

ГОУ ВПО РОССИЙСКО-АРМЯНСКИЙ (СЛАВЯНСКИЙ) УНИВЕРСИТЕТ

Составлен в соответствии с государственными требованиями к минимуму содержания и уровню подготовки выпускников по указанному направлению 06.05.01. Биотехнология и биоинформатика и Положением «Об УМКД РАУ».

УТВЕРЖДАЮ:  
Директор А.А. Аракелян  
2023г.



Институт: Биомедицины и Фармации

Кафедра: Биотехнологии, биоинформатики и молекулярной биологии

Специальность: 06.05.01. Биотехнология и биоинформатика

АВТОР: к.б.н. Захарян Роксана Владиславовна

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЙ КОМПЛЕКС**

Дисциплина: Генетика

ЕРЕВАН

### **1. Аннотация:**

Генетика изучает механизмы наследственности и изменчивости живых организмов и является одной из основополагающих дисциплин в системе биологического образования. Целью данной дисциплины является формирование у студентов комплексного представления классической и молекулярной генетике, молекулярных механизмах хранения и реализации генетической информации в про- и эукариотических клетках, роли генетической изменчивости в развитии заболеваний и экспериментальных подходах, применяемых в генетических исследованиях. Данная дисциплина необходима для усвоения в будущем фундаментальных и прикладных направлений в биологии, биомедицины и биотехнологий.

### **2. Требования к исходным уровням знаний и умений студентов:**

Дисциплина базируется на знаниях, приобретенных студентами при изучении теоретических и методических основ молекулярной и клеточной биологии, биохимии, математики и статистики, .

### **3. Цель и задачи дисциплины:**

Целью данной дисциплины является формирование у студентов комплексного представления классической и молекулярной генетике, молекулярных механизмах хранения и реализации генетической информации в про- и эукариотических клетках, роли генетической изменчивости в развитии заболеваний и экспериментальных подходах, применяемых в генетических исследованиях. Задачей дисциплины является

Ознакомление студентов с основами классической и молекулярной генетики, методологией генетических экспериментов, а также фундаментальными и прикладными достижениями этой науки. Ознакомление студентов с вопросами общей генетики, наследования признаков при моно-, ди- и полигибридных скрещиваниях, цитологическими основами наследственности и хромосомной теорией наследственности.

Ознакомление студентов с вопросами тонкого строения генов, молекулярными механизмами наследственности и изменчивости у про- и эукариотических организмов, проблемы клеточной и генетической инженерии, геномики.

Ознакомление студентов с вопросами связи генетики с другими биологическими дисциплинами, а также той роли, которую играет сегодня эта наука в развитии биотехнологии, медицины, сельского хозяйства, охраны окружающей среды и социальных сфер жизни общества.

### **3. Требования к уровню освоения содержания дисциплины**

После прохождения дисциплины студент должен:

#### **знать:**

- закономерности наследования признаков при моно-, ди- и полигибридных скрещиваниях;
- биологические основы размножения растений и животных;
- клеточные, хромосомные, генные и молекулярные механизмы наследственности;
- механизмы изменчивости генетического материала;
- закономерности онтогенеза;
- основы генетики человека и его наследственных заболеваний;
- генетические основы селекции;
- вопросы экологической и популяционной генетики;

- задачи и возможности клеточной и генетической инженерии; принципы создания трансгенных растений и животных; основные подходы генотерапии;

**уметь:**

- проводить и анализировать генетический эксперимент,
- связывать данные генетики с достижениями цитологии, биологических основ размножения растений и животных, онтогенеза, эволюционной теории и селекции,
- связывать знания генетики с биохимией нуклеиновых кислот, молекулярной биологии, микробиологии, вирусологии и иммунологии,
- применять полученные знания в дальнейшей практической деятельности.

**владеть:**

- экспериментальными методами проведения молекулярно-генетических исследований и статистическими методами анализа данных в решении задач селекции, медицины,
- экологии и биотехнологии.

