

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:

ФИО: Лужанин Владимир Геннадьевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 19.01.2026 10:19:21

Уникальный программный ключ: «Пермская государственная фармацевтическая академия»
d56ba45a9b6e5c64a319e2c5ae3bb20d4b840af0
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра ботаники и фармацевтической биологии

УТВЕРЖДЕНА

решением заседания кафедры

Ботаники и фармацевтической биологии

протокол № 5 от «04» июня 2025 г.

МЕТОДИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Б1.О.09 Основы генетики и молекулярная биология

(Шифр и полное название дисциплины)

Направление подготовки: 19.03.01 Биотехнология

Профиль программы: Фармацевтическая биотехнология

Год набора: 2026

Пермь, 2025 г.

1. Рекомендации по подготовке к лекционным занятиям.

Изучение дисциплины требует систематического и последовательного накопления знаний, следовательно, пропуски отдельных тем не позволяют глубоко освоить предмет. Именно поэтому контроль над систематической работой обучающихся всегда находится в центре внимания кафедры.

Обучающимся необходимо:

- перед каждой лекцией просматривать рабочую программу дисциплины, что позволит сэкономить время на записывание темы лекции, ее основных вопросов, рекомендуемой литературы;
- перед очередной лекцией необходимо просмотреть по конспекту материал предыдущей лекции; при затруднениях в восприятии материала следует обратиться к основным литературным источникам; если разобраться в материале не удается, то необходимо обратиться к преподавателю на семинарских занятиях.

2. Рекомендации по подготовке к лабораторным занятиям.

Обучающимся следует:

- приносить с собой рекомендованную преподавателем литературу к конкретному занятию;
- до очередного лабораторного занятия по рекомендованным литературным источникам проработать теоретический материал соответствующей темы занятия и отработать задания, определённые для подготовки к лабораторному занятию;
- при подготовке к лабораторным занятиям следует использовать не только лекции, но и учебную литературу;
- в начале занятий задать преподавателю вопросы по материалу, вызвавшему затруднения в его понимании.

Вопросы для самопроверки

Вопросы для самопроверки по теме 1.1. Молекулярные основы наследственности, биосинтез белка.

1. Строение и свойства молекулы ДНК: редупликация и репарация.
2. Типы РНК и их функции.
3. Ген, геном, генетический код. Свойства генетического кода.
4. Компактизация ДНК.
5. Строение и морфологические типы хромосом. кариотип.
6. Биосинтез белка: транскрипция, процессинг, трансляция.
7. Регуляция биосинтеза белка.
8. Формирование первичной, вторичной, третичной и четвертичной структуры белка.

Вопросы для самопроверки по теме 2.1. Основные закономерности наследования признаков (законы Менделя). Взаимодействие аллельных генов.

1. Предмет, методы, основные задачи генетики. Место генетики в системе естественных наук. Методы генетики. Основные разделы современной генетики и их взаимосвязь.
2. Краткая история развития генетики. Перспективы развития и основные задачи современной генетики. Генетика как теоретическая основа биотехнологии и селекции. Значение генетики для решения фундаментальных и прикладных задач медицины, биотехнологии.
3. Основные понятия генетики. Основные закономерности наследования признаков. 4. Моногибридное скрещивание. Основы гибридологического метода. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании.
4. Первый и второй законы Менделя. Закон чистоты гамет, его цитологические основы.

5. Анализирующее скрещивание.

6. Дигибридное и полигибридное скрещивание. Третий закон Менделя.

7. Взаимодействие аллельных генов. Определение, характеристика наследования. Типы взаимодействия аллельных генов: полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование, множественные аллели, сверхдоминирование.

Вопросы для самопроверки по теме 2.2. Взаимодействие неаллельных генов. Пенетрантность, экспрессивность.

1. Взаимодействие неаллельных генов. Определение. Типы взаимодействия неаллельных генов. Комплементарность.

2. Эпистаз доминантный и рецессивный.

3. Полимерия: кумулятивная и некумулятивная.

