди-Вайнберга.

Тема 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.

8.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.]. — 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: РЕА-ВИЗ, 2012. — 168 с. — 2227-8397. — Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/18421.html>
- 4 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>
- 5 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>

б) дополнительная литература.

- 1 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>
- 2 Жимулев И. Ф. Общая и молекулярная генетика: учеб. пособие для вузов / Жимулев Игорь Федорович; отв. ред. Е. С. Беляева, А. П. Акифьев. - Новосибирск : Новосиб. ун-т : Сиб. унив. изд-во, 2002. - 458 с.
- 3 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. :
- 4 Хендерсон М. Генетика. 50 идей, о которых нужно знать : пер. с англ. / Хендерсон Марк. - М. : Фантом Пресс, 2016. - 208 с.
- 5 Щелкунов С.Н. Генетическая инженерия [Электронный ресурс] : учебно-справочное по-

сание/ 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

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ (ФОС)

1. Примерный перечень контрольных вопросов при подготовке к экзамену

№ задания	Формулировка вопроса
1.	Предмет и задачи генетики. Её место в системе биологических наук Основные этапы развития генетики. Методы генетических исследований.
2.	Основные разделы современной генетики: цитогенетика, популяционная генетика, генетика животных, растений, микроорганизмов, генетика человека и др.
3.	История генетики. Особенности работ Г. Менделя. Его законы.
4.	История генетики. Вклад советских учёных в развитие генетики.
5.	История генетики. Хромосомная теория Т. Моргана.
6.	Строение и функции интерфазного ядра. Характеристика фаз клеточного цикла. Механизм бесполого размножения.
7.	Способы деления клеток Особенности и биологическое значение митоза и мейоза.
8.	Источники комбинативной изменчивости. Её роль в природе.
9.	Цитологические основы бесполого размножения. Митоз. Генетическое значение митоза.
10.	Цитологические основы полового размножения. Мейоз. Генетическое значение мейоза.
11.	Структура хроматина на разных стадиях клеточного цикла. Многоступенчатая укладка ДНК – уровни упаковки хроматина Гетеро- и эухроматин.
12.	Морфология различных типов хромосом (типичных и нетипичных) на разных стадиях клеточного цикла.
13.	Морфология и структура метафазных хромосом. Химический состав хромосом.
14.	Современные представления о строении генов. Аллелизм.
15.	Основные закономерности наследования признаков. Доминантные и рецессивные аллели. Гомозиготность и гетерозиготность.
16.	Наследование при моногибридном скрещивании. Первый закон Г. Менделя. Аллелизм. Доминирование. Гомо- и гетерозиготность. Понятие о фенотипе и генотипе. Чистота гамет.
17.	Второй закон Г. Менделя с точки зрения современных достижений генетики. Условия его проявления.
18.	Закон независимого наследования признаков.
19.	Закономерности дигибридного и полигибридного скрещиваний.
20.	Закон Г. Менделя о независимом комбинировании пар признаков.
21.	Значение реципрочных скрещиваний. Анализирующее скрещивание и его значение.
22.	Наследование признаков, сцепленных с половыми хромосомами. Нерасхождение половых хромосом.
23.	Типы взаимодействия генов. Комплементарность, эпистаз, полимерия. Наследование количественных признаков.
24.	Аллельное и неаллельное взаимодействие генов.
25.	Нерегулярные типы полового размножения: партеногенез, апомиксис, гипогенез, андрогенез.
26.	Классификация изменчивости с позиции современной генетики.
27.	Норма реакции генотипа. Модификационная изменчивость, ее адаптивное и эволюционное значение.

