

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»

**Обнинский институт атомной энергетики –**

филиал федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего  
образования «Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»

**(ИАТЭ НИЯУ МИФИ)**

Отделение биотехнологии

Утверждено на заседании  
УМС ИАТЭ НИЯУ МИФИ  
Протокол от 30.08.202\_  
№ 3-8/202\_

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

Популяционная генетика радиационных эффектов

---

*название дисциплины*

для студентов направления подготовки

06.03.01 Биология

---

*Код, направления подготовки*

Образовательная программа

*Радиобиология*

---

Форма обучения: очная

г. Обнинск 202\_ г.

## 1. Цель изучения дисциплины:

- изучение наследственности и изменчивости организмов на популяционном уровне – свойств, являющихся основой эволюции;
- знание популяционной и эволюционной генетики радиационных эффектов необходимо студентам для ясного представления о происходящих в популяциях генетических процессах, которые обеспечивают в свою очередь биологическую эволюцию видов.

## Задачи изучения дисциплины:

- дать представление о генетической структуре популяций;
- изучить факторы, влияющие на динамику популяции;
- изучить основные понятия эволюционной генетики.

## 2. Место учебной дисциплины в структуре ООП бакалавриата

Дисциплина «Биология человека» реализуется в рамках обязательной части, формируемой участниками образовательных отношений; Дисциплина изучается на 4 курсе в 7 семестре.

Требованиями к входным знаниям для освоения дисциплины «Популяционная генетика радиационных эффектов» является знание школьного курса биологии.

Освоение компетенции ОПК-3 начинается на дисциплинах «Общая биология», «Генетика и эволюция».

Изучение данной дисциплины предваряет изучение таких дисциплин как «Современные проблемы биологии», «Компьютерные технологии в науке и производстве». Курс включает научные данные, отобранные для создания связанной картины процессов, лежащих в основе свойств живой системы, происхождения и разнообразия видов. Материал данного курса имеет максимальную степень объективности и гипотетичности, которая должна быть свойственна доброкачественному научному обзору. В связи с этим студентам необходимо было получить знания, которые способствовали бы дальнейшему развитию уважения к историческому наследию и культурным традициям своей страны, пониманию пути ее развития.

Дисциплина «Биология человека» реализуется в рамках обязательной части, формируемой участниками образовательных отношений; изучается на 2 курсе в 3 семестре.

## 5. Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам занятий) и на самостоятельную работу обучающихся

**Общая трудоемкость дисциплины:** Общая трудоемкость (объем) дисциплины составляет 3 зачетных единицы (з.е.), 108 академических часа.

### 5.1. Объём дисциплины по видам учебных занятий (в часах)

Вид учебной работы	Всего	Семестр
	часов	7-й
Аудиторные занятия (всего)	48	48
<i>в том числе:</i>		
лекции	16	16

практические занятия/ семинары	32	32
лабораторные работы	-	-
<i>в том числе:</i>		
интерактивные формы обучения (лекции)		
интерактивные формы обучения (практические занятия/семинары)		
Самостоятельная работа студента (всего)	60	60
<i>в том числе:</i>		
курсовой проект (работа)		
расчетно-графические работы		
реферат	60	60
Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен) часов		зачет
<b>ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ</b>		
час	108	108
зач.ед.	3	3

**6. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий**

**6.1. Разделы дисциплины и трудоемкость по видам учебных занятий (в академических часах)**

*Для очной формы обучения*

№ п/п	Наименование раздела /темы дисциплины	Общая трудоём- кость всего (в часах)	Виды учебных занятий, включая самостоятельную работу обучающихся и трудоёмкость (в часах)			СРО	Формы текущего контроля успеваемости
			Аудиторные учебные занятия				
			Лек	Сем/Пр	Лаб		
<b>1</b>	<b>Раздел 1. Теоретические принципы популяционной генетики. Наследственная гетерогенность популяций.</b>	<b>38</b>	<b>6</b>	<b>12</b>	<b>-</b>	<b>20</b>	
1.1	Тема. Оценка частот генов. Правило Харди-Вайнбрга		2	4		6	Контрольная работа, устный опрос, решение ситуационных задач
1.2	Тема. Факторы эволюции		2	4		6	Контрольная работа, устный опрос
1.3	Тема.		2	4		8	Контрольная

	Генетический полиморфизм популяций. Наследственный полиморфизм белков						работа, устный опрос, решение ситуационных задач
<b>2.</b>	<b>Раздел 2. Роль естественного отбора в поддержании полиморфизма белков и ДНК. Генетика популяций и эволюция.</b>	<b>32</b>	<b>4</b>	<b>8</b>		<b>20</b>	
2.1	<b>Тема.</b> Анализ стационарных распределений генных частот.		1	3		6	Контрольная работа, устный опрос, решение ситуационных задач
2.2	<b>Тема.</b> Анализ распределения генотипов и корреляции генных частот в последовательных поколениях одних и тех же субпопуляций.		1	3		6	Контрольная работа, устный опрос, решение ситуационных задач
2.3	<b>Тема.</b> Вид и видообразование. Генетический мономорфизм вида как реальное природное явление.		2	2		8	Контрольная работа, устный опрос, решение ситуационных задач
<b>3</b>	<b>Раздел 3. Популяционно-генетические аспекты проблемы «Человек и биосфера»</b>	<b>38</b>	<b>6</b>	<b>12</b>		<b>20</b>	<b>Контрольная работа, устный опрос, решение ситуационных задач</b>
3.1	<b>Тема.</b> Задача генетического мониторинга и теоретические подходы к ее решению.		3	6		10	Контрольная работа, устный опрос, решение ситуационных задач, доклады, рефераты
3.2	<b>Тема.</b> Генетические процессы в современных популяциях человека.		3	6		10	Контрольная работа, устный опрос, решение ситуационных задач

	<b>Всего по дисциплине</b>	108	16	32		60	
--	----------------------------	-----	----	----	--	----	--

Прим.: *Лек* – лекции, *Сем/Пр* – семинары, *практические занятия*, *Лаб* – лабораторные занятия, *СРО* – самостоятельная работа обучающихся

## 6.2. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам)

*Лекционный курс*

№	Наименование раздела /темы дисциплины	Содержание
1.	<b>Теоретические принципы популяционной генетики. Наследственная гетерогенность популяций.</b>	<b>Тема.</b> Оценка частот генов. Правило Харди-Вайнбрга <b>Тема.</b> Факторы эволюции <b>Тема.</b> Генетический полиморфизм популяций. Наследственный полиморфизм белков
2.	<b>Раздел 2. Роль естественного отбора в поддержании полиморфизма белков и ДНК. Генетика популяций и эволюция.</b>	
2.2	<b>Тема.</b> Анализ распределения генотипов и корреляции генных частот в последовательных поколениях одних и тех же субпопуляций.	Анализ распределений генотипов на ранних и поздних стадиях онтогенеза. Оптимальное генное разнообразие популяции как мера ее адаптационного максимума.
2.3	<b>Тема.</b> Вид и видообразование. Генетический мономорфизм вида как реальное природное явление.	Генетический мономорфизм вида как реальное природное влияние. Особенности межвидовой изменчивости полиморфных и мономорфных генов.
3.	<b>Раздел 3. Популяционно-генетические аспекты проблемы «Человек и биосфера»</b>	
3.1	<b>Тема.</b> Задача генетического мониторинга и теоретические подходы к ее решению.	Генетический мониторинг сельскохозяйственных популяций.
3.2	<b>Тема.</b> Генетические процессы в современных популяциях человека.	Генетические процессы в современных популяциях человека: окружающая среда и проблема генетического груза.

*Практические занятия*

№	Наименование раздела /темы дисциплины	Содержание
2.	<b>Раздел 2. Роль естественного отбора в поддержании полиморфизма белков и ДНК. Генетика популяций и эволюция.</b>	
2.2	<b>Тема.</b> Анализ распределения генотипов и корреляции генных частот в последовательных поколениях одних и тех	Анализ распределений генотипов на ранних и поздних стадиях онтогенеза. Оптимальное генное разнообразие популяции как мера ее адаптационного максимума.

	же субпопуляций.	
2.3	<b>Тема.</b> Вид и видообразование. Генетический мономорфизм вида как реальное природное явление.	Генетический мономорфизм вида как реальное природное влияние. Особенности межвидовой изменчивости полиморфных и мономорфных генов.
<b>3. Раздел 3. Популяционно-генетические аспекты проблемы «Человек и биосфера»</b>		
3.1	<b>Тема.</b> Задача генетического мониторинга и теоретические подходы к ее решению.	Генетический мониторинг сельскохозяйственных популяций.
3.2	<b>Тема.</b> Генетические процессы в современных популяциях человека.	Генетические процессы в современных популяциях человека: окружающая среда и проблема генетического груза.

*Лабораторные занятия*

*Не предусмотрены*

## **7. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине**

Для самостоятельной работы, подготовки к выполнению лабораторных работ разработаны следующие методические рекомендации и пособия:

1. Амосова Н.В., Егорова Е.И., Иголкина Ю.В. Лабораторный практикум по курсу «Общая биология». Обнинск: ИАТЭ, 2004. – 64 с.
2. Егорова Е.И. Тесты и задания для самостоятельной работы по общей биологии. Обнинск: ИАТЭ, 2005. – 72 с.
3. Амосова Н.В., Егорова Е.И. Учебно-методическое пособие по общей биологии. Обнинск: ИАТЭ, 2006. – 122 с.
4. Амосова Н.В., Егорова Е.И. Сборник задач по молекулярной биологии и генетике. Обнинск: ИАТЭ, 2007. – 40 с.
5. Амосова Н.В., Гераськин С.А., Сарапульцева Е.И. и др. Биологический контроль окружающей среды. Генетический мониторинг. Москва: Издательский центр «Академия». – 2010. – 207 с.
6. Тестовые задания по темам на электронном носителе.

## **8. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

### **8.1. Связь между формируемыми компетенциями и формами контроля их освоения**

<b>№ п/п</b>	<b>Контролируемые разделы (темы) дисциплины</b>	<b>Код контролируемой компетенции (или её части) / и ее формулировка</b>	<b>Наименование оценочного средства</b>
--------------	---	--	---

	(результаты по разделам)		
1.	Раздел 1,2,3	<p><b>ОПК-3</b> - Способен применять знание основ эволюционной теории, использовать современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов и методы молекулярной биологии, генетики и биологии развития для исследования механизмов онтогенеза и филогенеза в профессиональной</p> <p><b>З-ОПК-3</b> Знать: основы эволюционной теории, современные методы исследования эволюционных процессов; историю развития принципы и методические подходы общей генетики, молекулярной биологии, популяционной генетики и эпигенетики; основы биологии размножения и развития;</p> <p><b>У-ОПК-3</b> Уметь: использовать в 18 деятельности профессиональной деятельности современные представления о наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого; использовать в профессиональной деятельности представления о генетических основах эволюционных процессов и генетики развития; использовать в профессиональной деятельности современные представления о механизмах роста, морфогенезе и дифференциации, причинах аномалий развития</p> <p><b>В-ОПК-3</b> Владеть: методами генетического анализа; методами воспроизведения живых организмов в лабораторных условиях</p>	Доклад, сообщение Ситуационные задачи Контрольные работы Экзамен (первый, второй вопрос билета)

## 8.2. Типовые контрольные задания или иные материалы

а) типовые вопросы:

1. Оценки частот генов. Отсутствие доминирования.
2. Закон Харди-Вайнберга.
3. Типы скрещивания и соотношения генотипов в потомстве популяции, находящейся в генетическом равновесии.
4. Факторы эволюции: случайный дрейф генов, мутация и миграция генов, естественный отбор, генетический груз популяций.
5. Влияние подразделенности популяции на ее генетическую структуру. Изменчивость индивидуальной плодовитости.