**5. Объем дисциплины и виды учебной работы по рабочему учебному плану**

Виды учебной работы	Всего часов	Количество часов по семестрам							
		— сем.	— сем.	— сем.	— сем.	—6— сем.	—7— сем.	—8— сем.	сем.
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
1. Общая трудоемкость изучения дисциплины по семестрам, в т. ч.:	504					180	180	144	
1.1. Аудиторные занятия, в т. ч.:	200					68	68	64	
1.1.1. Лекции	100					34	34	32	
1.1.2. Практические занятия тренингового типа, в т. ч.									
1.1.2.1. Обсуждение прикладных проектов (с защитой тезисов)									
1.1.2.2. Кейсы (анализ практич. ситуаций)									
1.1.2.3. Деловые игры, тренинги (а также ролевые игры, имитация ситуаций)									
1.1.3. Семинары (а также групповые обсуждения)									
1.1.4. Лабораторные работы (практич. эксперименты, демонстрац. опыты)	100					34	34	32	
1.1.5. Другие виды аудиторных занятий: Моделирование игрового взаимодействия (компьютерный тренажер)									
1.2. Самостоятельная работа	250					112	85	53	
2. Консультации									

3. Письменные домашние задания									
4. Контрольные работы	54						27	27	
5. Курсовые работы									
6. Эссе и рефераты									
7. Расчетно-графические работы									
8. Другие методы и формы занятий **									
9. Форма текущего контроля: Устный опрос на семинаре и тестирование умений									
10. Форма промежуточного контроля: 3 письменных контрольных по темам									
11. Форма итогового контроля:	экзамен	экзамен							

### 6. Методика формирования итоговой оценки

Распределение весов по формам контроля и оценки академической успеваемости

	Вес формы текущего контроля в результирующей оценке текущего контроля			Вес формы промежуточного контроля в итоговой оценке промежуточного контроля			Вес итоговых оценок промежуточных контролей в результирующей оценке промежуточного контроля	Вес оценки посещаемости, результирующей оценки промежуточных контролей и оценки итогового контроля в результирующей оценке итогового контроля
	M1 <sup>1</sup>	M2	M3	M1	M2	M3		
<b>Вид учебной работы/контроля</b>								
Контрольная работа						0.5		
Тест								
Курсовая работа								
Лабораторные работы								
Письменные домашние задания								
Эссе (реферативного типа)								
Устный опрос (семинарс.)			1					
Реферат								
Вес результирующей оценки текущего контроля в итоговых оценках промежуточных контролей						0.5		
Вес итоговой оценки 1-го промежуточного контроля								

<sup>1</sup> Учебный Модуль

в результирующей оценке промежут. Контролей								
Вес итоговой оценки 2-го промежуточного контроля в результирующей оценке промежут. контролей								
Вес итоговой оценки 3-го промежуточного контроля в результирующей оценке промежут. контролей т.д.						1		
Вес результирующей оценки промежуточных контролей в результир. оценке итогов. контроля								0.5
<b>Экзамен/зачет (оценка итогового контроля)</b>								0.5
	$\Sigma=1$	$\Sigma=1$	$\Sigma=1$	$\Sigma=1$	$\Sigma=1$	$\Sigma=1$	$\Sigma=1$	$\Sigma=1$

## 7. Содержание дисциплины:

### 7.1. Тематический план (Разделы дисциплины и виды занятий) по учебному плану:

Разделы и темы дисциплины	Всего часов	Лекции, часов	Практ. занятия, часов	Семинары, часов	Лабор., часов	Другие виды занятий, часов
<b>Раздел 1. Введение в генетику. Краткая история генетики</b>						
Тема 1.1. Предмет, цели и задачи генетики.		2			2	
Тема 1.2. Краткая история генетики.		2			2	
Тема 1.3. Структура и основные направления современной генетики.		2			2	
Тема 1.4. Методы генетических исследований.		4			4	
<b>Раздел 2. Законы Г. Менделя, суть и значение работ. Виды скрещиваний. Типы взаимодействия генов</b>						
Тема 2.1. Законы Г. Менделя, суть и значение работ.		3			3	
Тема 2.2. Типы взаимодействия аллельных и неаллельных генов.		3			3	
<b>Раздел 3. Материальные основы наследственности. Клеточный цикл.</b>						
Тема 3.1. Клеточное строение и наследственный материал прокариот и эукариот.		2			2	