28.	Комбинативная изменчивость. Ее причины и значение для эволюции.
29.	Мутационная изменчивость. Классификация мутаций по изменению генотипа и по влиянию на жизнеспособность организма.
30.	Мутационная изменчивость. Аберрации хромосом.
31.	Мутационная изменчивость. Геномные мутации.
32.	Мутационная изменчивость. Генные мутации.
33.	Основные характеристики спонтанного мутационного процесса. Физические, химические и биологические мутагены и их значения в условиях загрязнения окружающей среды.
34.	Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н.И. Вавилова, его значение для понимания закономерностей эволюции, для практической селекции.
35.	Особенности генетики человека. Методы изучения генетики человека и их специфика. Евгеника и медико-генетическое консультирование.
36.	Хромосомы человека в норме и патологии.
37.	Врождённые патологии развития и наследственные болезни человека, их диагностика и лечение. Генетические механизмы канцерогена.
38.	Геномные, хромосомные и генные заболевания человека.
39.	Возможность лечения наследственных заболеваний (аномалий) человека путем активного вмешательства в индивидуальное развитие.
40.	Селекция. Методика селекционной работы. Получение плодовых межвидовых гибридов (амфиплодов) и их роль в селекции.
41.	Роль полиплоидии и отдаленной гибридизации в селекции. Аутополиплоидия и аллополиплоидия. Значение полиплоидии в эволюции растений. Понятие о гетерозисе.
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.

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 кодомам ДНК, и записываем их строчкой ниже: ДНК: ТАА–АТГ–ГЦА–АЦЦ</p>

		иРНК: АУУ–УАЦ–ЦГУ–УТТ. По таблице кодонов (Приложение 6) определяем, какая аминокислота закодирована каждым триплетом иРНК: Иле–Тир–Арг–Трп.
ПК-4 (владеть)	2.	Фрагмент молекулы содержит аминокислоты: аспарагиновая кислота–аланин–метионин–валин. Определите: а) какова структура участка молекулы ДНК, кодирующего эту последовательность аминокислот; б) количество (в %) различных видов нуклеотидов в этом участке гена (в двух цепях); в) длину этого участка гена. <i>Решение</i> 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: $24 \text{ нтд} - 100\%$ $6 \text{ нтд} - x\%$ $x = (6 \times 100) : 24 = 25\%$ По правилу Чаргаффа количество аденина в молекуле ДНК равно количеству тимина, а количество гуанина равно количеству цитозина. Поэтому: $T = A = 25\%$ $T + A = 50\%$, 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: $12 \text{ нтд} \times 0,34 = 4,08 \text{ нм}$.
ПК-7 (уметь)	3.	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).
ПК-2 (владеть)	4.	Определите генотипы и фенотипы потомства кареглазых гетерозиготных родителей. <i>Дано:</i>

		<p>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 гладкими семенами. <i>Дано:</i> А – гладкие семена а – 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 получают розовые плоды. 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 <i>Дано:</i> А – красная окраска плодов а – 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 <i>Дано:</i> А – красная окраска плодов а – желтая окраска плодов В – 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? <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? <i>Дано:</i> X^H – норма X^h – дальтонизм Определить F₁</p>

Критерии и шкалы оценки:

- критерии оценивания – правильное решение задач;
- 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. Тесты (тестовые задания)

№ задания	Тест (тестовое задание)
1.	Трансгенные организмы получают путем ввода чужеродного гена в а) соматическую клетку б) яйцеклетку в) сперматозоид г) Митохондрии
2.	Год, когда была создана модель двойной спирали ДНК а) 1940 б) 1944 в) 1953 г) 1957
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
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
5.	Сибсы – это: а) Все родственники пробанда б) Дядя пробанда в) Родители пробанда г) Братья и сестры пробанда
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
7.	Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных сына и брата гемофилией: а) 25% б) 50% в) 100% г) Близко к 0%
8.	Долихоцефалия – это: а) Длинный узкий череп с выступающим лбом и затылком б) Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного в) Увеличение поперечного размера черепа при относительном уменьшении продольного размера г) Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части
9.	Эпикант – это: а) Сросшиеся брови