6. Генетический полиморфизм популяций и концепция адаптивной нормы. Наследственный полиморфизм белков (механизм действия генов, типы мутаций и их влияние на структуру и функции белка).
7. Уровни биохимического полиморфизма и гетерогенности природных популяций. Полиморфизм ДНК (рестриктазы, полимеразная цепная реакция, типы полиморфизма ДНК, селективные ограничения ДНК-изменчивости)
8. Анализ стационарных распределений генных частот. Эффекты отбора. Балансирующий отбор.
9. Подход к оценке приспособительного значения наследственного полиморфизма, основанный на реализации определенных методов.
10. Анализ распределения генотипов и корреляции генных частот в последовательных поколениях одних и тех же субпопуляций.
11. Фактические и ожидаемые распределения генотипов и частоты генов локусов Ldh и Pgm в субпопуляциях нерки, предпочитающих различные типы нерестилищ.
12. Вид и видообразование.
13. Генетический мономорфизм вида как реальное природное явление. Анализ распределений генотипов на ранних и поздних стадиях онтогенеза.
14. Оптимальное генное разнообразие популяции как мера ее адаптационного максимума.
15. Задача генетического мониторинга и теоретические подходы к ее решению. Генетический мониторинг природных популяций.
16. Принципы стабилизации генетической структуры сельскохозяйственных популяций.
17. Генетические процессы в современных популяциях человека.
18. Тест-системы и мутагенез.
19. Генетический мониторинг.
20. Сегрегационный груз.
21. Мутационный груз.
22. Генетический мониторинг сельскохозяйственных популяций.

б) критерии оценивания компетенций (результатов):

Оценивается полнота овладения теоретическими физиологическими знаниями и умение применять эти знания для описания процессов происходящих в биологических системах.

Критериями оценки является:

- 1) правильность, полнота и логичность построения ответа;
- 2) умение оперировать специальными терминами;
- 3) использование в ответе дополнительного материала;
- 4) умение иллюстрировать теоретические положения практическим материалом, приводить примеры;

в) описание шкалы оценивания:

Допуск к зачёту по дисциплине осуществляется при количестве баллов более 35. Зачёт студент получает при наборе общей суммы баллов свыше 60.

Оценку «зачтено» получают следующие студенты:

- отчитавшиеся о выполнении лабораторных работ за семестр;
- получившие положительную оценку за ответы во время устного опроса;



- получившие оценку «зачтено» за ответы на тестовые задания текущего контроля;
- давшие правильный (полный, логичный, с употреблением соответствующей терминологии и примерами) устный ответ на вопросы к зачету.

Оценку «не зачтено» получают следующие студенты:

- пропустившие лабораторные занятия без уважительной причины;
- не отчитавшиеся о выполнении лабораторных работ за семестр;
- получившие неудовлетворительные оценки за ответы во время устного опроса;
- давшие неполный, нелогичный устный ответ на вопросы к зачету, не владеющие соответствующей терминологией.

### ***Контрольная работа***

- а) типовые задания (вопросы) - образец:

#### **Задача 1.**

Вычислите частоту носителей рецессивного аллеля гена, вызывающего сахарный диабет, если известно, что заболевание встречается с частотой 1 на 200. (Ответ: частота гетерозиготного генотипа 1 на 7,7)

#### **Задача 2.**

В Европе на 10 000 человек с нормальным содержанием меланина встречается 1 альбинос. Ген альбинизма наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Рассчитать частоту встречаемости носителей гена альбинизма.

Носителем называют организм, гетерозиготный по гену, который может вызвать в гомозиготном состоянии нарушение метаболизма.

#### **Задача 3.**

Галактоземия (неусваиваемость молочного сахара) наследуется по аутосомно – рецессивному типу, встречается с частотой 1 на 40 000. Рассчитать частоту встречаемости носителей гена галактоземии.

#### **Задача 4.**

Кистозный фиброз поджелудочной железы встречается среди населения с частотой 1 на 2 000. Вычислите частоту носителей этого рецессивного гена.

#### **Задача 5.**

Врожденный вывих бедра наследуется доминантно, средняя пенетрантность 25%. Заболевание встречается с частотой 6 на 10 000. Определите число здоровых новорожденных.

- б) критерии оценивания компетенций (результатов):

***Контрольные работы*** проводятся 2 раза в семестр на модульных неделях по расписанию, устанавливаемому деканатом. Они проводятся в форме тестов или ином виде по выбору преподавателя с учетом объема изученного материала по курсу.

Оценивание студента проводится преподавателем независимо от наличия или отсутствия студента (по уважительной или неуважительной причине) на занятии. Студенту, пропустившему по уважительной причине контрольную модульную работу, предоставляется возможность отработки. Отработать занятие можно по согласованию с преподавателем в четко установленные сроки в соответствии с графиком отработок.

Оценивается степень усвоения теоретических знаний по следующим критериям: правильность, полнота и логичность письменного ответа, способностью проиллюстрировать ответ примерами.

- в) описание шкалы оценивания:

Максимальный балл за контрольную работу – 10. Каждый вопрос оценивается в 2 балла.

### **Устный опрос**

а) типовые задания (вопросы) - образец:

Оценочные средства представлены тематикой и вопросами, разработанными для обсуждения на семинарских занятиях.

### **Контрольная работа №1**

#### **Вариант 1**

1. Оценка частот генов
2. Случайный дрейф генов
3. Естественный отбор

#### **Вариант 2**

1. Закон Харди-Вайнберга
2. Мутации и миграция генов
3. Генетический груз популяций

### **Контрольная работа №2**

#### **Вариант 1.**

1. Механизм действия генов
2. Полимеразная цепная реакция
3. Селективные ограничения ДНК-изменчивости

#### **Вариант 2**

1. Типы мутаций и их влияние на структуру и функции белка
2. Типы полиморфизма ДНК
3. Полимеразная цепная реакция

б) критерии оценивания компетенций (результатов):

Устный опрос проходит в форме развернутой беседы – творческой дискуссии, основанной на подготовке всей группы по объявленной заранее теме при максимальном участии в обсуждении студентов группы. Как правило, один студент раскрывает один вопрос темы, давая наиболее полный ответ. Остальные делают дополнения, высказывают различные суждения и аргументацию, могут задавать вопросы друг другу и преподавателю. Преподаватель направляет ход дискуссии, обращая внимание на существующие научные проблемы обсуждаемой темы, предлагая студентам найти собственное их решение.

в) описание шкалы оценивания:

Максимальная оценка за устное выступление и работу на семинарском занятии – 3 балла.

**3 балла** – студент дает полный ответ на поставленный вопрос, речь его свободна и грамотна, конспект не зачитывается, а используется лишь как опорный, студент делает

важные дополнения по существу других вопросов, значительно проясняющие отдельные аспекты, которые не являются повторами, хорошо разбирается в обсуждаемом материале, демонстрирует знание источников, библиографии, различных точек зрения по изучаемой теме, умеет анализировать тексты, приходит к самостоятельным аргументированным выводам и отстаивает свою точку зрения, соблюдает нормы литературной речи.

**2 балла** – студент хорошо разбирается в обсуждаемом материале, демонстрирует умение критически анализировать источники и различные точки зрения по обсуждаемой проблеме, приходит к самостоятельным аргументированным выводам, не проявляет активность в работе группы на семинаре (готовится и отвечает только на один вопрос семинарского занятия).

**1 балл** – студент неполно владеет материалом, при изложении фактического материала допускает отдельные неточности, знает различные точки зрения по обсуждаемой проблеме, но возникают трудности с их анализом, умеет излагать собственную позицию, но не все выводы носят доказательный характер, при ответе активно пользуется конспектом вплоть до его зачитывания.

### *Доклад*

а) типовые задания (вопросы) - образец:

Примерные темы докладов

1. Сформулируйте представление о виде и популяции.
2. В чем заключается учение Йоганнсена о популяциях и чистых линиях.
3. Панмиктические популяции.
4. Значение работ С.С. Четверикова по генетике популяций.
5. Закон Харди-Вайнберга.
6. Динамика популяций. Влияние мутаций, дрейфа генов, миграции, изоляции на изменение генетической структуры популяций.
7. Влияние инбридинга и аутбридинга на генетическую и генотипическую структуру популяции.
8. Сбалансированный полиморфизм.

б) критерии оценивания компетенций (результатов):

Доклад – устное выступление студента, являющееся результатом его самостоятельной подготовки по заранее полученной теме и в соответствии с требованиями к «Самостоятельной работе студентов».

Выступление во время доклада, как правило, рассчитано на 6-7 минут, не может превышать установленное время, должно строго соответствовать объявленной теме. Приветствуются доклады с дополнительным использованием презентаций и мультимедийной техники.

Во время выступления студент может использовать свободную речь близко к тексту доклада, однако вправе зачитывать подготовленный им текст, демонстрируя владение материалом. Речь должна быть четкая, громкая, выразительная и эмоциональная.

Обязательным элементом процедуры доклада является его обсуждение. Студентам группы предлагается задавать докладчику вопросы по теме доклада, что вправе сделать и преподаватель. В завершении возможна дискуссия.

в) описание шкалы оценивания:

Домашняя (внеаудиторная) подготовка доклада оценивается до 2-х баллов, выступление и ответы на вопросы до 2-х баллов. Итого за выполнение данного задания студент может получить до 4-х баллов.

#### Критерии оценки устного выступления.

**2 балла** (максимальная оценка) – выступление (доклад) отличается последовательностью, логикой изложения, легко воспринимается аудиторией, при ответе на вопросы выступающий демонстрирует глубину владения представленным материалом, ответы формулируются аргументировано, обосновывается собственная позиция в проблемных ситуациях.

**1,5 балла** – выступление (доклад) отличается последовательностью, логикой изложения, но обоснование сделанных выводов не достаточно аргументировано, неполно раскрыто содержание проблемы.

**1 балл** – выступающий передает содержание проблемы, но не демонстрирует умение выделять главное, существенное, выступление воспринимается аудиторией сложно, ответы на вопросы поверхностные, либо вызывают у докладчика затруднение.

**0 баллов** – доклад краткий, поверхностный, несамостоятельный, докладчик не разбирается в сути вопроса, не может представить его в аудитории.