Тема 3.2. Молекулярные основы наследственности		2			2	
Тема 3.3. Структура генома прокариот и эукариот.		2			2	
Тема 3.4. Виды и механизмы экспрессии генов.		2			2	
Тема 3.5. Клеточный цикл. Митоз. Мейоз, гаметогенез.		2			2	
<b>Раздел 4. Генетика пола. Сцепленное наследование. Кроссинговер.</b>						
Тема 4.1. Типы генетического определения пола.		2			2	
Тема 4.2. Наследование признаков, сцепленных с полом.		2			2	
Тема 4.3. Сцепленное наследование и кроссинговер. Цитологические доказательства.		2			2	
<b>Раздел 5. Внеядерное (цитоплазматическое) наследование.</b>						
Тема 5.1. Цитоплазматическая наследственность, общие представления.		2			2	
Тема 5.2. Особенности генетического материала цитоплазмы, отличие от хромосомной наследственности.		2			2	
<b>Раздел 6. Изменчивость. Мутагенез.</b>						
Тема 6.1. Причины и виды изменчивости признаков. Ненаследственная изменчивость.		2			2	
Тема 6.2. Наследственная изменчивость. Классификация мутаций.		2			2	
Тема 6.3. Мутагенез. Наследственные болезни.		3			3	
<b>Раздел 7. Генетическое картирование. Принципы построения цитологических и генетических карт. Физические карты хромосом.</b>						
Тема 7.1. Генетическое картирование.		2			2	
Тема 7.2. Основные принципы построения цитологических, генетических и физических карт.		2			2	
<b>Раздел 8. Изменения хромосом.</b>						
Тема 8.1. Типы генных мутаций.		3			3	
Тема 8.2. Хромосомные перестройки.		3			3	

Тема 8.3. Геномные мутации.		<b>3</b>			3	
<b>Раздел 9. Генетика человека. Эволюция и селекция. Закон Харди-Вайнберга.</b>						
Тема 9.1. Генетика человека.		<b>2</b>			2	
Тема 9.2. Генетика и эволюция. Дрейф генов.		<b>2</b>			2	
Тема 9.3. Селекция.		<b>2</b>			2	
Тема 9.4. Закон Харди-Вайнберга и его значение для изучения генетических процессов в популяциях.		<b>3</b>			3	
Тема 9.5. Генетический полиморфизм в популяциях. Виды, методы выявления, понятие частоты аллеля		<b>3</b>			<b>3</b>	
<b>Раздел 10. Менделевские типы наследования и их применения.</b>						
Тема 10.1. Кодоминантный тип наследования.		3			3	
Тема 10.2. Аутомно-доминантный тип наследования.		3			3	
Тема 10.3. Аутомно-рецессивный тип наследования.		3			3	
Тема 10.4. Х-сцепленный тип наследования.		3			3	
Тема 10.5. Летальные факторы и мультифакториальное наследование.		4			4	
<b>Раздел 11. Заболевания человека. Полногеномный поиск ассоциаций.</b>						
Тема 11.1. Генетические моногенные заболевания.		4			4	
Тема 11.2. Генетические полигенные заболевания.		4			4	
Тема 11.3. Методы диагностирования.		4			4	
Тема 11.4. Полногеномный поиск ассоциаций. Дизайн исследований и анализ данных.		4			4	
<b>ИТОГО</b>		<b>100</b>			<b>100</b>	

## 7.2. Содержание разделов и тем дисциплины:

### Раздел 1. Введение в генетику. Краткая история генетики

**Тема 1.1. Предмет, цели и задачи генетики.** Генетика – наука о закономерностях наследственности и изменчивости. Цели и задачи генетики. Место генетики в системе наук.