	б) Широко расставленные глаза в) Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза г) Сужение глазной щели
10.	Олигодактилия – это: а) Отсутствие пальцев б) Сращение пальцев в) Отсутствие одного или более пальцев г) Увеличение количества пальцев
11.	Крипторхизм – это: а) Незаращение мочеиспускательного канала б) Неопущение яичек в мошонку в) Недоразвитие половых органов
12.	Арахнодактилия – это: а) Укорочение пальцев б) Изменение форм пальцев в) Увеличение длины пальцев
13.	Синдактилия – это: а) Сращение конечностей по всей длине б) Сращение конечности в нижней трети в) Сращение пальцев
14.	Брахицефалия – это: а) Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части б) “башенный череп” в) Увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера г) Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного
15.	Анофтальмия – это: а) Врожденное отсутствие глазных яблок б) Врожденное отсутствие радужки в) Уменьшенное расстояние между внутренними углами глазниц
16.	Микрогнатия – это: а) Малые размеры нижней челюсти б) Малые размеры верхней челюсти в) Малое ротовое отверстие
17.	Гетерохромия радужной оболочки – это: а) Аномальное восприятие цветов б) Различная окраска радужной оболочки в) Различия в размерах радужных оболочек
18.	Наиболее целесообразные сроки беременности для исследования уровня альфа-фетопротеина в крови: а) 7-10 недель б) 16-20 недель в) 25-30 недель г) 33-38 недель
19.	Картиотип, свойственный синдрому Клайнфельтера: а) 47, XXУ б) 47, ХУУ в) 46, ХУ г) 45, У д) 47, ХХХ
20.	Картиотип свойственный синдрому "кошачьего крика": а) 45, ХО б) 47, ХХУ в) 46, ХХ / 47, ХХ + 13

	г) 46, XX, del(p5) д) 47, XX + 18
21.	Уровень альфа-фетопротеина в крови беременной женщины повышается при: а) Болезни Дауна б) Синдроме Эдвардса в) Синдроме Патау г) Муковисцидозе Врожденных пороках развития
22.	Зигота летальна при генотипе: а) 45, X б) 47, XY + 21 в) 45, 0Y г) 47, XXU
23.	Полисомии по X-хромосоме встречаются: а) Только у мужчин б) Только у женщин в) У мужчин и женщин
24.	Постнатальная профилактика заключается в проведении: а) Пренатальной диагностики б) Скринирующих программ в) Искусственной инсеминации
25.	При фенилкетонурии выявляется: а) Гипотирозинемия б) Гипофенилаланинемия в) Гипоцерулоплазминемия Гипер-3,4-дигидрофенилаланинемия
26.	Для гепатоцеребральной дистрофии нехарактерно: а) Снижение церулоплазмина крови б) Повышение содержания меди в печени в) Снижение выведения меди с мочой г) Повышение "прямой" меди крови
27.	Миопатия Дюшенна связана с мутацией гена, ответственного за синтез фермента: а) Галактокиназы б) Дегидроптеридинредуктазы в) Дистрофина г) Церулоплазмина
28.	Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется: а) Транскрипция б) Процессинг в) Полиплоидия г) Трансляция д) Репликация
29.	Хромосомный набор-это: а) Фенотип б) Генотип в) Кариотип г) Рекомбинант
30.	Гаплоидный набор содержат клетки: а) Нейроны б) Гепатоциты в) Зиготы г) Гаметы

	д) Эпителиальные
31.	<p>Для изучения роли генетических и средовых факторов используется метод:</p> <p>а) Клинико-генеалогический б) Прямого ДНК-зондирования в) Микробиологический г) Цитологической д) Близнецовый</p>
32.	<p>Основное свойство нуклеиновой кислоты как хранителя и передатчика наследственной информации - способность к:</p> <p>а) Самовоспроизведению б) Метилированию в) Образованию нуклеосом г) Двухцепочечному строению</p>
33.	<p>Запрограммированная смерть клетки носит название:</p> <p>а) Апоптоз б) Некроз в) Дегенерация г) Хроматолиз д) Мутация</p>
34.	<p>Наличие у одного человека кратных вариантов хромосомного набора называется:</p> <p>а) Хромосизмом б) Полиплоидией в) Генетическим грузом г) Мозаицизмом</p>
35.	<p>Геномные мутации - это:</p> <p>а) Нарушение в структуре гена б) Изменение числа хромосом в) Накопление интронных повторов г) Изменение структуры хромосом</p>
36.	<p>Делеция - это:</p> <p>а) Геномная мутация б) Генная мутация в) Хромосомная мутация</p>
37.	<p>Замену отдельных нуклеотидов в цепи ДНК на другие относят к:</p> <p>а) Хромосомным мутациям б) Геномным мутациям в) Генным мутациям</p>
38.	<p>Доля общих генов у двоюродных сибсов:</p> <p>а) 0 б) 25% в) 50% г) 12,5% д) Как в популяции</p>
39.	<p>Вероятность рождения больного сына у отца, страдающего гемофилией:</p> <p>а) 25% б) 0 в) 50% г) 100%</p>
40.	<p>Основной закон популяционной генетики - закон:</p> <p>а) Менделя б) Бидл-Татума</p>