#### **Реферат**

а) Примерные темы рефератов:

1. От популяционной генетики к популяционной геномике лесных древесных видов: интегрированный популяционно-геномный подход (Генетика. 2006. №10. С. 1304-1318)
2. Популяционно-генетическое исследование группы космонавтов и испытателей. Генетико-демографические показатели и иммуногенетические маркеры (Генетика. 2006. №10. С.1415-1425)
3. Популяционно-генетические процессы при интродукции рыб (Генетика. 2008. №7. С. 874-884)
4. Влияние инбридинга на накопление комплексной патологии в изолятах (Генетика. 2009. №8. С. 1096-1104)

б) Критерии оценивания компетенций:

- правильность оформления реферата (титульная страница, оглавление и оформление источников);
- уровень раскрытия темы реферата / проработанность темы;
- структурированность материала;
- количество использованных литературных источников.

в) описание шкалы оценивания

Оценивание рефератов проводится по принципу «зачтено» / «не зачтено». «Зачтено» выставляется в случае, если реферат оформлен в соответствии с требованиями методических указаний, тема достаточно проработана, материал хорошо структурирован, количество используемой литературы не менее 5 источников. В случае, если какой-либо из критериев не выполнен, реферат возвращается на доработку.

### ***Решение ситуационных задач:***

а) Примерные типы ситуационных задач:

#### **Задача 1.**

Вычислите частоту носителей рецессивного аллеля гена, вызывающего сахарный диабет, если известно, что заболевание встречается с частотой 1 на 200. (Ответ: частота гетерозиготного генотипа 1 на 7,7)

#### **Задача 2.**

В Европе на 10 000 человек с нормальным содержанием меланина встречается 1 альбинос. Ген альбинизма наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Рассчитать частоту встречаемости носителей гена альбинизма.

Носителем называют организм, гетерозиготный по гену, который может вызвать в гомозиготном состоянии нарушение метаболизма.

#### **Задача 3.**

Галактоземия (неусваиваемость молочного сахара) наследуется по аутосомно – рецессивному типу, встречается с частотой 1 на 40 000. Рассчитать частоту встречаемости носителей гена галактоземии.

#### **Задача 4.**

Кистозный фиброз поджелудочной железы встречается среди населения с частотой 1 на 2 000. Вычислите частоту носителей этого рецессивного гена.

#### **Задача 5.**

Врожденный вывих бедра наследуется доминантно, средняя пенетрантность 25%.

Заболевание встречается с частотой 6 на 10 000. Определите число здоровых новорожденных. (Ответ: 99.76%)

#### **Задача 6.**

Рассчитать состав идеальной популяции, если генотипом  $aa$  в ней обладает 1 особь из 400.

#### **Задача 7.**

В популяции беспородных собак г. Владивостока было найдено 245 коротконогих животных и 24 с ногами нормальной длины. Коротконогость у собак – доминантный признак ( $A$ ), нормальная длина ног – рецессивный ( $a$ ). Определите частоту аллелей  $A$  и  $a$  и генотипов  $AA$ ,  $Aa$  и  $aa$  в данной популяции.

#### **Задача 8.**

В популяциях Европы из 20 000 человек один – альбинос. Определите генотипическую структуру популяции.

#### **Задача 9.**

В выборке, состоящей из 84 тыс. растений ржи, 210 растений оказались альбиносами, так как у них рецессивные гены  $rr$  находятся в гомозиготном состоянии. Определить частоты аллелей  $R$  и  $r$  и частоту гетерозиготных растений, несущих признак альбинизма.

#### **Задача 10.**

Определить вероятное количество гетерозигот в группе кроликов, насчитывающей 500 животных, если в ней выщепляется около 4% альбиносов (альбинизм наследуется как рецессивный аутосомный признак).

**Задача 11.**

Вычислить частоту аллелей М и m в соответствующей выборке из популяции: 180 ММ и 20 mm.

**Задача 12.**

В популяции садового гороха наблюдается появление растений, дающих желтые и зеленые бобы. Желтая окраска доминантна. Доля растений, дающих зеленые бобы, составляет 81%. Какова частота гомо- и гетерозиготных растений в этой популяции?

**Задача 13.**

Вычислить частоту аллелей А и а в популяции с соотношением генотипов: 64 АА : 32 Аа : 4 аа.

б) Критерии оценивания компетенций:

- правильность рассмотрения ситуации
- четкое и верное трактование ситуации.

в) описание шкалы оценивания

Максимальное количество баллов 2. Каждый критерий оценивается в 1 балл.

### **Интерактивные методы**

Интерактивные методы позволяют учиться взаимодействовать между собой, включая преподавателя. Они соответствуют личностно-ориентированному подходу, предполагают коллективное, обучение в сотрудничестве. Преподаватель выступает в роли организатора процесса обучения, лидера группы, создателя условий для инициативы студентов.

*Цель:* понять взаимосвязь между событиями, анализировать, иметь свое мнение, стимулировать познавательную активность, сопоставлять новые факты и мнения с тем, что ранее изучено.

*Задачи:* научить аргументировать и толерантно вести диспут, глубже вникать в сущность новой темы, мысленно разделять материал на важнейшие логические части; осмыслению логики и последовательности в изложении учебного материала, к выделению в нем главных и наиболее существенных положений.

### **Интерактивные занятия проводятся в виде:**

#### **Рефлексия**

Проводится на лекции и семинарском занятии. Как правило, в конце занятия, студентам предлагается проблемный вопрос по теме занятия, на который им необходимо дать письменный ответ в течение 10 минут, используя знания, полученные в ходе лекции, собственный кругозор и эрудицию.

Письменный ответ оценивается до 2-х баллов.

2 балла – студент понимает суть поставленной проблемы, дает развернутый ответ, где приводит свое собственное суждение или выбирает его из предложенных.

1 балл – студент в целом понимает суть вопроса, приводит свое собственное суждение, но не подтверждает его конкретными фактами, либо приведенные факты не раскрывают суть вопроса, не имеют к нему никакого отношения.

0 баллов – ответ отсутствует.

### **Мультимедийное занятие**

Мультимедийное занятие является одной из форм интерактивного метода. На занятиях используются мультимедийные материалы, которые содержат короткие видео-лекции, перемежающиеся заданиями в виде теста. Студентам предлагается дать ответ на тестовое задание по ходу изучения материала, ответив самостоятельно у компьютера. При неправильном ответе видеосюжет автоматически повторяется до тех пор, пока не будет введен правильный ответ.

Критерии оценки:

1 балл – ответ дан верно;

0 баллов – ответ дан не верно.

## ***8.2. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций***

Процедура оценивания знаний, умений, навыков по дисциплине «Физиология человека, животных, высшая нервная деятельность» включает учет успешности по всем видам оценочных средств. Оценка качества подготовки включает текущую и промежуточную аттестацию.

**Текущий контроль** представляет собой проверку усвоения учебного материала, регулярно осуществляемую на протяжении обучения на каждой лабораторной работе. Текущий контроль осуществляется в форме устного опроса, отчета по лабораторной работе, теста, решения ситуационной задачи, докладов, рефератов и контрольных работ.

Формами **промежуточного контроля** являются зачеты, баллы за которые выставляются по итогам устного опроса на зачете.

В конце семестрового курса проводится промежуточная аттестация в форме зачета, включающая устный ответ на зачете, процедура оценки описана в п.6.2.1.

«Зачтено» по дисциплине выставляется, если студент ответил на устные вопросы зачета на «зачтено» и отчитался по лабораторным работам (70 %).

«Не зачтено» по дисциплине выставляется, если студент систематически не посещал лабораторные занятия и не предоставил отчеты (не менее 70%), не ответил на устные вопросы зачета.

По окончании годового курса освоения дисциплины проводится промежуточная аттестация также в виде зачета, что позволяет оценить совокупность приобретенных в процессе обучения студентом профессиональных компетенций.

## ***8.3. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций***

- Итоговая аттестация по дисциплине является интегральным показателем качества теоретических и практических знаний и навыков обучающихся по дисциплине и складывается из оценок, полученных в ходе текущей и промежуточной аттестации.
  - Текущая аттестация в семестре проводится с целью обеспечения своевременной обратной связи, для коррекции обучения, активизации самостоятельной работы обучающихся.
  - Промежуточная аттестация предназначена для объективного подтверждения и оценивания достигнутых результатов обучения после завершения изучения дисциплины.
  - Текущая аттестация осуществляется два раза в семестр:
    - контрольная точка № 1 (КТ № 1) – выставляется в электронную ведомость не позднее 8 недели учебного семестра. Включает в себя оценку мероприятий текущего контроля аудиторной и самостоятельной работы обучающегося по разделам/темам учебной дисциплины с 1 по 8 неделю учебного семестра.
    - контрольная точка № 2 (КТ № 2) – выставляется в электронную ведомость не позднее 16 недели учебного семестра. Включает в себя оценку мероприятий текущего контроля аудиторной и самостоятельной работы обучающегося по разделам/темам учебной дисциплины с 9 по 16 неделю учебного семестра.
- Исключение:* текущая аттестация в 8 семестре обучения по образовательным программам бакалавриата, в котором единственная контрольная точка № 1 (КТ № 1) – выставляется в электронную ведомость не позднее 6 недели учебного семестра. Включает в себя оценку мероприятий текущего контроля аудиторной и самостоятельной работы обучающегося по разделам/темам учебной дисциплины с 1 по 6 неделю учебного семестра.
- Результаты текущей и промежуточной аттестации подводятся по шкале балльно-рейтинговой системы.

Процедура оценивания знаний, умений, навыков по дисциплине «Биология человека» включает учет успешности по всем видам оценочных средств. Оценка качества подготовки включает текущую и промежуточную аттестацию.

**Текущий контроль** представляет собой проверку усвоения учебного материала, регулярно осуществляемую на протяжении обучения на каждой лабораторной работе. Текущий контроль осуществляется в форме устного опроса, отчета по лабораторной работе, теста, решения ситуационной задачи, докладов, рефератов и контрольных работ.

В конце семестрового курса проводится промежуточная аттестация в форме зачета, включающая устный ответ на зачете, процедура оценки описана в п.6.2.1.

«Зачтено» по дисциплине выставляется, если студент ответил на устные вопросы зачета на «зачтено» и отчитался по лабораторным работам (70 %).

«Не зачтено» по дисциплине выставляется, если студент систематически не посещал лабораторные занятия и не предоставил отчеты (не менее 70%), не ответил на устные вопросы зачета.

Зачет позволяет оценить совокупность приобретенных в процессе обучения студентом профессиональных компетенций.

Оценка по дисциплине выставляется по следующим критериям:



«Отлично» выставляется при предоставлении отчетов по лабораторным работам (не менее 70%), сданном экзамене на отлично.

«Хорошо» выставляется при предоставлении отчетов по лабораторным работам (не менее 70 %) и сданном экзамене на хорошо.