**Тема 1.2. Краткая история генетики.** Становление генетики как науки. Периоды классической и молекулярной генетики, основоположники науки.

**Тема 1.3. Структура и основные направления современной генетики.** Структура современной генетики. Фундаментальная и прикладная генетика. Основные направления и перспективы современной генетики.

**Тема 1.4. Методы генетических исследований.** Генетический анализ – общий принцип и основа для решения конкретных проблем генетики. Вклад Г. Менделя в создание и развитие гибридологического анализа. Цитогенетический, молекулярно-генетический, популяционно-статистический, генеалогический, близнецовый методы.

## **Раздел 2. Законы Г. Менделя, суть и значение работ. Виды скрещиваний. Типы взаимодействия генов**

**Тема 2.1. Законы Г. Менделя, суть и значение работ.** Гибридологический метод как основа генетического анализа. Генетическая символика. Правила записи скрещивания.

Первый закон Менделя (закон единообразия первого поколения). Моногибридное скрещивание. Второй закон Менделя (соотношение по генотипу и фенотипу). Закон чистоты гамет. Виды скрещиваний (реципрокное, возвратное, анализирующее). Доминирование и возможности управления им. Условия соблюдения законов Менделя. Неполное доминирование. Наследование при дигибридном скрещивании. Независимое наследование отдельных пар признаков. Числовые соотношения количества гамет, гибридов разных генотипов и фенотипов. Третий закон Менделя. Цитологические основы независимого комбинирования. Закономерности три- и полигибридного скрещивания.

**Тема 2.2. Типы взаимодействия аллельных и неаллельных генов.** Результаты расщепления при дигибридном скрещивании – основа для количественного анализа при взаимодействии генов. Типы взаимодействия генов. Комплементарность. Эпистаз. Доминантный и рецессивный эпистаз. Полимерия. Аллельные и неаллельные гены. Кумулятивная и некумулятивная полимерия. Явление трансгрессии. Модифицирующее действие генов. Гены-модификаторы. Эпхансеры и сайленсеры.

## **Раздел 3. Материальные основы наследственности. Клеточный цикл.**

**Тема 3.1. Клеточное строение и наследственный материал прокариот и эукариот.** Компоненты клетки, содержащие наследственный материал (ядро, митохондрии, хлоропласты). Особенности строения и общая организация наследственного материала прокариот и эукариот. эписомы и плазмиды.

**Тема 3.2. Молекулярные основы наследственности.** Молекулярные основы наследственности. Развитие представлений о наследственной роли и принципах структурной организации нуклеиновых кислот. Работы Э.Чаргаффа и его правила.

Работы по определению структуры ДНК, предлагаемые модели. Рентгеноструктурный анализ и модель двойной спирали ДНК Дж. Уотсона и Ф. Крика. ДНК - как носитель наследственной информации. Строение и формы молекул ДНК. Особенности структуры, функций и виды РНК. Репликация ДНК. Белки и ферменты репликации. Генетический код. Основные свойства генетического кода: вырожденность (избыточность), систематичность, помехоустойчивость. Кодирование аминокислот и терминирующие кодоны.

**Тема 3.3. Структура генома прокариот и эукариот.**

Геном. Геномика. Структура наследственного материала прокариот и эукариот. Развитие представлений о гене. Основные характеристики гена. Структура гена. Оперонный принцип организации генов у прокариот. Мозаичное строение генов эукариот. Экзоны и интроны. Свойства генов. Классификация генов. Структурная и регуляторная части генов. Расположение генов в



хромосомах. Строение хромосом. Теломеры.

**Тема 3.4. Виды и механизмы экспрессии генов.** Экспрессия генов. Виды экспрессии генов. Транскрипция в прокариотических и эукариотических клетках. Молекулярные механизмы транскрипции. Промотор. Терминатор. Механизмы РНК-процессинга. Сплайсинг и его механизмы. Альтернативный сплайсинг. Механизмы трансляции. Строение рибосомы. Инициация, элонгация, терминация. Стартовый кодон, антикодон, стоп-кодон. Функции т-РНК в трансляции. Эпигенетическая наследственность.