	<p>в) Харди-Вайнберга г) Моргана д) Райта</p>
41.	<p>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</p>
42.	<p>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</p>
43.	<p>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</p>
44.	<p>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</p>
45.	<p>Аутосомно-доминантный тип наследования отличается 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</p>
46.	<p>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</p>
47.	<p>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</p>
48.	<p>Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются: а) нарушения психического развития б) нарушения физического развития в) множественные пороки развития г) все перечисленные</p>
49.	<p>Индукцированный мутагенез вызывают следующие факторы: а) соматические заболевания матери б) эмоциональные стрессы в) физические перегрузки</p>

	<p>г) вирусы</p> <p>д) все перечисленные факторы</p>
50.	<p>Прогрессирующие мышечные дистрофии обусловлены поражением</p> <p>а) цереброспинальных пирамидных путей</p> <p>б) мотонейронов передних рогов спинного мозга</p> <p>в) периферического двигательного нейрона</p> <p>г) всего перечисленного</p> <p>д) ничего из перечисленного</p>
51.	<p>Спинальная амиотрофия Верднига - Гоффмана наследуется</p> <p>а) по аутосомно-доминантному типу</p> <p>б) по аутосомно-рецессивному типу</p> <p>в) по рецессивному типу, связанному с полом (X-хромосома)</p> <p>г) по доминантному типу, связанному с полом</p>
52.	<p>Изменение контура ног по типу "опрокинутой бутылки" обусловлено изменением массы мышц:</p> <p>а) при амиотрофии Шарко - Мари - Тута</p> <p>б) при гипертрофической невропатии Дежерина - Сотта</p> <p>в) при мышечной дистрофии Эрба</p> <p>г) при мышечной дистрофии Беккера - Киннера</p> <p>д) при амиотрофии Кугельберга - Беландера</p>
53.	<p>Амиотрофия Шарко - Мари - Тута обусловлена первичным поражением</p> <p>а) передних рогов спинного мозга</p> <p>б) периферических двигательных нервов</p> <p>в) мышц дистальных отделов конечностей</p> <p>г) подкорковых ядер</p>
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>
55.	<p>Клиническая картина типичной хорей Гентингтона, кроме хорейческого гиперкинеза, включает</p> <p>а) пластическую экстрапирамидную ригидность</p> <p>б) акинезию</p> <p>в) гипомимию</p> <p>г) деменцию</p>
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>
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>
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>

	на любом из указанных участков
59.	Тип наследования нейрофиброматоза (болезни Реклингаузена) характеризуется как а) аутосомно-доминантный б) аутосомно-рецессивный в) рецессивный, сцепленный с полом (через X-хромосому) г) неверно все перечисленное
60.	Для болезни Дауна характерно сочетание следующих признаков: а) округлый череп, готическое небо, синдактилия, гипотония мышц б) долихоцефалия, расщепление неба, арахнодактилия, гипертонус мышц в) краниостенотический череп, заячья губа, наличие 6-го пальца, хореоатетоз г) наблюдается сочетание любых перечисленных признаков
61.	Действие мутантного гена при моногенной патологии проявляется: а) только клиническими симптомами б) на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях в) только на определенных этапах обмена веществ только на клеточном уровне
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
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
64.	Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией: а) 50%; б) близко к 0%; в) 75%; г) 25%.
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.

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

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

Учебное издание

В. М. Каменек

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ

по дисциплине

Молекулярная генетика

**для самостоятельной работы
магистрантов направления подготовки
06.04.01 Биология**