



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
**«Калужский государственный университет
им. К.Э. Циолковского»**

**ПРОГРАММА ВСТУПИТЕЛЬНЫХ ИСПЫТАНИЙ,
ПРОВОДИМЫХ УНИВЕРСИТЕТОМ САМОСТОЯТЕЛЬНО
ПО ПРОГРАММАМ ПОДГОТОВКИ НАУЧНО-ПЕДАГОГИЧЕСКИХ
КАДРОВ В АСПИРАНТУРЕ**

1.06.06.01 «Биологические науки»

Профиль 03.02.07 «Генетика»

Программа составлена на основании федеральных образовательных стандартов высшего образования магистратуры и специалитета.

Цели вступительного экзамена

Вступительный экзамен в аспирантуру имеет двоякую цель:

- проверку профессиональной подготовки претендующего на обучение – его знаний и умений по специальностям высшего образования и способности к освоению программ послевузовского образования;
- проверку готовности претендующего к выполнению научно-исследовательской работы.

Профессиональная подготовка проверяется путем выполнения на экзамене определенных заданий теоретического и практического характера. Готовность к выполнению научно-исследовательской работы проверяется путем рецензирования и последующей защиты перед экзаменационной комиссией какого-либо научного сочинения претендующего: опубликованной или подготовленной к публикации статьи, реферативного обзора по той или иной научной проблеме, а также любого другого произведения, где четко изложены мысли автора. Для поступающих в аспирантуру непосредственно после завершения вузовского образования возможно представление в экзаменационную комиссию текста выпускной квалификационной работы (дипломной работы).

Требования к профессиональной подготовке претендующего на обучение

В соответствии с характером предстоящей научно-исследовательской и педагогической деятельности претендующего на обучение в аспирантуре на вступительном экзамене подлежат проверке уровень его знаний и умений в области общей генетики, а также на уровне частных генетических знаний.

ПРОГРАММА ВСТУПИТЕЛЬНОГО ЭКЗАМЕНА В АСПИРАНТУРУ

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

По признанию многих современных биологов генетика в последние годы стала сердцевинной всей биологической науки. Лишь в рамках генетики разнообразие жизненных форм и процессов может быть осмыслено как единое целое. Таким образом, генетика – наука о наследственности и ее реализации в развитии, о закономерностях наследования генетически закрепленных признаков. Наследственность можно определить как биологический процесс, обуславливающий сходство между родителями и потомством. Следовательно, генетика объединяет в одно целое эмбриологию и биологию развития, морфологию и физиологию, объединяет в единую науку – биологию.

Другой особенностью генетики является проблемы изменчивости общего для любого конкретного вида генотипа.

Очень велико и практическое значение генетики, т.к. она служит теоретической основой селекции полезных микроорганизмов, культурных растений и домашних животных. Из генетики выросли такие мощно развивающиеся науки как биотехнология, генная инженерия, молекулярная биология. Трудно переоценить роль генетики в развитии медицины. Основными разделами современной генетики являются: цитогенетика, молекулярная генетика, мутагенез, популяционная, эволюционная и экологическая генетика, физиологическая генетика, генетика индивидуального развития, генетика поведения и др. Разделами частной генетики: генетика микроорганизмов, генетика растений, генетика животных, генетика человека.

Целью является изучение цитологических и молекулярных основ наследственности, закономерностей наследования количественных и качественных признаков, вопросов онтогенетической адаптации и регуляции индивидуального развития, механизмов изменчивости, необходимое для формирования научных и научно-педагогических кадров высшей квалификации биологического профиля для науки, образования, практической деятельности.

Отсюда вытекают следующие **задачи**:

- изучение менделизма, развитие менделевской парадигмы;
- изучение механизмов реализации генетической информации (онтогенетические и эволюционные аспекты);
- выявление закономерностей наследования количественных и качественных признаков, подходов генетического анализа;
- формирование представлений о наследственной и ненаследственной изменчивости, методах ее изучения.

ТРЕБОВАНИЯ К УРОВНЮ ПОДГОТОВКИ

Структурно – содержательные компоненты профессиональной компетенции аспиранта – знания, отношения, умения и способы действий.