**Тема 3.5. Клеточный цикл. Митоз. Мейоз, гаметогенез. Деление клетки.** Клеточный цикл: интерфаза и митоз. Продолжительность периодов. Интеркинез и интервалы G1, S, G2. Митоз – главный способ деления клетки. Фазы митоза. Другие виды деления клетки.

Образование и развитие половых клеток. Мейоз. Биологическое и генетическое значение мейоза. Гаметогенез у животных. Оогенез и сперматогенез.

#### **Раздел 4. Генетика пола. Сцепленное наследование. Кроссинговер**

**Тема 4.1. Типы генетического определения пола.** Биология пола у растений и животных. Половой диморфизм. Первичные и вторичные половые признаки. Хромосомный и балансовый механизм определения пола. Роль условий среды в определении пола. Половая структура популяций.

**Тема 4.2. Наследование признаков, сцепленных с полом.** Наследование признаков, сцепленных с полом. Особенности схематического изображения. Нарушения, сцепленные с полом.

**Тема 4.3. Сцепленное наследование и кроссинговер. Цитологические доказательства.** Сцепление признаков и кроссинговер. Расщепление в потомстве гибрида при сцепленном наследовании. Основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана. Генетическое доказательство кроссинговера. Виды кроссинговера. Определение групп сцепления. Локализация гена.

#### **Раздел 5. Внеядерное (цитоплазматическое) наследование.**

**Тема 5.1. Цитоплазматическая наследственность, общие представления.** Реципрокные скрещивания и их результаты, как основа для предположения о цитоплазматическом характере наследования признака. Цитоплазматическая мужская стерильность. Восстановитель фертильности. Особенности схематического изображения генотипов и скрещивания, учитывающего цитоплазматическое наследование признака.

**Тема 5.2. Особенности генетического материала цитоплазмы, отличие от хромосомной наследственности.**

Цитоплазматические гены и ДНК. Генетический анализ цитоплазматических систем. Роль цитоплазматических генов в биогенезе клеточных органелл. Роль цитоплазматических генов в клеточной наследственности. Наследование через инфекцию и включения.

#### **Раздел 6. Изменчивость. Мутагенез.**

**Тема 6.1. Причины и виды изменчивости признаков. Ненаследственная изменчивость.**

Изменчивость, ее причины и виды. Ненаследственная (модификационная) и наследственная (мутационная, рекомбинационная) изменчивость. Причины и виды модификаций. Адаптивная и эволюционная роль модификаций.

**Тема 6.2. Наследственная изменчивость. Классификация мутаций.**

Рекомбинантная изменчивость. Молекулярные механизмы и типы генетической рекомби-

нации. Эволюционная роль рекомбинации. Мутационная изменчивость. Методы изучения мутаций. Принципы классификации мутаций. Причины и виды генных мутаций. Замены нуклеотидов, вставка или выпадение пары нуклеотидов и их последствия. Множественный аллелизм. Хромосомные перестройки (абберации). Внутрихромосомные перестройки: делеции, дефишенсы, дубликации, инверсии. Межхромосомные перестройки: транслокации. Эффект положения. Транспозиции: инсерционные элементы и транспозоны. Геномные мутации. Полиплоидия. Фенотипические эффекты полиплоидии. Автополиплоидия. Аллополиплоидия. Значение полиплоидии в эволюции и селекции.

### **Тема 6.3. Мутагенез. Наследственные болезни.**

Мутагенез. Частота мутаций гена и хромосом. Источники мутаций: ошибки репликации ДНК, ионизирующее излучение, химический мутагенез. Индуцированный мутационный процесс. Механизм действия мутагенов. Искусственный мутагенез. Ненаправленный и направленный мутагенез. Факторы риска генетических нарушений развития. Наследственные болезни и их классификация. Генные, хромосомные и мультифакториальные болезни человека. Типы наследования болезней. Медико-генетическое консультирование.