«Удовлетворительно» выставляется при предоставлении отчетов по лабораторным работам (не менее 70 %) и сданном экзамене на удовлетворительно.

«Неудовлетворительно» выставляется студентам, если не предоставлены отчеты по лабораторным работам, либо на экзамене студент набрал менее 20 баллов.

#### 8.4. Шкала оценки образовательных достижений

**Итоговая аттестация по дисциплине оценивается по 100-балльной шкале и представляет сумму баллов, заработанных студентом при выполнении заданий в рамках текущей и промежуточной аттестации**

<i>Сумма баллов</i>	<i>Оценка по 4-х балльной шкале</i>	<i>Оценка ECTS</i>	<i>Требования к уровню освоения учебной дисциплины</i>
<b>90-100</b>	<i>5- «отлично»/ «зачтено»</i>	<b>A</b>	Оценка «отлично» выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, использует в ответе материал монографической литературы
<b>85-89</b>	<i>4 - «хорошо»/ «зачтено»</i>	<b>B</b>	Оценка «хорошо» выставляется студенту, если он твёрдо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос
<b>75-84</b>		<b>C</b>	
<b>70--74</b>		<b>D</b>	
<b>65-69</b>	<i>3 - «удовлетворительно»/ «зачтено»</i>	<b>D</b>	Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала
<b>60-64</b>		<b>E</b>	
<b>0-59</b>	<i>2 - «неудовлетворительно»/ «не зачтено»</i>	<b>F</b>	Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки. Как правило, оценка «неудовлетворительно» ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине

## **9. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины**

### ***а) основная учебная литература:***

1. Генетика : Учеб. для вузов/ В.И. Иванов, Н.В. Барышникова, Дж.С. Билева и др.; Ред. В.И. Иванов. -М.: Академкнига, 2006.-638 с. :а-ил.
2. Картавцев Ю. Ф. Молекулярная эволюция и популяционная генетика : учеб. пособие для студ. вузов/ Ю. Ф. Картавцев. -2-е изд.. -Владивосток: Изд-во Дальневост. ун-та, 2009.-280 с.

### ***б) дополнительная учебная литература:***

1. Ю.П. Алтухов. Генетические процессы в популяциях. М.: Академкнига. - 2003. – 430 с. – 12 экз.
2. Ю.П. Алтухов, Е.А. Салменкова. Популяционная генетика лососевых рыб. М.: Наука. – 1997.- 288 с.
3. А.В. Яблоков, А.Г. Юсуфов. Эволюционное учение. М., 2003 – 15 экз.
4. Б. Вейр. Анализ генетических данных. М.: Мир. – 1995.- 400 с.
5. А.А. Гинатулин. Структура, организация и эволюция генома позвоночных. М.: Наука. – 1984. – 293 с.
6. Ч. Дарвин. Происхождение видов М., 1987 – 6 экз.
7. Н.Н. Воронцов, Л.Н. Сухоруков. Эволюция органического мира. М., 1989 – 2 экз.
8. Под редакцией С.Р. Микульского. История биологии. М., 1972 – 5 экз.

## **10. Перечень ресурсов\* информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее - сеть «Интернет»), необходимых для освоения дисциплины**

1. Научная электронная библиотека: <http://eLIBRARY.RU>.
2. Издательство «Лань». Электронно-библиотечная система. <http://e.lanbook.com>.
3. ЭБС IQlib. <http://www.iqlib.ru>
4. ЭБС Консультант студента: <http://www.studentlibrary.ru>

## **11. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины**

При изучении курса «Популяционная генетика радиационных эффектов» необходимо руководствоваться дидактическими единицами, представленными в образовательном стандарте дисциплины и учебной программой, составленной согласно Стандарту. Программа предусматривает:

**Лекционный курс:** 16 часов

**Практические занятия:** 32 часа

Семинарские занятия призваны научить студентов разбираться в проблемных вопросах популяционной генетики, ориентироваться в специальной литературе, самостоятельно работать с литературными и электронными источниками, научиться осуществлять поиск генетической и эволюционной информации, уяснять и уметь оценивать различные точки зрения.

Целью семинарских занятий для студентов, приступающих к изучению курса, является: более глубокое знакомство с ключевыми теоретическими вопросами, изучаемыми на занятиях.

Основные задачи:

1) обретение навыков научно-исследовательской работы на основе анализа текстов источников и применения различных методов исследования; 2) выработка умения самостоятельно и критически подходить к изучаемому материалу, включая библиографию и средства электронной информации (Интернет);

#### **Организация деятельности студента:**

В начале каждого семестра студенты получают план семинарских занятий, список тем для подготовки к докладам, написанию рефератов, а также проведению занятий в интерактивных формах.

Для подготовки к занятиям необходимо пользоваться рекомендациями по оформлению рефератов и подготовки докладов.

**Лабораторные занятия:** не предусмотрены

#### **Организация деятельности студента:**

#### **Контрольные работы:**

Подготовка предполагает проработку лекционного материала, составление в рабочих тетрадях вспомогательных схем для наглядного структурирования материала с целью упрощения его запоминания. Обращать внимание на основную терминологию, классификацию, отличительные особенности, наличие соответствующих связей между отдельными процессами.

#### **Подготовка доклада к семинарскому занятию**

Основные этапы подготовки доклада

- выбор темы;
- консультация преподавателя;
- подготовка плана доклада;
- работа с источниками и литературой, сбор материала;
- написание текста доклада;
- оформление рукописи и предоставление ее преподавателю до начала доклада, что определяет готовность студента к выступлению;
- выступление с докладом, ответы на вопросы.

Тематика доклада предлагается преподавателем. Доклад может быть подготовлен как в печатной, так и в рукописной форме.

Технические требования к тексту доклада: шрифт 14, интервал 1,5, объем – 3 листа.

Текст доклада должен иметь титульный лист, оформленный в соответствии с образцом, и содержать Ф.И.О. студента, Ф.И.О. преподавателя, название предмета, тему доклада, год выполнения, план доклада. Доклад должен содержать правильно оформленные ссылки на использованные источники и литературу.

Студент должен провести домашнюю репетицию устного выступления с докладом и удостовериться, что по времени доклад укладывается в отведенные для него 6-7 минут. Домашняя (внеаудиторная) подготовка доклада оценивается до 2-х баллов, выступление и ответы на вопросы также до 2-х баллов (характеристика оценки устного выступления дана выше). Итого за выполнение данного задания студент может

получить до 4-х баллов.

## **Реферат**

Подготовка рефератов направлена на развитие и закрепление у студентов навыков самостоятельного глубокого, творческого и всестороннего анализа научной, методической и другой литературы по актуальным проблемам дисциплины; на выработку навыков и умений грамотно и убедительно излагать материал, четко формулировать теоретические обобщения, выводы и практические рекомендации. Рефераты должны отвечать высоким квалификационным требованиям в отношении научности содержания и оформления.

## **Самостоятельная работа: 60 часов**

- Студенты самостоятельно прорабатывают материал по предложенным темам. Форма отчетности – конспект. Материал входит в вопросы промежуточного, текущего и итогового контроля.

Работа с учебной и научной литературой является главной формой самостоятельной работы и необходима при подготовке к устному опросу на семинарских занятиях, к модульным контрольным работам, тестированию, экзамену. Она включает проработку лекционного материала - изучение рекомендованных источников и литературы по тематике лекций, конспектирование монографий и научных статей по темам семинарских занятий.

Конспекты научной литературы при самостоятельной подготовке к семинарским занятиям должны быть выполнены аккуратно, содержать ответы на каждый поставленный в теме вопрос, иметь ссылку на источник информации с обязательным указанием автора, названия и года издания используемой научной литературы. Конспект может быть опорным (содержать лишь основные ключевые позиции), но при этом позволяющим дать полный ответ по вопросу, может быть подробным. Объем конспекта определяется самим студентом.

В процессе работы с учебной и научной литературой студент может:

- делать записи по ходу чтения в виде простого или развернутого плана (т.е. создавать перечень основных вопросов, рассмотренных в источнике);
- составлять тезисы (цитирование наиболее важных, значимых мест статьи или монографии, короткое изложение основных мыслей автора);
- готовить аннотации (краткое обобщение проблемных вопросов работы);
- создавать конспекты (развернутые тезисы, которые содержат и доказательства).

Конспекты лекций и научной литературы в обязательном порядке проверяются преподавателем либо во время семинарского занятия, либо во внеаудиторное время (по усмотрению преподавателя).

За конспект студент может получить от 0,5 до 2-х балла.

## **Итоговый контроль: зачет (7 семестр)**

Вопросы к зачету выдаются студентам в электронном и распечатанном виде в начале семестра.

Подготовка к зачету требует более тщательного изучения материала по теме или блоку тем, акцентирования внимания на определениях, терминах, содержании понятий, датах, именах, характеристиках отдельных событий. Как правило, при подготовке к тестированию и экзамену используется основной учебник, рекомендованный в рабочей программе, а также конспекты лекций и научной литературы, составленные в ходе изучения всего курса.

## **12. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)**

1. Использование слайд-презентаций при проведении лекционных занятий
2. Организация взаимодействия с обучающимися посредством электронной почты (Проверка домашних заданий и консультирование посредством электронной почты).

При чтении лекций по данному курсу используются мультимедийные технологии в аудиториях ИАТЭ НИЯУ МИФИ, оснащенных компьютерами, экраном и проектором.

Лабораторные занятия проводятся в специально оборудованной лаборатории также с использованием мультимедийного оборудования (компьютер, экран, проектор, телевизор и видеоманитофон).

Мультимедийные пособия:

Открытая Биология 2.6. – Издательство «Новый диск», 2005. 1С: Репетитор. Биология. – ЗАО «1 С», 1998–2002 гг. Авторы – к.б.н. А.Г. Дмитриева, к.б.н. Н.А. Рябчикова  
Открытая Биология 2.5 – ООО «Физикон», 2003 г. Автор – Д.И. Мамонтов / Под ред. к.б.н. А.В. Маталина.  
Виртуальная школа Кирилла и Мефодия. Медиатека по биологии. – «Кирилл и Мефодий», 1999–2003 гг. Авторы – академик РНАИ В.Б. Захаров, д.п.н. Т.В. Иванова, к.б.н. А.В. Маталин, к.б.н. И.Ю. Баклушинская, Т.В. Анфимова.

Список видеофильмов:

1. Воспроизведение биологических систем.
2. Реализация генетической информации..
3. Законы Г. Менделя.
4. Взаимодействие генов.
5. Репликация ДНК.
6. Изменчивость.
7. Мутагенные факторы среды.
8. Развитие эволюционных идей.
9. Теории происхождения жизни на земле.
10. Путешествие Ч. Дарвина.
11. Виды естественного отбора.
12. Критерии вида.
13. Адаптации живых организмов.
14. Формы борьбы за существование.

