

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«УФИМСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ НАУКИ И ТЕХНОЛОГИЙ»

ПРОГРАММА
вступительного испытания
для поступающих в магистратуру по направлению подготовки
06.04.01 «Биология»

программа (профиль)
«Геномная медицина»

ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Вступительные испытания предназначены для определения практической и теоретической подготовленности поступающего в магистратуру и проводятся с целью определения соответствия знаний умений и навыков требованиям обучения магистратуры по направлению подготовки 06.04.01 «Биология» (магистратура). Программа составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего профессионального образования.

Вступительные испытания в магистратуру проводят экзаменационные комиссии, назначенные председателем приёмной комиссии УУНиТ.

ПРОЦЕДУРА ВСТУПИТЕЛЬНОГО ИСПЫТАНИЯ

Дата и время проведения вступительного испытания и консультации определяются расписанием вступительных испытаний, которое утверждается председателем приемной комиссии.

Перед вступительным испытанием для поступающих проводится консультация по содержанию программы испытания, критериям оценки, предъявляемым требованиям, правилам поведения на испытании.

Форма вступительного испытания (в соответствии Положением о вступительных испытаниях УУНИТ): собеседование.

При проведении собеседования опрос одного поступающего продолжается не более 25 минут, включая время подготовки ответов на вопросы членов предметной комиссии.

Процедура собеседования оформляется листом собеседования.

Максимальная балл за устное собеседование – 100.

Абитуриент, не согласный с оценкой, полученной на ВИ и (или) в связи с нарушением процедуры проведения ВИ имеет право подать апелляцию. Процедура подачи и рассмотрения апелляции регламентируется Положением об апелляционной комиссии УУНиТ.

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА

Критериями оценки экзаменационного ответа, поступающего в магистратуру являются полнота, логичность, доказательность, прочность, осознанность знаний и теоретическая обоснованность суждений, самостоятельность в интерпретации информации, практическая направленность, уровень овладения профессиональными умениями менеджера и др. В случае тестирования являются правильные ответы на тестовые задания.

Результаты экзамена определяются по 100-балльной шкале, разброс баллов представлен ниже в таблице:

№	Критерии оценивания	Оценка
1	<p>Дан полный развернутый ответ на теоретический вопрос:</p> <p>грамотно использована научная терминология;</p> <ul style="list-style-type: none"> – четко сформулирована проблема, доказательно аргументированы выдвигаемые тезисы; – указаны основные точки зрения, принятые в научной литературе по рассматриваемому вопросу; – аргументирована собственная позиция или точка зрения, обозначены наиболее значимые в данной области научно-исследовательские проблемы. 	<p>85-100 баллов «отлично»</p>
2	<p>Дан в целом правильный ответ на теоретический вопрос:</p> <ul style="list-style-type: none"> – применяется научная терминология, но при этом допущена ошибка или неточность в определениях, понятиях; – проблема сформулирована, в целом доказательно аргументированы выдвигаемые тезисы; – имеются недостатки в аргументации, допущены фактические или терминологические неточности, которые не носят существенного характера; – высказано представление о возможных научно-исследовательских проблемах в данной области. 	<p>67-84 балла «хорошо»</p>
3	<p>Дан в основном правильный ответ на теоретический вопрос:</p> <ul style="list-style-type: none"> – названы и определены лишь некоторые основания, признаки, характеристики рассматриваемой проблемы; – допущены существенные фактические и (или) терминологические неточности; – собственная точка зрения недостаточно полно аргументирована; – не высказано представление о возможных научно-исследовательских проблемах в данной области. 	<p>50-66 баллов «удовлетворительно»</p>
4	<p>Дан фрагментарный ответ или неправильный ответ на теоретический вопрос из предложенного тематического раздела:</p> <ul style="list-style-type: none"> – отмечается отсутствие знания терминологии, научных оснований, признаков, характеристик рассматриваемой проблемы; – собственная точка зрения по данному вопросу не представлена. 	<p>0-49 баллов «неудовлетворительно»</p>

