

УТВЕРЖДЕНО
на заседании Ученого совета
НАО «КазНУ им. аль-Фараби».
Протокол №11 от 11.06.2024 г.

**Программа вступительного экзамена
для поступающих в докторантуру
на группу образовательных программ
D081 – «Генетика»**

I. Общие положения

1. Программа составлена в соответствии с Приказом Министерства образования и науки Республики Казахстан от 31 октября 2018 года № 600 «Об утверждении Типовых правил приема на обучение в организации образования, реализующие образовательные программы высшего и послевузовского образования» (далее – Типовые правила).

2. Вступительный экзамен в докторантуру состоит из собеседования, написания эссе и экзамена по профилю группы образовательных программ.

Блок	Баллы
1. Собеседование	30
2. Эссе	20
3. Экзамен по профилю группы образовательной программы	50
Всего/проходной	100/75

3. Продолжительность вступительного экзамена - 3 часа 10 минут, в течение которых поступающий пишет эссе, отвечает на электронный экзаменационный билет. Собеседование проводится на базе вуза до вступительного экзамена.

II. Порядок проведения вступительного экзамена

1. Поступающие в докторантуру на группу образовательных программ D081 – «Генетика» пишут проблемное / тематическое эссе. Объем эссе – не менее 250 слов.

Цель эссе – определить уровень аналитических и творческих способностей, выраженных в умении выстраивать собственную аргументацию на основе теоретических знаний, социального и личного опыта.

Виды эссе:

- мотивационное эссе с раскрытием побудительных мотивов к исследовательской деятельности;
- научно-аналитическое эссе с обоснованием актуальности и методологии планируемого исследования;
- проблемное/тематическое эссе, отражающее различные аспекты научного знания в предметной области.

2. Электронный экзаменационный билет состоит из 3 вопросов.

Темы для подготовки к экзамену по профилю группы образовательной программы:

Предмет и задачи современной генетики. Методология современной генетики. Использование законов классической генетики в системном анализе. Цели, задачи, перспективы и методы различных направлений генетики (фармакогенетика, экологическая генетика, радиационная генетика, медицинская генетика, онкогенетика, иммуногенетика и др.). Наследственность, наследование, наследуемость. Классический подход от фенотипа к генотипу и молекулярно-генетические методы от генотипа к фенотипу. Законы Менделя. Хромосомная теория наследственности школы Моргана.

Модельные объекты и их роль в генетических исследованиях. Биологические особенности модельных объектов и их роль в генетических исследованиях. Основные различия в организации клеток прокариот и эукариот. Применение знаний о жизненных циклах растений и животных в генетических экспериментах. Выбор модельного объекта в соответствии с целью и задачами исследования. Вопросы биоэтики и риски. Проблема экстраполяции на человека результатов тестирования мутагенов, полученных с помощью различных модельных объектов.

Гибридизация. Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание. Неродственное скрещивание. Гибридологический метод изучения наследственности. Перспективы использования систем скрещиваний для получения высокопродуктивных пород сельскохозяйственных животных, сортов культурных растений и штаммов микроорганизмов. Химический и радиационный мутагенез как метод повышения разнообразия исходного материала для гибридизации

Митоз, мейоз и клеточный цикл. Особенности протекания митоза полиплоидии и политемии. Сперматогенез и оогенез. Механизмы конденсации и деконденсации хроматина в различные периоды клеточного цикла. Формирование веретена деления.

Структура и свойства хромосом. Сравнительный анализ прокариотических и эукариотических хромосом и их свойств. Эухроматиновые и гетерохроматиновые районы хромосом. Хромосомные дополнения. Методы интерфазной цитогенетики. Эндогенные и экзогенные источники мутаций. Генные, хромосомные и геномные мутации, их классификация и примеры болезней, связанные с возникновением мутаций. Мобильные элементы как источник мутаций. Индуцированный и спонтанный мутагенез.

Цитогенетические методы исследования. Основные принципы цитогенетического анализа. Современные цитогенетические методы тестирования мутагенной активности факторов среды и оценка ее качества. Методы дифференциальной окраски хромосом

Кариотипирование. Генетические карты хромосом и их практическое применение. Диагностические проблемы кариотипирования плода. Половой хроматин.

Методы локализации генов в хромосомах. Идентификация локализованных генов. Анализ сцепления и картирование генов. Методы генетического картирования.

Генетические методы исследований в области генетики человека. Генеалогический метод. Близнецовый метод и его применение для оценки роли среды в проявлении и наследуемости признаков. Сравнение конкордантности моно- и дизиготных близнецов. Молекулярная диагностика.