В соответствии с формируемыми компетенциями планируемые результаты освоения дисциплины «Генетика»:

- способность самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую деятельность в соответствующей профессиональной области с использованием современных методов исследования и информационно-коммуникационных технологий;
- знать цели и задачи научных исследований по направлению «Генетика», базовые принципы и методы их организации;
- способностью применять знания основных разделов генетики в научно-исследовательской, преподавательской и практической деятельности;
- основные направления, проблемы, теории и методы генетики, содержание современных генетических дискуссий по проблемам развития генетических знаний;
- владеть методами получения, обработки и анализа лабораторной биологической информации, способность применять их в практической деятельности.

СОДЕРЖАНИЕ

Введение

Предмет, задачи и возможности генетики. Основные направления современной генетики. Наиболее важная фигура российской генетики - Н.И. Вавилов, открывший параллельность наследственной изменчивости у растений (1922), и центры происхождения культурных растений (1927). Н.К. Кольцов - глава московской школы генетиков, предложивший в 1935 году гипотезу о матричном принципе репродукции гена и идею, что все гены в хромосоме представляют одну гигантскую молекулу. А.С.Серебровский и Н.П.Дубинин в 1929 году – первая демонстрация сложной организации гена.

С.С. Четвериков в 1926 г., заложивший основы экспериментальной генетики популяций. А.С. Серебровский (1940), предложивший уникальный биологический метод борьбы с вредителями сельского хозяйства. Ю.А. Филипченко - выдающийся вклад в генетику растений и домашних животных, Г.Д. Карпеченко впервые получивший межродовые гибриды растений. Г.А. Левитский - выдающимся цитогенетиком. Г.А. Надсон и Г.С. Филиппов впервые в 1925 индуцировавшие мутации с помощью рентгеновских лучей.

Клеточные и неклеточные формы организации живого: эукариоты, прокариоты, вирусы. Особенности наследственных структур у эукариот. Наднуклеосомная укладка ДНК: первый уровень – нуклеосомный Нуклеиновые кислоты. Структурная модель ДНК Дж. Уотсона и Ф. Крика. Упаковка на всех этапах клеточного цикла молекулы ДНК в нуклеопротеиновые структуры. Наднуклеосомная укладка ДНК: второй – нуклеомерный (сверхбусина) - объединение 6 нуклеосом в виде глобулы. Наднуклеосомная укладка ДНК: третий уровень - хромомерный: петли фибрилл ДНП, объединённые скрепками из негистоновых белков. Наднуклеосомная укладка ДНК: четвертый уровень – хромомерный: сближенные в линейном порядке хромомеры образуют толстые нити. Парность хромосом в соматических клетках. Гомологичные хромосомы. Специфичность морфологии и числа хромосом. Молекулярные основы наследственности. Доказательства генетической роли нуклеиновых

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

Условное разделение истории генетики на три этапа. Первый этап классической генетики (1880 – 1930 гг.), связанный с созданием теории дискретной наследственности (менделизм) и хромосомной теории наследственности (работы Моргана и его школы). Второй этап (1930 – 1953 гг.) – углубление принципов классической генетики и пересмотр ряда ее положений, исследования по мутационной изменчивости, доказательства сложного строения гена и генетической роли молекул дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) как материальной основы наследственности в клетке. Третий этап - с 1953 г., когда описано строение ДНК и ее свойства, начаты и продолжаются работы по выделению ДНК и РНК и расшифровка генетического кода. Скрещивание. Потомство от скрещивания двух особей с различными признаками называют гибридным, отдельная особь – гибридом. Закономерности наследования признаков при внутривидовой гибридизации установлены Грегором Менделем (1865 г.) с помощью гибридологического анализа.

В настоящее время в понятие генетического анализа входит клонирование гена, определение последовательности нуклеотидов ДНК, выяснение интрон-экзонной структуры гена, экспрессии гена в онтогенезе.

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ

к вступительному экзамену по специальности 06.06.01 «Генетика»

1. Основные направления, проблемы, теории и методы общей генетики.