СОДЕРЖАНИЕ РАЗДЕЛОВ И ТЕМ ПРОГРАММЫ ВСТУПИТЕЛЬНОГО ИСПЫТАНИЯ

Тема 1. Введение в генетику и селекцию. Законы наследования признаков

1. Предмет генетики. Понятие о наследственности и изменчивости. Место генетики среди биологических наук.
2. Истоки генетики. Понятия: ген, генотип и фенотип.
3. Фенотипическая и генотипическая изменчивость, мутации.
4. Значение генетики для решения задач селекции, медицины, биотехнологии, экологии.
5. Понятие о генетической информации. Доказательства роли ядра и хромосом в явлениях наследственности. Локализация генов в хромосомах.
6. Основные закономерности наследования. Цели и принципы генетического анализа. Методы: гибридологический, мутационный, цитогенетический, популяционный, близнецовый, биохимический.
7. Закономерности наследования при моногибридном скрещивания, открытые Г.Менделем
8. Представление об аллелях и их взаимодействиях: полное и неполное доминирование, кодоминирование.

Тема 2. Взаимодействие неаллельных генов. Пол и механизмы его определения

1. Представление о генотипе как сложной системе аллельных и неаллельных взаимодействий генов. Плейотропное действие генов. Пенетрантность и экспрессивность.
2. Неаллельные взаимодействия: комплементарность, эпистаз, полимерия.
3. Хромосомное определение пола и наследование признаков, сцепленных с полом.
4. Наследование при нерасхождении половых хромосом. Балансовая теория определения пола. Гинандроморфизм.

Тема 3. Сцепленное наследование генов и процесс рекомбинации признаков

1. Значение работ школы Т.Моргана в изучении сцепленного наследования признаков. Особенности наследования при сцеплении. Группы сцепления.
2. Кроссинговер. Доказательства происхождения кроссинговера в мейозе и митозе на стадии четырех нитей. Цитологические доказательства кроссинговера.
3. Линейное расположение генов в хромосомах. Основные положения хромосомной теории наследственности по Т.Моргану.
4. Генетические карты, принцип их построения у эукариот. Использование данных цитогенетического анализа для локализации генов.

Тема 4. Мутационная изменчивость

1. Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Норма реакции генотипа. Адаптивный характер модификаций.
2. Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения, роль в эволюции и селекции.
3. Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Автополиплоиды, особенности мейоза и характер наследования. Аллополиплоиды.
4. Анеуплоидия: нуллисомии, моносомии, полисомии, их использование в генетическом анализе. Особенности мейоза и образования гамет у анеуплоидов, их жизнеспособность и плодовитость.
5. Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки: делеции, дупликации, инверсии, транслокации, транспозиции. Механизмы их возникновения, использование в генетическом анализе для локализации отдельных генов и составления генетических карт.
6. Классификация генных мутаций. Общая характеристика молекулярной природы возникновения генных мутаций: замена оснований, выпадение или вставка оснований (нонсенс, миссенс и фреймшифт типа).
7. Роль мобильных генетических элементов в возникновении генных мутаций и хромосомных перестроек.

Тема 5. Генетические процессы в популяции. Генетические основы селекции

1. Понятие о виде и популяции. Популяция как естественно-историческая структура. Понятие о частотах генов и генотипов. Закон Харди - Вайнберга, возможности его применения.
2. Генетическая гетерогенность популяций. Методы изучения природных популяций. Факторы динамики генетического состава популяции (дрейф генов), мутационный процесс, межпопуляционные миграции действие отбора.
3. Предмет и методология селекции. Генетика как теоретическая основа селекции. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости (Н.И. Вавилов).

Тема 6. Теория гена. Структура гена

1. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот (трансформация у бактерий, опыты с вирусами). Структура ДНК и РНК.
2. Свойства генетического кода. Доказательства триплетности кода.
3. Строение хромосом: хроматида, хромомеры, эухроматические и гетерохроматические районы хромосом. Изменения в организации морфологии хромосом в ходе митоза и мейоза.
4. Молекулярная организация хромосом прокариот и эукариот. Компоненты хроматина: ДНК, РНК, гистоны, другие белки. Уровни упаковки хроматина, нуклеосомы.
5. Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации. Понятие о репликоне.
6. Развитие представлений о структуре и функции гена

7. Репликация ДНК у прокариот. Репликация ДНК у эукариот
8. Подвижные генетические элементы, их разновидности, механизмы транспозиции, биологическая роль
9. Регуляция активности гена на уровне транскрипции. Особенности оперонной регуляции у прокариот.
10. Регуляция активности гена на уровне трансляции
11. Посттрансляционная регуляция активности гена

Тема 7. Генетика человека

1. Особенности человека как объекта генетических исследований.
2. Методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, онтогенетический, популяционный.
3. Изучение структуры и активности генома человека с помощью методов молекулярной генетики. Программа "Геном Человека".
4. Проблемы медицинской генетики. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях.
5. Хромосомные и генные болезни. Скрининг генных дефектов.
6. Болезни с наследственной предрасположенностью.