4. Плейотропия. Первичная и вторичная плейотропия.

5. Пенетрантность и экспрессивность.

Вопросы для самоподготовки по теме 2.3. Хромосомная теория наследственности. Группы сцепления. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.

1. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана, ее основные положения.

2. Сцепленное наследование признаков. Группы сцепления. Типы сцепления. Кроссинговер. Двойной и множественный кроссинговер. Роль кроссинговера и рекомбинации генов в эволюции и селекции организмов.

3. Принципы построения генетических карт. Факторы, влияющие на частоту перекреста хромосом. Генетические и цитологические карты хромосом.

4. Хромосомы вирусов, прокариот и клеточных органелл эукариот.

5. Кариотип и идиограмма. Дифференциальные окраски хромосом. Упаковка ДНК в хромосомах. Политенные хромосомы.

6. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.

7. Хромосомное определение пола и наследование признаков, сцепленных с полом. Генетические и цитологические особенности половых хромосом. Крисс-кросс наследование.

8. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки.

Вопросы для самоподготовки по теме 3.1 Наследственность и изменчивость. Классификация мутаций.

1. Типы наследственности.

2. Классификация форм изменчивости (фенотипическая и генотипическая).

3. Ненаследственная изменчивость.

4. Комбинативная изменчивость.

5. Мутационная изменчивость. Классификация мутаций по характеру изменений фенотипа, генотипа. Спонтанные и индуцированные мутации. Мутагены.

6. Генные, хромосомные, геномные мутации. Цитологические и генетические методы обнаружения хромосомных мутаций. Понятие полиплоидии.

Вопросы для самоподготовки по теме 4.1. Структура и функции гена. Внехромосомные факторы наследственности. Способы генетической рекомбинации у прокариот.

1. Структура и функции гена (вирусы, прокариоты и эукариоты).

2. Внехромосомные факторы наследственности: плазмиды, транспозоны, инсерционные последовательности.

3. Способы генетической рекомбинации у прокариот (трансдукция, коньюгация, трансформация).

4. Молекулярное маркирование. Геномные библиотеки. Методы выделения ДНК, РНК. Гибридизация ДНК. Понятие о химическом синтезе генов, секвенировании ДНК, полимеразной

цепной реакции. Биологическая роль ПЦР. Метод ДНК-зондов. Определение последовательности нуклеотидов (секвенирование). Использование методов анализа ДНК в современной медицине.

Вопросы для самоподготовки по теме 4.2. Экспрессия генетического материала (репликация, транскрипция, трансляция) у прокариот и эукариот.

1. Регуляция транскрипции у прокариот и эукариот.
2. Ген-регулятор, оперон, структурные гены, промотор.
3. Типы оперонов.

Вопросы для самоподготовки по теме 5.1. Основы генетической инженерии и селекции микроорганизмов.

1. Генетическая инженерия: генная, геномная, хромосомная.
2. Компоненты генноинженерного эксперимента: векторы, ферменты (рестриктазы, лигазы и др.), реципиентные клетки.
3. Этапы и компоненты генной и геномной инженерии.
4. Соматическая гибридизация как метод геномной (клеточной) инженерии.
5. Использование генной инженерии для получения микроорганизмов продуцентов биологически активных соединений. Селекция продуцентов аминокислот, антибиотиков и др. БАВ.

Вопросы для самоподготовки по теме 6.1. Генетика человека. Методы генетики человека. Генетика популяций. Закон Харди-Вайнберга.

1. Человек как объект генетики.
2. Генеалогический метод. Составление и анализ родословной.
3. Близнецовый метод. Монозиготные и дизиготные близнецы.
4. Дерматоглифика при диагностике наследственных заболеваний.
5. Суть цитогенетического метода. Объекты исследования. Метод полового хроматина (тельце Барра).
6. Биохимический метод в диагностике наследственных заболеваний, связанных с нарушением обмена веществ.
7. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Понятие о популяции. Частоты аллелей и генотипов. Процессы, нарушающие равновесие частот генов в популяциях человека.