## **13. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине**

Минимально необходимый для реализации дисциплины перечень материально-технического обеспечения включает в себя:

А) аудитория для лекционных занятий на 30 посадочных мест с ноутбуком, проектором и экраном;

## **14. Иные сведения и (или) материалы**

#### **14.1. Перечень образовательных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине**

Компетентностный подход при освоении дисциплины реализуется через использование в учебном процессе активных методов обучения – таких взаимных действий преподавателя и обучающихся, которые побуждают последних к активной мыслительной и практической деятельности в процессе овладения изучаемым материалом. Применение интерактивных режимов обучения позволяет выстраивать взаимонаправленные информационные потоки: студент – группа студентов – преподаватель.

Используются следующие виды деятельности:

- 1) Практико-ориентированная деятельность – совместная деятельность подгруппы обучающихся и преподавателя с целью решения учебных и профессионально-ориентированных задач. Позволяет сформировать умение анализировать и решать типичные профессиональные задачи разной направленности.
- 2) Технология использования разноуровневых заданий – различают задачи и задания трех основных уровней: а) репродуктивный уровень, позволяет оценить и диагностировать знание фактического материала и умение правильно использовать специальные термины и понятия, узнавание объектов изучения в рамках определенного раздела дисциплины; б) реконструктивный уровень позволяет оценить и диагностировать умения синтезировать, анализировать, обобщать фактический материал с формулированием конкретных выводов, установлением причинно-следственных связей; в) творческий уровень позволяет оценивать и диагностировать умения, интегрировать знания различных областей, аргументировать собственную точку зрения.
- 3) Традиционные технологии (информационные лекции) – создание условий, при которых обучающиеся пользуются преимущественно репродуктивными методами при работе с конспектами, учебными пособиями.

В интерактивных режимах по дисциплине проводятся:

– **Решение ситуационных задач** (практические занятия) – 6 часов.

После изучения объекта исследования формулируется ситуационная задача с решением ее студентами индивидуально или в группах с публичной защитой результатов работы и оппонированием.

– **Мультимедийные занятия** (практические занятия) – 6 часов.

Формируются навыки использования методов моделирования и анализа при решении конкретных задач. Организуется беседа преподавателя и студентов для обсуждения результатов работы, формулирования обобщений и закономерностей.

Всего аудиторных занятий в интерактивной форме – 12 часов (37,5 % от аудиторных занятий).

#### **14.2. Формы организации самостоятельной работы обучающихся (темы, выносимые для самостоятельного изучения; вопросы для самоконтроля; типовые задания для самопроверки)**

Самостоятельная работа студентов составляет всего 60 часов и включает в себя

изучение следующих тем.

1. Природные популяции как совокупности генетически дифференцированных субпопуляций
2. Генетические процессы в нативной популяционной системе
3. Генетические процессы в популяциях.
4. Генетический процесс в условиях лестничной структуры миграции генов

**Форма контроля:** подготовка докладов и выступление на практических занятиях.  
Типовые задания для самопроверки

1. Что такое генофонд популяции?
  - а) совокупность генотипов всех особей популяции
  - б) совокупность фенотипов всех особей популяции
  - в) соотношение в популяции различных генотипов и аллелей генов
  - г) соотношение в популяции особей разного пола
2. Что такое генетическая структура популяции?
  - а) совокупность генотипов всех особей популяции
  - б) совокупность фенотипов всех особей популяции
  - в) соотношение в популяции различных генотипов и аллелей генов
  - г) соотношение в популяции особей разного пола
3. Что понимают под частотой генотипа?
  - а) соотношение в популяции различных генотипов и аллелей генов
  - б) соотношение в популяции особей разного пола
  - в) долю данного генотипа, отнесённую к общему количеству генотипов в популяции
  - г) долю данного генотипа, отнесённую к общему количеству генов в популяции
4. В чём выражается частота генотипа?
  - а) в процентах или штуках
  - б) в долях единицы или штуках
  - в) в долях единицы или процентах
  - г) в штуках
5. От чего зависит генетическая структура популяции?
  - а) от числа особей женского пола
  - б) от числа особей мужского пола
  - в) от способа размножения
  - г) от соотношения особей мужского и женского пола
6. В каких популяциях наблюдается процесс гомозиготизации?
  - а) в популяциях перекрёстноопыляющихся растений
  - б) в популяциях самоопыляющихся растений
  - в) в любых популяциях
  - г) в панмиктических популяциях
7. Какая популяция называется панмиктической?
  - а) популяция, в которой происходит самооплодотворение
  - б) популяция, в которой отсутствует перекрёстное оплодотворение
  - в) популяция, в которой происходит свободное скрещивание особей
  - г) популяция, в которой отсутствует скрещивание особей
8. Чему равна сумма частот встречаемости в популяции доминантной и рецессивной аллелей гена?
  - а) 1 б) 2 в) 50 г) 100
9. Какое условие нарушает идеальность популяций?
  - а) большая численность популяции

- б) наличие отбора в пользу какого-либо генотипа
- в) отсутствие мутационного процесса
- г) одинаковая жизнеспособность всех генотипов

10. Какой фактор может изменить генетическую структуру популяций?

- а) панмиксия
- б) отсутствие мутаций
- в) естественный отбор
- г) увеличение численности популяции

11. Чему равна частота встречаемости рецессивной аллели гена, если частота встречаемости доминантной – 0,4?

- а) 0,1 б) 0,4 в) 0,6 г) 1

12. Чему равна частота встречаемости рецессивной аллели гена, если популяция состоит из 250 особей с генотипом **AA** и 750 особей с генотипом **aa**?

- а) 0,25 б) 0,5 в) 0,75 г) 1

13. Чему равна частота встречаемости доминантной аллели гена, если популяция состоит из 150 особей с генотипом **AA** и 350 особей с генотипом **Aa**?

- а) 0,1 б) 0,35 в) 0,65 г) 1

14. Чему равна частота встречаемости рецессивной аллели гена, если популяция состоит из 400 особей с генотипом **AA** и 600 особей с генотипом **Aa**?

- а) 0,1 б) 0,3 в) 0,7 г) 1

15. Чему равна частота встречаемости в популяции генотипа **AA**, если частота встречаемости рецессивной аллели гена равна 0,3?

- а) 0,09 б) 0,3 в) 0,49 г) 0,7

16. Чему равна частота встречаемости в популяции генотипа **Aa**, если частота встречаемости рецессивной аллели гена равна 0,5?

- а) 0,05 б) 0,25 в) 0,5 г) 0,75

17. Чему равна частота встречаемости в популяции генотипа **aa**, если частота встречаемости рецессивной аллели гена равна 0,6?

- а) 0,06 б) 0,36 в) 0,6 г) 1

**Ответы к тесту по теме «генетика популяций»**

1а 2в 3в 4в 5в 6б 7в 8а 9б 10в 11в 12в 13в 14б 15в 16в 17в

### **14.3. Краткий терминологический словарь**

Аберрации см. Мутации хромосомные.

Аденозинтрифосфорная кислота (АТФ) - нуклеотид, содержащий аденин, рибозу и три остатка фосфорной кислоты; универсальный аккумулятор химической энергии в живых клетках.

Акселерация - ускоренное физическое и физиологическое развитие детей и подростков.

Алкаптонурия - генное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное нарушением синтеза фермента оксидазы, катализирующего превращение гомогентизиновой кислоты в малеилацетоуксусную.

Аллели множественные - более двух состояний аллельных генов в популяции, возникших в результате мутаций одного генного локуса.

Аллель - возникшие в результате мутации альтернативные формы гена, имеющие уникальную последовательность нуклеотидов; аллельные гены располагаются в одинаковых локусах гомологичных хромосом и определяют развитие альтернативных (взаимоисключающих) признаков.



Аллельное исключение - внутриаллельное взаимодействие генов, при котором у гетерозиготного организма в одних клетках активна одна аллель гена, а в других - другая.

Альбинизм - генное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное нарушением синтеза фермента тирозиназы, катализирующего превращение тирозина в меланин.

Амниоцентез - один из методов пренатальной диагностики; взятие небольшого количества амниотической жидкости и взвешенных клеток плода для последующих биохимических и цитогенетических исследований.

Амплификация генов - резкое увеличение числа генов, кодирующих рРНК в клетках с активным синтезом белка (овоциты земноводных и насекомых); увеличение копий генов идет методом обратной транскрипции.

Анаболическая система клетки - система, осуществляющая реакции пластического обмена.

Анемия серповидно-клеточная - генное заболевание, обусловленное заменой в одной из  $\beta$ -цепей гемоглобина глутаминовой кислоты на валин.

Анеуплоидия - геномная мутация; изменение набора хромосом, не кратное гаплоидному, вследствие утраты или добавления одной или нескольких хромосом.

Антикодон - триплет тРНК, комплементарный кодону иРНК; их взаимодействие определяет место аминокислоты в полипептидной цепи.

Антимутагены - факторы, снижающие частоту спонтанных и индуцированных мутаций.

Антитриплет см. Антикодон.

Арахнодактилия - генное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, одним из признаков которого являются «паучьи» пальцы.

Ассимиляция - совокупность реакций биологического синтеза, при котором из поступивших в клетку веществ образуются вещества, специфические для данной клетки.

Аутбридинг - скрещивание неродственных особей; поддерживает высокий уровень гетерозиготности.

Аутосомы - хромосомы, одинаковые у мужской и женской особей (у человека 22 пары).

Ахондроплазия - генное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, обусловленное нарушениями активности ферментов 5-нуклеотидазы и глюкозо-6-фосфатазы и приводящее к нарушению роста хрящевой ткани в эпифизах трубчатых костей.

Бивалент - две конъюгирующие гомологичные хромосомы; число бивалентов равно гаплоидному набору хромосом; каждый из бивалентов содержит 4 хроматиды, поэтому биваленты называют тетрадами.

Болезни хромосомные - комплексы множественных врожденных пороков развития, вызываемых числовыми или несбалансированными структурными изменениями хромосом, видимыми под световым микроскопом.

Болезнь Вильсона — Коновалова - генное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное нарушением синтеза белка церуллоплазмينا, обеспечивающего транспорт меди в организме.

Брак инцестный - брак между родственниками первой степени родства (родные брат и сестра, мать и сын, отец и дочь); законодательством большинства стран и религий запрещен.

Валеология - наука о здоровом образе жизни.

Веретено деления (ахроматиновое) - система микротрубочек, обеспечивающая расхождение хромосом в анафазе митоза и мейоза; формируется в профазе и разрушается в телофазе.

Вид биологический - совокупность особей, занимающих определенный ареал, имеющих генетическое, морфологическое, физиологическое и поведенческое сходство, скрещивающихся между собой и дающих плодовитое потомство.

Волны популяционные - один из элементарных эволюционных факторов; периодические колебания численности природных популяций в зависимости от колебаний факторов внешней среды.

Время действия гена - период функционирования гена.

Габитус человека - внешний вид человека в определенный промежуток времени, зависящий от состояния его здоровья.

Галактоземия - генное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное нарушением синтеза фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы, катализирующего превращение галактозо-1-фосфата в уридилдифосфогалактозу.