- 1.1.** Предмет и задачи генетики, этапы формирования. Основные направления современной генетики. Методы: гибридологический, мутационный, цитогенетический, генеалогический, популяционный, близнецовый, биохимический.
- 1.2.** Сателлитная ДНК и ее свойства, локализация в хромосомах, связь с гетерохроматином. Надмолекулярная организация хромосом. Надмолекулярные компоненты хромосом. Уровни организации хроматина: нуклеосома, нуклеомера, хромомера, хромонема, хроматида и их характеристики. Компоненты хроматина: ДНК, РНК, гистоны, другие белки.
- 1.3.** Организация митотической хромосомы. Модели митотической хромосомы. Электронно – микроскопическое строение, спирализация и укладка хромосомных нитей. Строение теломерных и центромерных районов. Осевые элементы хромосом. Структурно-пространственная организация хромосом. Закономерности пространственной организации хромосом в клеточном цикле.
- 1.4.** Молекулярная организация хромосом прокариот и эукариот. Механизмы пространственной организации хромосом: связь хромосом с ядерной мембраной, межхромосомные ассоциации (теломерные, центромерные, интертисциальные). Злокачественные и доброкачественные новообразования как следствия хромосомных aberrаций.
- 1.5.** Кариотип. Эволюция кариотипа. Преобразование кариотипа в филогенезе. Молекулярные основы наследственности. Концепция «один ген – один полипептид». Белок как элементарный признак.

- 1.6.** Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. Структура ДНК и РНК. Модель ДНК Уотсона и Крика. Свойства генетического кода. Доказательства триплетности кода. Расшифровка кодонов. Вырожденность кода.
- 1.7.** Основы гибридологического метода: выбор объекта, отбор материала для скрещиваний, анализ признаков, применение статистического метода. Разрешающая способность гибридологического метода. Генетическая символика.
- 1.8.** Закономерности наследования при моногибридном скрещивании, открытые Г. Менделем: единообразие гибридов первого поколения, расщепление во втором поколении. Представление Г. Менделя о дискретной наследственности (факториальная гипотеза).
- 1.9.** Представление об аллелях и их взаимодействиях: полное и неполное доминирование, кодоминирование. Закон «чистоты гамет». Гомозиготность и гетерозиготность. Анализирующее скрещивание, анализ типов и соотношения гамет у гибридов. Расщепление по фенотипу и генотипу во втором поколении и анализирующем скрещивании при моногенном контроле признака и разных типах аллельных взаимодействий (3:1; 1:2; 1:1). Возможные биохимические механизмы доминирования.
- 1.10.** Закономерности наследования в ди- и полигибридных скрещиваниях при моногенном контроле каждого признака: единообразие первого поколения и расщепление во втором поколении. Закон независимого наследования генов.
- 1.11.** Статистический характер расщеплений. Общая формула расщеплений при не зависимом наследовании.
- 1.12.** Хромосомное определение пола и наследование признаков, сцепленных с полом. Сцепленное наследование и кроссинговер. Генетическая рекомбинация при трансформации.

- 1.13.** Значение изучения нехромосомного наследования в понимании проблем эволюции клеток высших организмов, происхождения клеточных органелл - пластид и митохондрий.
- 1.14.** Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа. Адаптивный характер модификаций. Использование математических методов при анализе изменчивости организмов. Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения, роль в эволюции и селекции.
- 1.15.** Классификация генных мутаций. Общая характеристика молекулярной природы возникновения генных мутаций. Роль мобильных генетических элементов в возникновении генных мутаций и хромосомных перестроек. Преемственность проблем «классической» и молекулярной генетики. Мутационные модели.

2. Объекты и методы биохимической генетики.

- 2.1.** Современное состояние биохимической генетики, новые стратегии развития. Генетический анализ при изучении наследования биохимических признаков. Генетический полиморфизм белков, его механизмы.
- 2.2.** Мультифакториальное наследование биохимических признаков. Значение работ Полинга и Харриса для развития биохимической генетики.
- 2.3.** Биохимическая гетерогенность белков, методы исследования. Генетический полиморфизм белков и патология. Полиморфизм L1-антитрипсина и патология.
- 2.4.** Значение работ Гаррода для развития биохимической генетики.
- 2.5.** Близнецовый метод при анализе наследования биохимических признаков.
- 2.6.** Методы биохимической генетики для оценки влияния экологических факторов на биосистемы.
- 2.7.** Индивидуальные биохимические различия, механизмы их проявления.