## **Раздел 7. Генетическое картирование. Принципы построения цитологических и генетических карт. Физические карты хромосом.**

### **Тема 7.1. Генетическое картирование.**

Генетическое картирование, цель построения генетических карт. Сцепление и хромосомная принадлежность. Расположение генетических маркеров относительно друг друга.

### **Тема 7.2. Основные принципы построения цитологических, генетических и физических карт.**

Основные принципы построения. Отличие между приведенными видами.

## **Раздел 8. Изменения хромосом.**

### **Тема 8.1. Типы генных мутаций.**

Причины и виды генных мутаций. Замены нуклеотидов, вставка или выпадение пары нуклеотидов и их последствия. «Горячие» точки геномов – метилированные участки молекул ДНК. Предмутационные изменения генетического материала и их переход в «истинные» мутации. Эффект последствия. Генные мутации прямые и обратные. Множественный аллелизм. Механизм возникновения серий множественных аллелей. Понятие о компаунде. Наследование при множественном аллелизме. Биологическое значение множественного аллелизма.

### **Тема 8.2. Хромосомные перестройки.**

Хромосомные перестройки (абберации). Внутрихромосомные перестройки: делеции, дефишенсы, дубликации, инверсии. Их последствия для организма. Межхромосомные перестройки: транслокации. Эффект положения. Транспозиции: инсерционные элементы и транспозоны. Цитологические методы обнаружения аббераций. Значение аббераций в эволюции.

### **Тема 8.3. Геномные мутации.**

Геномные мутации. Полиплоидия. Фенотипические эффекты полиплоидии. Искусственное получение полиплоидов. Автополиплоидия. Сбалансированные и несбалансированные полиплоиды. Образование гамет и особенности схематического изображения скрещивания полиплоидов. Аллополиплоидия. Амфидиплоидия как механизм получения плодовых аллополиплоидов. Значение полиплоидии в эволюции и селекции организмов. Естественная и экспериментальная полиплоидия организмов. Анеуплоидия (гетероплоидия): нулисомии, моносомии, полисомии. Особенности мейоза и образования гамет у анеуплоидов. Жизнеспособность и плодовитость анеуплоидных форм. Гаплоидия и ее практическое значение.

## **Раздел 9. Генетика человека. Эволюция и селекция. Закон Харди-Вайнберга.**

### **Тема 9.1. Генетика человека.**

Человек, как объект генетических исследований. Методы генетики человека. Наследование и изменчивость признаков у человека. Классические мутации у человека

### **Тема 9.2. Генетика и эволюция. Дрейф генов.**

Популяция и ее генетическая структура. Закон Харди-Вайнберга по распределению фенотипических групп и генотипов в популяции. Факторы динамики популяции. Биохимические возможности оценки гетерогенности популяции (электрофорез белков, состав РНК и т.п.). Факторы генетической динамики популяций. Процесс гомозиготизации. Роль мутационного процесса в генетической динамике популяции. Мутационный груз в популяциях и его возрастание в связи с загрязнением окружающей среды физическими и химическими мутагенами. Ненаправленность мутационного процесса. Эволюционные процессы в популяции. Стабилизирующий, дизруптивный и элиминирующий виды естественного отбора. Поток генов, популяционные волны (волны жизни), дрейф генов, инбридинг, изоляция, их специфичность и роль в динамике генных частот. Понятие об адаптивной (селективной) ценности генотипов.

Значение генетики в развитии эволюционной теории, для экологии, в комплексе проблем охраны природы. Меры по сохранению генофонда планеты

### **Тема 9.3. Селекция.**

Генетика как теоретическая основа селекции. Значение частной и сравнительной генетики растений, животных и микроорганизмов в селекции. Селекция как наука и технология.

Предмет и методы исследования. Учение об исходном материале в селекции. Центры происхождения культурных растений по Н. И. Вавилову. Понятие о породе, сорте, штамме. Источники изменчивости для отбора. Комбинативная изменчивость. Принципы подбора пар для скрещивания. Мутационная изменчивость. Использование индуцированной мутационной изменчивости в селекции растений и микроорганизмов (продуцентов антибиотиков, витаминов, аминокислот). Роль полиплоидии в повышении продуктивности сельскохозяйственных растений.