Гаметогенез - процесс образования и созревания половых клеток.

Гаметы кроссоверные - гаметы, образующиеся в результате кроссинговера.

Гаметы некроссоверные - гаметы, образующиеся без кроссинговера.

Гаплоидия - геномная мутация, при которой соматические клетки содержат одинарный ( $1n$ ) набор хромосом.

Гемизиготность - явление фенотипического проявления рецессивного гена у мужчин, находящегося в единственном числе в негомологичных участках X- или Y-хромосом.

Гемоглинопатии - группа генных заболеваний, обусловленных нарушениями структуры молекулы гемоглобина.

Гемофилия (A и B) - генные заболевания с рецессивным X-сцепленным типом наследования, обусловленные соответственно дефектами VIII и IX факторов свертывания крови.

Ген - участок молекулы ДНК, детерминирующий синтез определенного полипептида или нуклеиновой кислоты.

Ген доминантный - ген, преобладающий в паре аллелей; фенотипически проявляется в гомо- и гетерозиготном состоянии.

Ген рецессивный - ген, подавляемый своей аллелью; фенотипически проявляется только в гомозиготном состоянии.

Генетика - наука о закономерностях наследственности и изменчивости.

Генетический груз - накопление в популяциях мутаций, снижающих приспособленность организмов к условиям существования.

Генная инженерия - раздел молекулярной биологии и генетики; ее предметом является создание организмов и структур с определенной генетической программой.

Генокопии - сходные изменения фенотипа, обусловленные мутациями разных неаллельных генов.

Геном - полная последовательность ДНК организма; совокупность генов в гаплоидном наборе хромосом (устар.).

Генотип - совокупность наследственных факторов (набор генов), получаемых потомком от родителей в момент оплодотворения.

Генофонд - совокупность генов популяции (вида).

Гены изоаллельные - аллельные гены, кодирующие полипептиды с одинаковой функцией и отвечающие за один и тот же вариант признака; отличаются порядком расположения нуклеотидов.

Гены неаллельные - гены, детерминирующие развитие разных признаков; располагаются в разных локусах гомологичных хромосом или в негомологичных хромосомах.

Гены «прыгающие» см. Транспозоны.

Герiatrics - раздел клинической медицины, изучающий болезни людей пожилого и старческого возраста.

Гермафродитизм - наличие у одного индивидуума признаков обоего пола.

Геронтология - раздел биологии и медицины, изучающий закономерности старения живых существ, в том числе и человека.

Гетерозигота - особь, содержащая в соматических клетках разные гены одной аллели (Aa).

Гетерозис - явление повышения жизнеспособности и продуктивности у гибридов первого поколения по сравнению с исходными особями.

Гетерокарион - соматическая клетка, содержащая два ядра клеток разных типов.

Гетероплоидия - см. Анеуплоидия.

Гетерохромосомы - половые хромосомы.

Гибридизация - скрещивание отличающихся по генотипу особей.

Гинандроморфизм - содержание в разных соматических клетках различных наборов половых хромосом.

Гиперлипидемия - группа генных заболеваний с аутосомно-доминантным типом наследования или мультифакториальной природы, при которых наблюдается повышенное содержание липидов в плазме крови.

Гипотеза Мари Лайон - гипотеза о женском мозаицизме по половым хромосомам, объясняющая большую жизнестойкость женского организма.

Глиоксисома - органоид, в котором происходит превращение жиров в углеводы.

Гомозигота - особь, содержащая в соматических клетках одинаковые варианты одной аллели (AA, aa).

Группа сцепления - группа генов одной пары гомологичных хромосом.

Дальтонизм - генное заболевание с рецессивным X-сцепленным типом наследования, проявляющееся нарушением цветового восприятия.

Делция - абберация, связанная с потерей участка хромосомы.

Демы - субпопуляции людей численностью от 1500 до 4000 человек.

Диагностика дородовая - см. Диагностика пренатальная.

Диагностика пренатальная - комплекс методов для выявления возможной патологии плода в разные сроки беременности.

Диакинез - пятая, заключительная, стадия профазы мейоза-I: оканчивается спирализация хромосом, биваленты обособляются и размещаются по периферии ядра.

Диплоид - организм, содержащий двойной (2n) набор хромосом в соматических клетках.

Диплотена - четвертая стадия профазы мейоза-I: между конъюгирующими гомологичными хромосомами продолжают действовать силы отталкивания, хроматиды расходятся, оставаясь соединенными лишь в некоторых точках - хиазмах.

Дискордантность - степень различия близнецов по изучаемому признаку.

Диссимиляция - совокупность реакций ферментативного расщепления сложных органических веществ, сопровождающихся выделением энергии.

Дифференцировка - образование из массы однородных клеток специализированных клеток и тканей в результате реализации генетической информации.

Диффузия - поступление в клетку ионов и мелких молекул по градиенту концентрации.

Диффузия облегченная - поступление в клетку веществ по градиенту концентрации без затрат энергии с участием белков-переносчиков.

ДНК-полимераза - фермент, осуществляющий репликацию ДНК; разделяет двойную спираль ДНК на две полинуклеотидные цепи.

Доминирование неполное - внутриаллельное взаимодействие, при котором доминантный ген не полностью подавляет действие рецессивного гена (промежуточное наследование).

Доминирование полное - внутриаллельное взаимодействие, при котором доминантный ген полностью подавляет действие рецессивного гена.

Дрейф генов - случайные колебания частот генов в малых популяциях (генетико-автоматические процессы).

Дупликация - аберрация в виде удвоения какого-либо участка хромосомы.

Закон «чистоты гамет» - у гибридного организма гены не гибридные и находятся в чистом аллельном состоянии; в процессе мейоза из каждой пары аллелей в гамету попадает один ген.

Зиготена - вторая стадия профазы мейоза-I: гомологичные хромосомы сближаются и начинают конъюгировать, образуя к концу стадии биваленты (тетрады).

Идиограмма - систематизированный кариотип с расположением хромосом по мере убывания их величины.

Изменчивость - свойство живых систем приобретать новые признаки, отличающие их от родительских форм.

Изменчивость комбинативная - изменчивость, обусловленная рекомбинацией генов родителей у потомков.

Изменчивость модификационная - изменения фенотипа без изменений генотипа.

Изоляты - субпопуляции людей с численностью до 1,5 тыс. человек.

Изоляция - ограничение или исключение свободного скрещивания (панмиксии) между особями популяции или вида.

Инбридинг - близкородственное скрещивание организмов, вследствие которого увеличивается вероятность проявления рецессивных признаков.

Инверсия - аберрация, при которой происходит отрыв участка хромосомы, поворот его на 180° и присоединение к прежнему месту.

Ингибитор см. Супрессор.

Индекс центромерный - отношение (в процентах) длины короткого плеча хромосомы ко всей ее длине.

Индуктор - вещество, связывающее белок-репрессор и включающее в работу оперон или транскриптон.

Индукция эмбриональная - влияние одной группы клеток эмбриона на дифференцировку расположенных рядом клеток другой группы.

Инициация - начальный этап трансляции, при котором происходит связывание рибосомы с иРНК и поступление первой тРНК с аминокислотой в аминокислотный центр рибосомы.

Интеркинез - короткий промежуток между делениями мейоза, во время которого не происходит удвоения генетического материала.

Интерфаза - период между двумя митотическими делениями клетки.

Интроны - неинформативные участки структурных генов эукариот, расположенные между экзонами.

Канцерогенез - процесс образования опухолевых клеток.

Капсид - белковая капсула вируса.

Кариолемма - оболочка ядра клетки, состоящая из двух элементарных мембран.

Кариолимфа - ядерный сок, заполняющий пространство между структурами ядра, содержащий воду, белки, нуклеотиды, АТФ и различные виды РНК.

Кариотип - совокупность хромосом соматической клетки (2n), характеризующая организм данного вида.

Карта хромосомы генетическая - графическое изображение хромосомы в виде прямой, на которой показаны порядок расположения генов и расстояние между ними в морганидах.

Карта хромосомы цитологическая - фотография (рисунок) хромосомы, на которой гены отождествлены с определенными структурами.

Классификация хромосом человека Денверская - классификация, учитывающая размеры, форму, положение центромеры, наличие вторичных перетяжек и спутников у хромосом.

Классификация хромосом человека Парижская - классификация, основанная на дифференциальном окрашивании хромосом.

Клон клеток - чистая линия клеток, полученная в лабораторных условиях в результате митотического деления одной исходной клетки.

Код генетический - система записи генетической информации в молекуле ДНК (иРНК) в виде определенной последовательности нуклеотидов.

Кодоминирование - внутриаллельное взаимодействие генов, при котором у гетерозиготного организма фенотипически проявляются обе аллели (аллельные гены равнозначны).

Кодон - наименьшая функциональная единица гена, состоящая из трех рядом расположенных нуклеотидов, кодирующая присоединение одной аминокислоты.

Коллинеарность - соответствие порядка расположения нуклеотидов молекулы ДНК порядку аминокислот молекулы полипептида.

Комплементарность - межаллельное взаимодействие, при котором одновременное присутствие в генотипе двух доминантных (рецессивных) генов разных аллельных пар приводит к появлению нового признака.

Конкордантность - степень сходства близнецов по изучаемому признаку.

Конституция человека - стойкие, генетически обусловленные особенности морфологии, физиологии и поведения человека.

Контротбор - отбор признаков организма, неблагоприятных в обычных условиях среды.

Конъюгация хромосом - соединение хроматид гомологичных хромосом по всей длине в зиготене профазы мейоза-I.

Корепрессор - вещество, поступление которого в клетку выключает соответствующий оперон или транскриптон.

Кроссинговер - перекрест и обмен участками хроматид в пахитене профазы мейоза-I.

Лептотена - первая стадия профазы мейоза-I: начинается спирализация хроматина и сближение гомологичных хромосом, представленных тонкими нитями с утолщениями - хромомерами.

Лигаза - фермент, «сшивающий» фрагменты молекул нуклеиновых кислот.

Лизосома вторичная см. Фагосома.

Линия чистая - группа клеток или особей, гомозиготных по данному признаку.

«Липкие концы» - короткие одноцепочечные участки молекулы ДНК, образующиеся после разрезания ее ферментами рестриктазами.

Локус - место расположения гена в хромосоме.

Мейоз - способ деления соматических клеток половых желез, в результате которого из диплоидной материнской клетки образуются четыре гаплоидные дочерние клетки.

Миграция - один из элементарных эволюционных факторов: приток генов из других популяций, изменяющий генетическую структуру данной популяции.

Миодистрофия Дюшенна - генное заболевание с рецессивным X-сцепленным типом наследования; обусловлено нарушением синтеза структурного белка сарколеммы дистрофина.

Митоз - способ деления соматических клеток, при котором из одной диплоидной материнской клетки образуются две диплоидные дочерние клетки.

Моносомия - разновидность анеуплоидии, отсутствие в кариотипе одной из пары гомологичных хромосом.