Молекулярно-генетические методы анализа в генетических исследованиях. Использование молекулярно-генетических методов для изучения механизмов генетических процессов (экспрессия генов, трансляция, транскрипция, репарация, метилирование и геномный импринтинг и др.), действия отдельных генов и межгенных взаимодействий. Методы для выявления факторов развития канцерогенеза. Методы молекулярно-генетической оценки онкологических заболеваний. Основные этапы выделения и очистки ДНК. Секвенирование ДНК.

Использование генетических методов для решения проблем в пищевой промышленности, сельского хозяйства, медицине. Решение проблем пищевой промышленности, сельского хозяйства, медицины на основе генетических методов. Генетические предпосылки современных методов искусственного оплодотворения у человека (ЭКО). Метод полимеразной цепной реакции (ПЦР): принцип, этапы, компоненты реакции, разновидности и аппаратура для ПЦР. Перспективы и проблемы использования стволовых клеток.

Общие принципы и методы генетической инженерии. Обзор ферментов, применяемых в генетической инженерии. Методы энзимологии в генной инженерии. Генетическая инженерия культивируемых клеток млекопитающих. Методы введения молекул ДНК в клетки млекопитающих (гипертонический солевой метод, ДЭАЭ-декстрановый метод, кальций-фосфатный метод и др.). Направленный мутагенез ДНК *in vitro*. Клонирование генов. Способы отбора гибридных клонов бактериальных клеток. Селективные среды, компетентные клетки. Твердофазный иммуноферментный анализ (ИФА, ELISA).

Общая характеристика векторов. Векторные системы на основе ДНК. Введение молекул ДНК в клетки. Методы конструирования рекомбинантных молекул ДНК. Методы определения нуклеотидной последовательности ДНК. Векторные системы на основе животных и растительных клеток. Челночные векторы, селективные маркерные гены, частота трансформации.

Методы получения трансгенных растений. Получение сельскохозяйственных культур с более высокой урожайностью и устойчивостью к вредителям. Современные методы трансформации растений. Корончатые галлы, использование Ti-плазмид и Ri-плазмид для получения трансгенных растений, T-ДНК. Вирусы растений как векторы для генной инженерии. Применение трансгенных растений.

Методы реконструкции трансгенных животных. Целесообразность и этапы получения трансгенных животных. Технологии применения эмбриональных стволовых клеток. Создание трансгенов с выключенными генами, генный таргетинг.

Перспективы генной терапии. Пути устранения наследственных и ненаследственных заболеваний при трансформации клеток пациентов «здоровыми» и регуляторными генами. Биоэтические проблемы генной терапии

Современные достижения в селекции злаковых культур. Методы хромосомной инженерии пшеницы. Проблемы гетеро-, поли- и анеуплоидии растений. Хромосомные аномалии на примере растений и, в частности, злаков. Разработка номенклатуры хромосом. Открытие, изучение и использование анеуплоидов. Методы создания серий анеуплоидных линий мягкой пшеницы. Схемы получения анеуплоидов. Межсортовое замещение хромосом. Схема получения линий с межсортовым замещением хромосом. Замещение хромосомы, вовлеченной в реципрокную транслокацию у пшеницы. Геномный анализ мягкой пшеницы.

Методы, применяемые в генетическом анализе у бактерий и бактериофагов. Клональный анализ. Метод селективных сред. Метод отпечатков

Генетическая биоинформатика. Геносистематика. Генетические коллекции. Связь молекулярной генетики и биоинформатики. Сохранение биоразнообразия *in situ* и *ex situ*. Тесторные формы и линии-анализаторы. Банки клеточных культур. Банки генов. 3D биопринтинг. ДНК-маркеры в таксономических исследованиях. Методология ДНК-баркодирования

Радиационная генетика. Наследственные нарушения при радиационном поражении. Пути поступления радионуклидов в организм. Методы радиационной генетики. Ядерная медицина. «Мирный» атом. Биодозиметрия

Теории эволюции. Эволюционные представления Ж.-Б. Ламарка. Движущие силы прогрессивной эволюции (градации) и видообразования. Противоречивость представлений Ламарка. Главные движущие силы эволюции по Дарвину. Основные положения теории Ч. Дарвина. Основные положения синтетической теории эволюции.

Популяция – элементарная единица эволюционного процесса. Популяция - элементарная единица эволюции. Генетическая гетерогенность и полиморфизм популяции. Генетическое единство популяции. Закон Харди-Вайнберга. Условия при которых выполняется уравнение Харди-Вайнберга. Эколого-генетическая изменчивость популяции и методы их анализа. ДНК-маркеры в популяционно-генетических исследованиях.

Генетические основы эволюции. Изменчивость: фенотипическая, генотипическая, паратипическая, модификационная. Модификации. Норма реакции. Понятие об адаптивной норме реакции.