### **Тема 9.4. Закон Харди-Вайнберга и его значение для изучения генетических процессов в популяциях.**

Определение закона. Следствие закона. Сцепленные с полом аллели, аутосомные аллели.

Процесс миграции. Формула расчета равновесных состояний. Примеры аллелей.

### **Тема 9.5. Генетический полиморфизм в популяциях. Виды, методы выявления, понятие частоты аллеля**

Понятие о полиморфности. Расчет значений полиморфности. Высоко- и слабополиморфные локусы. Наблюдаемая и ожидаемая гетерозиготность, формула расчета. Генетический дрейф и формула расчета. Классическая и балансовые модели структуры популяции, примеры аллели.

## **Раздел 10. Менделевские типы наследования и их применения.**

### **Тема 10.1. Кодоминантный тип наследования.**

Группы крови как пример кодоминантный тип наследования. Отличия между неполным и кодоминантным типом наследования.

### **Тема 10.2. Аутосомно-доминантный тип наследования.**

Аутосомно-доминантные заболевания.

### **Тема 10.3. Аутосомно-рецессивный тип наследования.**

Аутосомно-рецессивные заболевания.

### **Тема 10.4. X-сцепленный тип наследования.**

Наследование признаков и заболевания, сцепленных с полом.

### **Тема 10.5. Летальные факторы и мультифакториальное наследование.**

Действие генов-модификаторов. Плейотропия. Летальное действие гена. Влияние факторов внешней среды на реализацию генотипа. Пенетрантность, экспрессивность и норма реакции.

### **Раздел 11. Заболевания человека. Полногеномный поиск ассоциаций.**

#### **Тема 11.1. Генетические моногенные заболевания.**

Молекулярно-генетические механизмы развития семейной Средиземноморской лихорадки. «founder» мутации.

#### **Тема 11.2. Генетические полигенные заболевания.**

Болезни стареющей популяции. Наследственная предрасположенность и генетический риск. Связь генотипа и факторов окружающей среды.

#### **Тема 11.3. Лабораторные методы диагностики.**

Методы забора и хранения образцов для генетического анализа, экстрагирования нуклеиновых кислот из тканей позвоночных животных. Расшифровка электрофореграмм. Методы мультилокусных маркеров ДНК. ПЦР-анализ. Электрофорез ПЦР-продуктов в агарозном геле, документирование электрофорерамм.

#### **Тема 11.4. Полногеномный поиск ассоциаций. Дизайн исследований и анализ данных.**

Методы высокопроизводительного секвенирования и микрочипов в анализе генетических ассоциаций. Особенности анализа полногеномных данных.

## 8. Учебно-методическое обеспечение дисциплины

### 8.1. Рекомендуемая литература:

1. Генетика, Никольский, Владимир Иванович, 2010г.
2. Генетика, Граник, Владимир Григорьевич, 2011г.
3. Генетика. Эволюция. Культура, Гуськов, Евгений Петрович, 2007г.
4. Генетика и происхождение видов, Добжанский, Феодосий Григорьевич, 2010г.
5. Никольский, В.И. Генетика / В.И. Никольский. - М.: Академия, 2010. - 248 с. 97 экз.
6. Кайданов Л.З. Генетика популяций. - М.: Высшая школа, 1996. - 320 с.
7. Хедрик Ф. Генетика популяций. - М.: Техносфера, 2003. - 592 с.

#### **б) Другие источники**

База знаний по биологии человека - <http://humbio.ru/>

Биомолекула - <http://biomolecula.ru/>

Классическая и молекулярная биология - <http://olig.ru/>

Элементы большой науки - <http://elementy.ru/>

Энциклопедия Кругосвет - <http://www.krugosvet.ru/>

## 8.2. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Компьютер.

Интернет.

Компьютерный проектор.