Муковисцидоз - генное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, проявляющееся множественным поражением желез внешней секреции, в результате чего выделяются секреты повышенной вязкости.

Мукополисахаридозы - группа генных заболеваний преимущественно с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленных недостаточностью ферментов катаболизма гликозаминогликанов.

Мутагенез - процесс возникновения мутаций.  
Мутагены - факторы, способные вызывать мутации.  
Мутации гаметические см. Мутации генеративные.  
Мутации генеративные - мутации, происходящие в половых клетках.  
Мутации генные - мутации, обусловленные изменениями структуры гена (молекулы ДНК).  
Мутации геномные - мутации, обусловленные изменением числа хромосом в кариотипе.  
Мутации индуцированные - мутации, вызванные направленным действием мутагенных факторов.  
Мутации летальные - мутации, несовместимые с жизнью.  
Мутации полублетальные - мутации, снижающие жизнеспособность организма.  
Мутации соматические - мутации, происходящие в соматических клетках.  
Мутации спонтанные - мутации, происходящие под действием естественных мутагенных факторов среды без вмешательства человека.  
Мутации хромосомные - структурные перестройки хромосом под действием мутагенов.  
Мутация - скачкообразное изменение генетического материала, передающееся по наследству.  
**Мутон** - единица мутации; минимальная его величина - 1 пара нуклеотидов.  
Наследование - процесс передачи генетической информации.  
Наследование полигенное см. Полимерия.  
Наследственная предрасположенность к заболеваниям - генетически обусловленные особенности конституции, которые в сочетании с определенными факторами среды могут привести к развитию заболевания (наследование, как правило, полигенное).  
Наследственность - способность живых систем передавать из поколения в поколение особенности морфологии, физиологии и индивидуального развития в определенных условиях среды.  
Наследственность цитоплазматическая - наследственность, обусловленная внеядерными генетическими элементами.  
Наследуемость - степень соотношения наследственности и изменчивости.  
Норма реакции - определяемые генотипом границы модификационной изменчивости.  
Нуклеоид - генетический аппарат прокариот.  
Нуклеосома - цилиндрическое тельце из 8 молекул белков-гистонов, вокруг которого двойная спираль ДНК образует около двух витков.  
Обмен пластический см. Ассимиляция.  
Обмен энергетический см. Диссимиляция.  
Овогенез - процесс образования и созревания яйцеклеток.  
Оогенез см. Овогенез.  
Онкогены - гены, кодирующие белки, способные вызывать злокачественное перерождение клетки.  
Онтогенез - индивидуальное развитие организма от образования зиготы и до смерти.  
Оперон - единица считывания генетической информации у прокариот.  
Осмоз - поступление в клетку растворителя (воды) по градиенту концентрации.  
Остаточные тельца - вторичные лизосомы с «непереваренными» частицами.  
Отбор естественный - результат борьбы за существование, сохраняющий в популяции наиболее приспособленные особи.  
Панмиксия - отсутствие ограничений для скрещивания данной особи с другими особями популяции (свободный выбор партнера).  
Пахитена - третья стадия профазы мейоза-I, в которой происходит образование хиазм и кроссинговер.

Пенетрантность - частота фенотипического проявления гена; процентное отношение числа особей, имеющих данный признак, к числу особей, имеющих данный ген.

Периоды критические - периоды наибольшей чувствительности организма к воздействию неблагоприятных факторов среды.

Пероксисома - органоид, в котором происходит окисление аминокислот с образованием перекиси водорода.

Пиноцитоз - захват мембраной клетки капле жидкости.

Плазмалемма - элементарная мембрана, образующая оболочку клетки.

Плазмиды - автономные генетические элементы, расположенные в цитоплазме клетки.

Плазмогены см. Плазмиды.

Плейотропия - способность гена детерминировать проявление нескольких признаков.

Пол - совокупность морфологических, физиологических, биохимических, поведенческих и других признаков организма, обеспечивающих репродукцию.

Пол гетерогаметный - пол, имеющий разные половые хромосомы и дающий два типа гамет.

Пол гомогаметный - пол, имеющий одинаковые половые хромосомы и дающий один тип гамет.

Поле действия гена - область проявления действия данного гена.

Полимерия - межallelное взаимодействие, при котором гены разных аллельных пар отвечают за степень проявления одного признака.

Полиплоидия - геномная мутация, при которой происходит кратное гаплоидному увеличение числа хромосом в кариотипе.

Политения - разновидность митоза: увеличение числа хроматид в интерфазе без их расхождения, что приводит к образованию политенных (гигантских) хромосом.

Популяция - совокупность особей одного вида, длительно населяющих данную территорию, свободно скрещивающихся и относительно изолированных от других особей вида.

Признаки альтернативные - взаимоисключающие признаки, развитие которых определяется разными вариантами одной аллели.

Признаки голандрические - признаки, которые детерминируются генами негомологичного участка Y-хромосомы.

Признаки, сцепленные с X-хромосомой (с полом) - признаки, которые детерминируются генами негомологичного участка X-хромосомы.

Пробанд - человек, с которого начинается генетическое обследование членов семьи и составление родословной.

Прокариоты - одноклеточные организмы, которые не имеют оформленного ядра.

Промотор - участок ДНК, к которому присоединяется РНК-полимераза и с которого начинается транскрипция.

Пространство перинуклеарное - пространство между двумя элементарными мембранами кариолеммы.

Процесс половой - любой обмен генетической информацией между особями одного вида.

Процессинг - совокупность реакций, в результате которых из про-и-РНК вырезаются неинформативные участки, соответствующие интронам, и остаются информативные участки, соответствующие экзонам.

Реанимация - возвращение организма к жизни из состояния клинической смерти.

Ревертаза - фермент, обеспечивающий передачу информации от иРНК к ДНК.

Рекогниция - процесс узнавания тРНК своей аминокислоты.

Рекомбинанты - дочерние организмы, у которых иная комбинация признаков, чем у родителей.

Рекон - единица рекомбинации; минимальная его величина - 1 пара нуклеотидов.

Репарация генетического материала - восстановление структуры поврежденной молекулы ДНК.

Репликационная вилка - участок начала репликации.

Репликация ДНК - синтез дочерней цепи ДНК на исходной (матричной) ее цепи.

Репликон - единица репликации молекулы ДНК; участок молекулы ДНК от точки начала одной репликации до точки начала другой.

Репрессор - белок, кодируемый геном-регулятором, способный блокировать ген-оператор.

Рестриктазы - ферменты, способные «узнавать» определенные последовательности нуклеотидов в молекуле нуклеиновой кислоты и «разрезать» ее в этих участках на отдельные фрагменты.

Риск генетический - вероятность (от 0 до 100%) проявления определенной аномалии у пробанда или его родственников.

РНК-полимераза - фермент, обеспечивающий транскрипцию.

Родословная - генеалогическая карта, на которой символами обозначены все родственники пробанда и показаны родственные связи между ними.

Сверхдоминирование - внутриаллельное взаимодействие генов, при котором доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляет свое действие сильнее, чем в гомозиготном.

Сдвиг рамки считывания - разновидность мутации структурных генов, при которой происходит вставка или выпадение одной либо нескольких пар нуклеотидов.

Секвенирование гена - установление порядка нуклеотидов в гене.

Сибсы - братья и сестры (родные, двоюродные).

Синдром - устойчивое сочетание комплекса патологических признаков.

Синдром Вольфа—Хиршхорна - синдром множественных врожденных пороков развития, обусловленный делецией короткого плеча 4-й хромосомы.

Синдром Дауна - синдром множественных врожденных пороков развития, обусловленный трисомией по 21-й хромосоме.

Синдром Кляйнфельтера - хромосомная болезнь, обусловленная наличием в клетках мужского организма дополнительной X-хромосомы.

Синдром «кошачьего крика»- комплекс множественных врожденных пороков развития, обусловленный частичной делецией короткого плеча 5-й хромосомы.

Синдром Леша-Нихана - генное заболевание с рецессивным X-сцепленным типом наследования, проявляющееся гиперурикемией.

Синдром Мориса - женский фенотип при генотипе XY, развившийся в результате нечувствительности рецепторов соматических клеток к мужскому половому гормону.

Синдром Орбели - комплекс множественных врожденных пороков развития, обусловленный частичной делецией длинного плеча 13-й хромосомы.

Синдром Патау - комплекс множественных врожденных пороков развития, обусловленный трисомией по 13-й хромосоме.

Синдром трисомии по короткому плечу 9-й хромосомы - комплекс множественных врожденных пороков развития, обусловленный частичной трисомией по короткому плечу 9-й хромосомы.

Синдром трисомии X - хромосомная болезнь, обусловленная наличием у женского организма дополнительной X-хромосомы.

Синдром фрагильной (ломкой) X-хромосомы - умственная отсталость, сочетающаяся с особенностями развития организма, обусловленная мутацией Xq28. Тип наследования – X—сцепленный рецессивный.

Синдром Шерешевского—Тернера - хромосомная болезнь, обусловленная отсутствием у человека второй половой хромосомы (X0).

Синдром Эдвардса - комплекс множественных врожденных пороков развития, обусловленный трисомией по 18-й хромосоме.



Синкарион - гибридная соматическая клетка, содержащая в ядре хромосомы двух родительских клеток.

Скрещивание анализирующее - скрещивание особи, несущей доминантный признак, с рецессивной гомозиготой для выяснения генотипа первой.

Скрещивание возвратное - скрещивание гибрида первого поколения с одной из родительских форм (рецессивной гомозиготой) для выяснения генотипа гибрида.

Скрещивание реципрокное - скрещивание двух родительских особей, при котором сначала гетерозиготной является материнская особь, а рецессивной - отцовская, а затем наоборот.

Скрининг-методы см. Экспресс-методы.

Смерть биологическая - необратимое прекращение процессов обмена веществ с нарушением упорядоченности химических реакций.

Смерть клиническая - прекращение важнейших жизненных функций организма (потеря сознания, остановка сердца, прекращение дыхания) с сохранением упорядоченности химических реакций.

Сперматогенез - процесс образования и созревания сперматозоидов.

Сплайсинг - совокупность реакций «сшивания» отдельных информативных фрагментов про-иРНК с образованием зрелой иРНК.

Спутник - сегмент плеча хромосомы, отделяемый вторичной перетяжкой.

Старость - заключительный этап онтогенеза, заканчивающийся смертью.

Супермутагены - мутагены (чаще химической природы), повышающие частоту мутаций в сотни-десятки тысяч раз.

Супрессор - ген, подавляющий действие другого неаллельного гена.

Сфинголипидозы - группа генных заболеваний с аутосомным или сцепленным с X-хромосомой рецессивным типом наследования, обусловленных нарушением синтеза ферментов, катализирующих расщепление сфинголипидов.

Сцепление генов - совместная передача генов одной хромосомы.

Сцепление неполное - явление, при котором происходит кроссинговер и гены, локализованные в одной хромосоме, передаются вместе не всегда.