- 2.8.** Диагностика врожденных заболеваний методами биохимической генетики. Биохимический скрининг для выявления наследственных и врожденных заболеваний. Биохимические исследования других генетически обусловленных заболеваний.
- 2.9.** Методы биохимической генетики в изучении признаков с непрерывным распределением. Значения оценок наследуемости биохимических признаков. Вклад биохимической генетики в теорию болезней человека.
- 2.10.** Методы изучения генетического разнообразия на уровне ДНК. Молекулярно-генетические методы, их универсальность.

3. Популяционная генетика.

- 3.1.** Популяция как единица эволюционного процесса и хозяйственной деятельности. Основополагающие исследования, оказывающие влияние на формирование генетики популяций.
- 3.2.** Учение В. Иогансона о популяциях и чистых линиях. Особенности наследования в популяциях организмов с самооплодотворением. Генетическая сущность самооплодотворения.
- 3.3.** Динамика генотипов в популяциях самооплодотворяющихся организмов. Математический подход для оценки соотношения генотипов в разных поколениях при самооплодотворении.
- 3.4.** Особенности наследования в панмиктической менделеевской популяции и его теоретический расчет в соответствии с законом Харди-Вайнберга. Условия, определяющие соотношение гомо- и гетерозигот в панмиктической популяции. Проявление закона Харди-Вайнберга в случае аутосомных генов. Проявление закона Харди-Вайнберга для случая генов, сцепленных с полом.
- 3.5.** Выявление частот фенотипов, генотипов и отдельных аллелей в «идеальных» панмиктических популяциях, для двухаллельной системы. Вычисление частот генотипов и аллелей для трехаллельной системы.

- 3.6.** Сравнение сходства генетической структуры популяций. Определение степени дивергенции популяции от общего предка. Эффективная численность популяции и способы ее оценки. Роль инбридинга в динамике популяции. Факторы, определяющие процесс гомозиготизации и влияющие на генетическую структуру популяций.
- 3.7.** Понятие об адаптивной (селективной ценности генотипов и о коэффициенте отбора). Динамика концентрации аллеля в ряду поколений в случае действия отдельных факторов генетической динамики популяций. Средняя приспособленность популяции и факторы, которые ее определяют. Управление динамики аллеля при ее появлении.
- 3.8.** Динамика концентрации аллеля в ряду поколений в случае совместного влияния двух факторов (отбор и мутация). Роль мутационного процесса в генетической динамики популяций (С. С. Четвериков).
- 3.9.** Влияние случайных процессов на генетическую структуру популяций. Работы Н. П. Дубинина и С. Райта.
- 3.10.** Учение о генетическом грузе. Его типы. Возрастание мутационного груза а популяциях в связи с загрязнением окружающей среды физическими и химическими мутагенами. Генетическая изменчивость в природных популяциях.

4. Генетика человека и медицинская генетика.

4.1. Человек как объект генетических исследований: преимущества и недостатки. Гены X-хромосомы человека, имеющие родственные функции. Условия и ограничения генетического анализа у человека. Мультифакториальное наследование.

4.2. Видимое строение хромосом человека и их морфология. Классификация и тонкая структура хромосомы. Мультифакториальное наследование в комбинации с пороговым эффектом. Генетический полиморфизм и патология. Новая стратегия исследований.

4.3. Ассоциация заболеваний с группами крови. Система HLA и заболевания. Полиморфизм L1-антитрипсина и патология. Концепция: природа - воспитание.

4.4. Близнецовый метод. Исторические замечания. Исходная концепция. Биология близнецовости. Ограничения близнецового метода. Диагностика зиготности. Применение близнецового метода для анализа альтернативных признаков. Близнецовые исследования других широко распространенных заболеваний. Близнецовый метод в изучении признаков с непрерывным распределением. Метод близнецовых семей.