Элементарные факторы эволюции. Факторы эволюции, обуславливающие изменения генотипической структуры популяции. Естественный отбор и значение вероятности и случайности.

Биологическое и эволюционное значение видов. Общая концепция вида, характеристика трудности при ее универсальном применении. Причины увеличения числа видов. Видообразование. Мгновенное видообразование. Постепенное и симпатрическое видообразование.

Значение географической изменчивости и ее адаптивная природа. Анализ изолирующих механизмов, их классификация и значение. Примеры нарушения действия изолирующих механизмов.

Эволюция онтогенеза. Понятие онтогенеза. Особенности онтогенеза в разных организмах и его продолжительность. Онтогенетическая дифференцировка. Продолжительность онтогенеза. Целостность и устойчивость онтогенеза. Автономизация и эмбрионизация онтогенеза.

Эволюция филогенетических групп. Основные формы филогенеза: филетическая эволюция, дивергенция, параллелизм, конвергенция. Основные направления эволюции - арогенез, аллогенез. Формы аллогенеза (телогенез, гипергенез, гипогенез и др.) Типичная смена фаз адаптациогенеза.

Направления и закономерности эволюционного процесса. Соотношение микро- и макроэволюции. Взаимоотношение онто- и филогенеза. Закон Мюллера-Геккеля. Теория филэмбриогенезов А.Н.Северцева. Биологический и морфофизиологический прогресс и регресс в эволюции. Рекапитуляция. Молекулярная эволюция генов.

Антропогенез. Место человека в системе животного мира. Предки человека. Основные этапы эволюции *Ното*. Основные этапы развития *Ното sariens*. Роль труда и социального образа жизни в эволюции человека. Влияние на эволюцию современного человека элементарных эволюционных факторов.

Биостатистика в генетике. Статистические методы для интерпретации данных в генетических исследованиях. Пакеты прикладных программ для статистической обработки генетических данных.

III. Список использованных источников

Основная:

1. Омирбекова Н.Ж., Жунусбаева Ж.К., Берсимбай Р.И. Малый практикум по общей генетике: учебно-методическое пособие. – Алматы: Қазақ ун-ті, 2017. – 100 с.

2. Бисенбаев А.К. Молекулярная биология: сборник задач и тестов. – Алматы: Қазақ ун-ті, 2021. – 186 с.

3. Инге-Вечтомов, С. Г. Генетика с основами селекции: учебник для студ. высш. учеб. заведений / С. Г. Инге-Вечтомов. - 3-е изд. – Санкт-Петербург: Изд-во Н-Л, 2015. - 718 с.

4. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика: учебное пособие для вузов — Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017. — 480 с.

5. Макрушин Н. М., Плугатарь Ю. В., Макрушина Е. М., Гончарова Ю. К., Гончаров С. В., Шабанов Р. Ю. Генетика: учебник для ВУЗов: 2-е изд. – СПб.: Изд-во «Лань», 2021. – 404 с.

6. Молекулярная биология клетки: в 3-х томах / Б. Альбертс, А. Джонсон, Д. Льюис и др. – М.-Ижевск: НИЦ «Регулярная и хаотическая динамика», Институт компьютерных исследований, 2013. – 808 с.

7. Северцов А.С. Теории эволюции: учебник для вузов/ А.С. Северцов. — 2-е изд., испр. и доп. — М.: Издательство Юрайт, 2020. — 384 с.

8. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.

9. Бияшева З.М., Ловинская А.В., Даулетбаева С.Б., Калимагамбетов А.М. Статистические методы в биологии с программным обеспечением //Учебное пособие для биол. специальностей: Алматы – Казак университет, 2019. – 108 с.

Дополнительная:

1. Цитогенетические методы в генетическом мониторинге: учеб.-метод. пособие / С.Ж. Колумбаева, А.В. Ловинская, А.М. Калимагамбетов; КазНУ им. аль-Фараби. - Алматы : Қазақ ун-ті, 2018. - 161 с.

2. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учеб. / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.

3. Абилев С.К., Глазер В.М. Мутагенез с основами генотоксикологии. – СПб.: Нестор-История, 2015. – 304 с.

4. Генетические основы селекции растений. В 4 т. Т. 4. Биотехнология в селекции растений. Геномика и генетическая инженерия. – Минск: Издательский дом "Белорусская наука", 2014. – 653 с.

5. Фаллер, Д.М. Молекулярная биология клетки: руководство для врачей / Джеральд М. Фаллер, Деннис Шилдс; пер. с англ. под общ. ред. акад. И. Б. Збарского .— Москва : Бином-Пресс, 2012 . – 256 с.