Сцепление полное - явление, при котором кроссинговер не происходит и гены, локализованные в одной хромосоме, всегда передаются вместе.

Талассемии - группа генных заболеваний, связанных с уменьшенным содержанием глобинов или их отсутствием.

Теломер - концевой участок плеча хромосомы.

Теломераза - фермент, наращивающий длину теломера после митоза.

Тератология - наука, изучающая врожденные пороки и аномалии развития животных и человека.

Терминация - конец трансляции.

Тест нагрузочный - тест, позволяющий выявлять гетерозиготных носителей патологического гена.

Тотипотентность - функциональная равноценность бластомеров на ранних стадиях эмбриогенеза, когда каждый из них способен дать начало целому организму.

Транзиция - мутация структурных генов, при которой происходит замена одного пуринового основания на другое пуриновое основание или одного пиримидинового на другое пиримидиновое.

Трансверсия - мутация структурных генов, при которой происходит замена пуринового основания на пиримидиновое или пиримидинового на пуриновое.

Трансвестизм - половое извращение, при котором возбуждение и удовлетворение достигаются при переодевании в одежду противоположного пола.

Трансгенации - см. Мутации генные.

Трансдукция - перенос бактериофагом участка молекулы ДНК от одного штамма бактерий к другому.

Транскриптон - единица считывания генетической информации у эукариот.

**Транскрипция**- переписывание генетической информации с ДНК на иРНК.

Транскрипция обратная - передача генетической информации от иРНК к ДНК с помощью фермента ревертазы (обратная транскриптаза).

Транслокация - межхромосомная перестройка, при которой фрагмент хромосомы переносится на другую гомологичную или негомологичную хромосому.

Трансляция – «перевод» порядка нуклеотидов молекулы иРНК в определенную последовательность аминокислот полипептида.

Транспозоны - повторяющиеся последовательности нуклеотидов молекулы ДНК с непостоянной локализацией.

Транспорт активный - поступление в клетку веществ против градиента концентрации с затратой энергии.

Транспорт пассивный - поступление в клетку веществ по градиенту концентрации без затрат энергии.

Транссексуализм - стойкое несоответствие полового самосознания человека его истинному генетическому и гонадному полу (ощущение принадлежности к другому полу).

Трансформация - способность разных штаммов бактерий обмениваться участками молекул ДНК, изменяя при этом свои свойства.

Триплет см. Кодон.

Трисомия - разновидность анеуплоидии, при которой к паре гомологичных хромосом добавляется третья.

Ультрасонография - один из методов диагностики с использованием ультразвука для получения изображения исследуемого органа или плода.

Фагосома - образуется путем слияния эндосомы с первичной лизосомой; в ней происходит расщепление сложных органических соединений.

Фагоцитоз - захват мембраной клетки твердых частиц.

Факторы мутагенные см. Мутагены.

Фен - морфологический или физиологический признак, формирование которого детерминировано геном и зависит от условий внешней среды.

Фенилкетонурия - генное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное нарушением синтеза фермента фенилаланингидроксилазы, катализирующего превращение фенилаланина в тирозин.

Фенокопии - изменения фенотипа под влиянием факторов среды, копирующие признаки другого генотипа.

Фенотип - совокупность признаков и свойств организма, развивающихся при взаимодействии генотипа с факторами среды.

Фенотипический радикал - краткая запись генотипа на основе фенотипа.

Ферментопатии - нарушения активности ферментов, вызванные генными мутациями и приводящие к наследственным болезням обмена веществ.

Фетоскопия - один из методов пренатальной диагностики; внутриутробный осмотр плода фиброоптическим эндоскопом.

Хиазма - перекрест хроматид бивалента во время конъюгации в профазе мейоза-I.

Хорионбиопсия - один из методов пренатальной диагностики; взятие эпителия ворсинок хориона для цитогенетических и биохимических исследований.

Хроматин - дезоксирибонуклеопротеин (ДНП), комплекс ДНК и гистоновых белков.

Хромосомы гомологичные - одинаковые по форме, величине и структуре хромосомы, в одних и тех же локусах которых располагаются аллельные гены.

Хромосомы политенные - многохроматидные (гигантские) хромосомы, образующиеся при политении (разновидности митоза).

Центромера - первичная перетяжка хромосомы.

Цикл клеточный - период в жизнедеятельности клетки от момента ее появления до гибели или образования дочерних клеток.

Цикл митотический - период в жизнедеятельности клетки от момента ее образования до деления на дочерние клетки.

Цистрон - единица функции гена; цистрон примерно равен гену. Он кодирует синтез определенного полипептида.

Экзонуклеаза - фермент, «вырезающий» поврежденный участок молекулы ДНК.

Эзоны - информативные участки структурных генов эукариот.

Экзоцитоз - выведение из клетки веществ, заключенных в мембрану.

Экспресс-методы - быстрые, предварительные методы диагностики наследственной патологии человека.

Экспрессивность - степень фенотипического проявления гена.

Элонгация - процесс трансляции от образования первой пептидной связи между аминокислотами до присоединения последней аминокислоты.

Эндоцитоз - разновидность митоза; удвоение хромосом без деления ядра; приводит к образованию полиплоидных клеток.

Эндонуклеаза - фермент, «узнающий» поврежденный участок молекулы ДНК.

Эндоцитоз - захват мембраной клетки макромолекул, твердых частиц или капель жидкости.

Эпистаз - межallelное взаимодействие, при котором доминантный (рецессивный) ген однойallelной пары подавляет действие доминантного (рецессивного) гена другойallelной пары.

Эукариоты - организмы, клетки которых имеют оформленное ядро.

Эффект положения - взаимное влияние генов разныхallelей, занимающих близлежащие локусы одной хромосомы.

Эффект пороговый - минимальное количество полимерных генов, при котором проявляется признак.

Эффект родоначальника - явление широкого распространения в изолятах редкого гена в случаях, когда популяция берет начало от небольшой группы людей.

Ядро - обязательный структурный компонент эукариотической клетки, в котором хранится основная генетическая информация.

Ядрышко - составной компонент ядра эукариот, в котором синтезируются субъединицы рибосом.

Ядрышковый организатор - участок молекулы ДНК в области вторичной перетяжки, содержащий информацию о структуре рРНК и белков рибосом.

## **15. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ**

В соответствии с методическими рекомендациями Минобрнауки РФ (утв. 8 апреля 2014 г. № АК-44/05вн) в курсе предполагается использовать социально-активные и рефлексивные методы обучения, технологии социокультурной реабилитации обучающихся с ОВЗ с целью оказания помощи в установлении полноценных межличностных отношений.

Обучение лиц с ограниченными возможностями здоровья осуществляется с учетом индивидуальных психофизических особенностей, а для инвалидов также в соответствии с индивидуальной программой реабилитации инвалида.

**Для лиц с нарушением слуха** возможно предоставление информации визуально (краткий конспект лекций, основная и дополнительная литература), на

лекционных и практических занятиях допускается присутствие ассистента, а так же, сурдопереводчиков и тифлосурдопереводчиков.

Оценка знаний студентов на практических занятиях осуществляется на основе письменных конспектов ответов на вопросы, письменно выполненных практических заданий.

Доклад так же может быть предоставлен в письменной форме (в виде реферата), при этом требования к содержанию остаются теми же, а требования к качеству изложения материала (понятность, качество речи, взаимодействие с аудиторией и т. д) заменяются на соответствующие требования, предъявляемые к письменным работам (качество оформления текста и списка литературы, грамотность, наличие иллюстрационных материалов и т.д.)

С учетом состояния здоровья просмотр кинофильма с последующим анализом может быть проведен дома (например, при необходимости дополнительной звукоусиливающей аппаратуры (наушники)). В таком случае студент предоставляет письменный анализ, соответствующий предъявляемым требованиям.

Промежуточная аттестация для лиц с нарушениями слуха проводится в письменной форме, при этом используются общие критерии оценивания. При необходимости, время подготовки на зачете может быть увеличено.

Для **лиц с нарушением зрения** допускается аудиальное предоставление информации (например, с использованием программ-синтезаторов речи), а так же использование на лекциях звукозаписывающих устройств (диктофонов и т.д.). Допускается присутствие на занятиях ассистента (помощника), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь.

Оценка знаний студентов на семинарских занятиях осуществляется в устной форме (как ответы на вопросы, так и практические задания). При необходимости анализа фильма может быть заменен описанием ситуации межкультурного взаимодействия (на основе опыта респондента, художественной литературы и т.д.), позволяющим оценить степень сформированности навыков владения методами анализа и выявления специфики функционирования и развития психики, позволяющими учитывать влияние этнических факторов. При проведении промежуточной аттестации для лиц с нарушением зрения тестирование может быть заменено на устное собеседование по вопросам.

**Лица с нарушениями опорно-двигательного аппарата** не нуждаются в особых формах предоставления учебных материалов. Однако, с учетом состояния здоровья часть занятий может быть реализована дистанционно (при помощи сети «Интернет»). Так, при невозможности посещения лекционного занятия студент может воспользоваться кратким конспектом лекции.

При невозможности посещения практического занятия студент должен предоставить письменный конспект ответов на вопросы, письменно выполненное практическое задание.

Доклад так же может быть предоставлен в письменной форме (в виде реферата), при этом требования к содержанию остаются теми же, а требования к качеству изложения материала (понятность, качество речи, взаимодействие с аудиторией и т. д) заменяются на соответствующие требования, предъявляемые к письменным работам (качество оформления текста и списка литературы, грамотность, наличие иллюстрационных материалов и т.д.).

Промежуточная аттестация для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата проводится на общих основаниях, при необходимости процедура зачета может быть реализована дистанционно (например, при помощи программы Skype).

Для этого по договоренности с преподавателем студент в определенное время выходит на связь для проведения процедуры зачета. В таком случае зачет сдается в виде собеседования по вопросам (см. формы проведения промежуточной аттестации

для лиц с нарушениями зрения). Вопрос и практическое задание выбираются самим преподавателем.

Примечание: Фонды оценочных средств, включающие типовые задания и методы оценки, критерии оценивания, позволяющие оценить результаты освоения данной дисциплины обучающимися с ОВЗ могут входить в состав РПД на правах отдельного документа.

Программа составлена в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по направлению подготовки 06.03.01 «Биология».

Программу составила:

\_\_\_\_\_ Н.В. Амосова, к.б.н., доцент отделения биотехнологий ИАТЭ  
НИЯУ МИФИ

Рецензент:

\_\_\_\_\_ М.М. Рассказова, к.б.н., доцент отделения биотехнологий ИАТЭ  
НИЯУ МИФИ

## ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

<p>Программа рассмотрена на заседании отделения биотехнологий (протокол № _____ от «___» _____ 20__ г.)</p>	<p>Руководитель образовательной программы «Радиобиология» по направлению подготовки 06.03.01. Биология «__» _____ 20__ г. _____ Л.Н.Комарова</p> <p>Начальник отделения биотехнологий «__» _____ 20__ г. _____ А.А.Котляров</p>
---	---