ДЕМОВЕРСИЯ ЭКЗАМЕНАЦИОННОГО ВАРИАНТА

Билет №1

1. Значение генетики для решения задач селекции, медицины, биотехнологии, экологии.
2. Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации. Понятие о репликоне.
3. Проблемы медицинской генетики. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции: учебник для студентов высших учебных заведений. – 2-е издание, перераб. и доп. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2010. – 720с.: ил. – Библиотека БашГУ, абонемент №3, 48 экземпляров.
2. Жимулев, И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс] / Жимулев И. Ф. — Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007 .— 480с. [URL:http://www.biblioclub.ru/book/57409/](http://www.biblioclub.ru/book/57409/)

Дополнительная литература:

1. Иванов В.И.Ю., Барышникова Н.В., Билеева Д.С., Дадали Е.Л., Константинова Л.М., Кузенова О.В., Поляков А.В. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. Академика РАМН Иванова В.И. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2007. – 638 с.: ил. – Библиотека БашГУ, абонемент №3, 48 экземпляров.
2. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс] : Учебник / Р. Г. Заяц [и др.] .— Минск : Высшая школа, 2012 .— 496 с. [URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=144379&sr=1](http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=144379&sr=1)
3. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики [Электронный ресурс] / Н.А. Курчанов .— 2-е изд., перераб. и доп. — Санкт-Петербург : СпецЛит, 2009 .— 192 с. [URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726](http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726)
4. Генетика и селекция [Электронный ресурс] : методические указания / Башкирский государственный университет; сост. Р.Р. Валиев .— Уфа : РИЦ БашГУ, 2009 [URL:https://elib.bashedu.ru/dl/corp/Valiev_sost_Genetika_i_selekcija_Met.uk_2009.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/corp/Valiev_sost_Genetika_i_selekcija_Met.uk_2009.pdf)
5. Основы генетики человека [Электронный ресурс] : учеб. пособие / БашГУ; Д. Д. Надыршина [и др.] .— Уфа : РИЦ БашГУ, 2014 [URL:https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf)
6. Генетика и селекция [Электронный ресурс]: методические указания / Башкирский государственный университет; сост. Р.Р. Валиев. — Уфа: РИЦ БашГУ, 2009. — Электрон. версия печ. публикации. — <[URL:https://elib.bashedu.ru/dl/corp/Valiev_sost_Genetika_i_selekcija_Met.uk_2009.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/corp/Valiev_sost_Genetika_i_selekcija_Met.uk_2009.pdf)>
7. Валиев, Р. Р. Медико-генетический словарь понятий и терминов [Электронный ресурс] / Р. Р. Валиев, Р. Р. Валиев, Э. К. Хуснутдинова; БашГУ. — Уфа: РИЦ БашГУ, 2011. — Электрон. версия печ. публикации. — <[URL:https://elib.bashedu.ru/dl/read/ValievHysnytdinovaMedeko-Genet.Slovar.Ponytii_i_Terminov.2011.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/read/ValievHysnytdinovaMedeko-Genet.Slovar.Ponytii_i_Terminov.2011.pdf)>

5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины

1. Универсальная база данных <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
2. База данных классической и молекулярной биологии www.molbiol.ru

3. Элементы. Сайт новостей фундаментальной науки:
<http://elementy.ru/news>
4. SCOPUS - <https://www.scopus.com>
5. Web of Science - <http://apps.webofknowledge.com>
6. Электронная библиотечная система «ЭБ БашГУ» -
<https://elib.bashedu.ru/>
7. Электронная библиотечная система издательства «Лань» -
<https://e.lanbook.com/>
8. Электронная библиотечная система «Университетская библиотека онлайн» - <https://biblioclub.ru/>
9. Научная электронная библиотека - elibrary.ru (доступ к электронным научным журналам) - https://elibrary.ru/projects/subscription/rus_titles_open.asp
10. Электронный каталог Библиотеки БашГУ -
<http://www.bashlib.ru/catalogi/>
11. Электронная библиотека диссертаций РГБ -<http://diss.rsl.ru/>