4.5. Вклад генетики человека в теорию болезней. Современное представление о генетике широко распространенных болезней. Генеалогический метод: определение и содержание. Популяционно – статистический метод: содержание, разрешающие возможности, ограничения. Цитогенетический метод: суть метода, возможности и ограничения.

4.6. Методы генетики соматических клеток: суть и техника метода, решаемые задачи. Биохимические методы: суть и техника методов (сыворочные, эритроцитарные и лейкоцитарные системы). Основы и условия применения методов в генетике человека и медицинской генетике. Биологическое моделирование наследственных болезней. Человек как объект генетических исследований.

РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА.

1. Андрианов А.М. Конформационный анализ белков: теория и приложения— Минск: Белорусская наука, 2013.— 531с.
2. Архипов Б.А. Основы генетики: учебное пособие / Б.А. Архипов, А.Г. Московкина, Н.И. Орлова.— М.: Московский городской педагогический университет, 2010. — 240с.
3. Баскаков М.Б. Анатомия и физиология человека. Основы морфологии человека и общей патологии клетки: учебное пособие для СПО / М.Б. Баскаков.— Саратов: Профобразование, 2017. — 114с.
4. Божкова В.П. Основы генетики: учебное пособие / В.П. Божкова.— М.: ПАРАДИГМА, 2009. — 270с.

5. Гурдус В.О. Моделирование и прогнозирование здоровья населения и стратегии управления здравоохранением / В.О. Гурдус [и др.]— Воронеж: Воронежский институт высоких технологий, Истоки, 2014.— 170 с.
6. Емельянов В.В. Биохимия: учебное пособие / В.В. Емельянов, Н.Е. Максимова, Н.Н. Мочульская. — Екатеринбург: Уральский федеральный университет, 2016. — 132 с.
7. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика: учебное пособие для вузов / И.Ф. Жимулёв. — Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017. — 480 с.
8. Иваницкий М.Ф. Анатомия человека (с основами динамической и спортивной морфологии): учебник для институтов физической культуры / М.Ф. Иваницкий. — М.: Издательство «Спорт», Человек, 2016. — 624 с.
9. Ильинских Н.Н. Цитогенетические последствия радиационных и химических воздействий на человека. Монография/ Н.Н. Ильинских [и др.]— Томск: Томский политехнический университет, 2014.— 420 с.
10. Кубарко А.И. Нормальная физиология. Часть 1. учебник/ Кубарко А.И., Семенович А.А., Переверзев В.А.— Минск: Вышэйшая школа, 2013.— 543 с.
11. Кукушкина Е.В., Кукушкин И.А. Основы генетики: учебное пособие / — Комсомольск-на-Амуре: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, 2012. — 145 с.
12. Савченко В.К. Ценогенетика. Генетика биотических сообществ: монография/ Савченко В.К.— Электрон. текстовые данные.— Минск: Белорусская наука, 2010.— 270 с.
13. Сетубал Ж. Введение в вычислительную молекулярную биологию. Сетубал Ж., Мейданис Ж.— Москва, Ижевск: Регулярная и хаотическая динамика, Ижевский институт компьютерных исследований, 2007.— 420 с.
14. Таганович А.Д. [и др.]. Биологическая химия. Учебник/ А.Д. Таганович [и др.]— Минск: Вышэйшая школа, 2013.— 672 с.
15. Тулякова О.В. Биология: учебник/ Тулякова О.В.— Электрон. текстовые данные.— Саратов: Вузовское образование, 2014.— 448 с.
16. Финкельштейн А.В. Физика белковых молекул. — Электрон. текстовые данные.— Москва, Ижевск: Регулярная и хаотическая динамика, Ижевский институт компьютерных исследований, 2014.— 425 с.

Критерии оценки научного сочинения претендующего на обучение в аспирантуре.

При оценке представленной научной работы целесообразно обратить внимание на следующие моменты:

- четкость обоснования работы и проработки ее цели и задач;
- характеристика материала работы;
- обоснованность выбора методики анализа материала;
- тщательность анализа материала;
- обоснованность выводов работы, их соответствие цели и задачам, материалу;
- стиль, доступность изложения и владение понятийным аппаратом;
- оформление работы (использование графики и компьютерной техники и т. п.)