Вопросы для самоподготовки по теме 6.2. Медицинская генетика. Наследственные заболевания. 1. Современные направления развития медицинской генетики.

2. Генетические технологии: сканирующие (поиск новых генов/аллелей), скринирующие (детекция известных генов /аллелей), экспрессия генов.
3. Хромосомные технологии. Протеомные технологии. Биоинформатика.
4. Наследственные заболевания. Принципы классификации: на основе характера наследования, на основе клинических проявлений.
5. Моногенные заболевания, определение, принципы классификации: с аутосомно-доминантным типом наследования; с аутосомно-рецессивным типом наследования; Х-сцепленные доминантные; Х-сцепленные рецессивные; заболевания У-сцепленные.
6. Хромосомные заболевания. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека. Этиология и цитогенетика, классификация, патогенез хромосомных болезней. Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов.
7. Наследственные нарушения обмена клеточных органелл. Митохондриальные болезни. Классификация митохондриальных болезней. Клиническая диагностика митохондриальных заболеваний. Лабораторная диагностика митохондриальных заболеваний.

Вопросы для самоподготовки по теме 6.3. Медико-генетическое консультирование. Профилактика и лечение наследственных заболеваний.

1. Принципы диагностики наследственных заболеваний, применение, показания.
2. Клинико-генеалогический метод.
3. Лабораторные методы диагностики. ДНК-диагностика наследственных болезней.
4. Принцип и применение метода полимеразной цепной реакции (ПЦР), принцип и применение блот-гибридизации по Саузерну, методы разделения фрагментов ДНК. Секвенирование ДНК.
5. Новые технологии ДНК-диагностики наследственных заболеваний.
6. Генетические основы профилактики наследственной патологии. Виды профилактики.
7. Организационные формы профилактики: медико-генетическое консультирование, пренатальный скрининг, неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена веществ.
8. Медико-генетическое консультирование: задачи, показания к консультированию, диагностика, прогнозирование, заключение консультирования, советы.
9. Лечение наследственных заболеваний. Генотерапия болезней человека.

4. Фонд оценочных средств по дисциплине

3. Рекомендации по работе с литературой.

Любая форма самостоятельной работы студента начинается с изучения соответствующей литературы, как в библиотеке, так и дома.

Рекомендации студенту:

- выбранный источник литературы целесообразно внимательно просмотреть; следует ознакомиться с оглавлением, прочитать аннотацию и предисловие; целесообразно ее пролистать, рассмотреть иллюстрации, таблицы, диаграммы, приложения; такое поверхностное ознакомление позволит узнать, какие главы следует читать внимательно, а какие прочитать быстро;

- в книге или журнале, принадлежащие самому студенту, ключевые позиции можно выделять маркером или делать пометки на полях; при работе с Интернет-источником целесообразно также выделять важную информацию;

- если книга или журнал не являются собственностью студента, то целесообразно записывать номера страниц, которые привлекли внимание, позже следует вернуться к ним, перечитать или переписать нужную информацию; физическое действие по записыванию помогает прочно заложить данную информацию в «банк памяти».

Выделяются следующие виды записей при работе с литературой:

Конспект - краткая схематическая запись основного содержания научной работы. Целью является не переписывание литературного источника, а выявление системы доказательств, основных выводов. Конспект должен сочетать полноту изложения с краткостью.

Цитата - точное воспроизведение текста. Заключается в кавычки. Точно указывается страница источника.

Тезисы - концентрированное изложение основных положений прочитанного материала.

Аннотация - очень краткое изложение содержания прочитанной работы.

Резюме - наиболее общие выводы и положения работы, ее концептуальные итоги.

Записи в той или иной форме не только способствуют пониманию и усвоению изучаемого материала, но и помогают вырабатывать навыки ясного изложения в письменной форме тех или иных теоретических вопросов.

4. Рекомендации по подготовке доклада с презентацией.

Доклад - краткое информативное сообщение по конкретному вопросу (теме). При подготовке доклада необходимо изучить и проанализировать не менее 5 - 10 различных литературных источников. Составление доклада следует начинать с составления плана, согласно которому излагается весь текст, в конце подвести итоги и сформулировать основные выводы. Доклад должен быть логично выстроен и структурирован.

Обязательные составляющие доклада:

1. Вступление (часть приветствия).
2. Введение (здесь формулируются актуальность, обоснование темы, цели и задачи).
3. Основная часть (в ней содержится материал по теме, анализ результатов).
4. Заключение (в этом разделе докладчик подводит итоги, формулирует выводы).

Требования к оформлению устного доклада:

1. Продолжительность доклада должна составлять 8 - 10 минут. Доклад обязательно должен сопровождаться компьютерной презентацией. На освещение одного слайда презентации должно отводиться не менее 30 секунд. Рекомендуемый объем презентации - 10 - 15 слайдов.
2. Во время доклада можно пользоваться написанным планом и любой другой информацией (например, числовыми данными), но доклад не должен полностью читаться по бумаге.
3. В докладе следует избегать чрезмерного количества узкоспециализированных терминов. В случае если это невозможно, нужно пояснить их значение (при необходимости использовать для этого рисунки и схемы).
4. Свои мысли нужно излагать грамотно, ясно и однозначно.
5. При выступлении использовать научный стиль изложения, приводить примеры, цитаты и т.д.
6. После выступления необходимо ответить на вопросы слушателей.

Общие требования к представлению презентации:

1. Презентация должна сопровождать доклад и наглядно иллюстрировать тему. Компьютерная презентация призвана иллюстрировать доклад, поэтому она должна содержать достаточное количество рисунков, графиков, диаграмм, таблиц, карт, схем, фотографий.
2. В презентации не должно быть больших блоков текста.
3. Все надписи должны быть сделаны крупным шрифтом, чтобы их было видно (размер шрифта должен быть не менее 24).
4. Дизайн должен быть простым и лаконичным. Все надписи и рисунки должны быть хорошо заметны и четко отличаться по цвету от фона слайда.
5. Необходимо использовать все поле слайда, не оставляйте свободное пространство.
6. Каждый слайд должен иметь заголовок. Слайды должны быть пронумерованы.
7. Презентация оформляется в редакторе MS Power Point.
8. Общий порядок слайдов: титульный (тема, ФИО докладчика, группа, курс), план презентации, основная часть, заключение (выводы), спасибо за внимание.

Примерные темы докладов с презентацией:

1. Особенности внутриутробного периода развития человека.
2. Критические периоды развития в эмбриогенезе человека.
3. Тератогенные факторы среды, влияющие на здоровье будущего ребенка.
4. Ювенильный период развития человека:

Рост и развитие: определение, регуляция ростовых процессов у человека, взаимоотношения между ростом и развитием.

5. Репродуктивный период онтогенеза человека: характеристика, продолжительность, отличительные особенности.
6. Сенильный период развития: изменение органов и систем органов в процессе старения организма; проявления старения на молекулярном, субклеточном и клеточном уровне.
7. Теории старения : свободнорадикальная, теория апоптоза, элевационная (автор - Дильман), теломерная, адаптационно-регуляторная теория.
8. Смерть – завершающий этап онтогенеза. Клиническая и биологическая смерть.
9. Клеточная дифференцировка в онтогенезе. Использование стволовых клеток в медицине и биотехнологии.

5. Рекомендации по решению ситуационных задач по молекулярной генетике.

Для успешного решения ситуационных задач по молекулярной генетике необходимо

- Разобраться в строении хромосом, молекул белков, ДНК и РНК, процессах репликации, транскрипции и трансляции;
- Подробно рассмотреть последовательность и суть процессов, протекающих в клетке при митозе и мейозе;
- Научиться пользоваться таблицей генетического кода.

В ходе выполнения задания необходимо:

- Теоретически обосновать каждое действие, то есть указать, какие правила и закономерности используются на разных этапах решения;
- Аккуратно оформить ход решения, правильно записать схемы строения молекул;
- В конце решения дать ответы на все вопросы задачи.