

УТВЕРЖДЕНО
на заседании Ученого совета
НАО «КазНУ им. аль-Фараби».
Протокол № 10 от 23.05.2022 г.

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

1. Общие положения.

1. Программа составлена в соответствии с Приказом Министра 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 написания эссе, сдачи теста на готовность к обучению в докторантуре (далее - ТГО), экзамена по профилю группы образовательных программ и собеседования.

Блок	Баллы
1. Эссе	10
2. Тест на готовность к обучению в докторантуре	30
3. Экзамен по профилю группы образовательной программы	40
4. Собеседование	20
Всего проходной	100/75

3. Продолжительность вступительного экзамена - 4 часа, в течение которых поступающий пишет эссе, проходит тест на готовность к обучению в докторантуре, отвечает на электронный экзаменационный билет. Собеседование проводится на базе вуза отдельно.

2. Порядок проведения вступительного экзамена.

1. Поступающие в докторантуру на группу образовательных программ D081 - «Генетика» пишут проблемное / тематическое эссе. Объем эссе – не менее 250-300 слов.

2. Электронный экзаменационный билет состоит из 3 вопросов.

Темы для подготовки к экзамену по профилю группы образовательной программы.

Дисциплина «Методология системно-генетических исследований»

Предмет и задачи современной генетики

Методология современной генетики. Использование законов классической генетики в системном анализе. Эмпирические уровни и процедуры научного исследования. Цели, задачи, перспективы и методы различных направлений генетики (фармакогенетика, экологическая генетика, радиационная генетика, медицинская генетика, онкогенетика, иммуногенетика и др.). Наследственность, наследование, наследуемость.

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.

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.

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. Методы молекулярно-генетического изучения гаметогенеза.

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

Радиационная генетика.

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

Митоз, мейоз и клеточный цикл

Особенности протекания митоза полиплоидии и политении. Сперматогенез и оогенез. Механизмы конденсации и деконденсации хроматина в различные периоды клеточного цикла. Формирование веретена деления.

Биостатистика в генетике

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

Дисциплина «Генетический анализ»

Основные направления генетического анализа

Классический подход от фенотипа к генотипу и молекулярно-генетические методы от генотипа к фенотипу. Законы Менделя. Хромосомная теория наследственности школы Моргана.

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

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.

Структура и свойства хромосом.

Сравнительный анализ прокариотических и эукариотических хромосом и их свойств. Эухроматиновые и гетерохроматиновые районы хромосом. Хромосомные дополнения. Методы интерфазной цитогенетики.

Использование мутаций в генетическом анализе.

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.

Методы локализации генов в хромосомах.

Идентификация локализованных генов. Анализ сцепления и картирование генов. Методы генетического картирования.

Способы реконструирования генома пшеницы.

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

Дисциплина «Эволюционная биология»

Эволюционные взгляды Ж.-Б. де Ламарка и Ч. Дарвина.

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 организмов 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 адаптиогенеза.

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 *Homo*. Основные этапы развития *Homo sapiens*. Роль труда и социального образа жизни в эволюции человека. Влияние на эволюцию современного человека элементарных эволюционных факторов.

3. Список использованных источников.

Основная:

1. 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». – 404 с.

2. 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.

3. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика : учебное пособие для вузов — Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2017. — 480 с.
4. Нахаева В.И. Практический курс общей генетики. Учебное пособие 2-е изд., стереотип. - М.: Флинта, 2011. - 210 с
5. Биотехнология: учебник и практикум для вузов / под редакцией Н.В.Загоскиной, Л.В. Назаренко. - 3-е изд., испр. и доп. — М.: Издательство Юрайт, 2021. — 381 с.
6. 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.
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. Черенков В. Г. Онкология: учебник / В.Г. Черенков. — 4-е изд., испр. и доп. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020. — 512 с.
9. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.
10. 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.
11. А.С.Спирин. Молекулярная биология. Рибосомы и биосинтез белка. "Академия", 2011.
12. Моссэ, И.Б. Радиационная генетика: курс лекций / И.Б. Моссэ. – Электронный учебник, 2013 г.
13. Абилев С.К., Глазер В.М. Мутагенез с основами генотоксикологии. – СПб.: Нестор-История, 2015. – 304 с.
14. 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.
15. Актуальные вопросы радиоэкологии Казахстана: сборник / М-во индустрии и новых технологий. - Павлодар : ТОО "Дом печати", 2015
16. Бекман, И. Н. Ядерная медицина: физические и химические основы : учебник для бакалавриата и магистратуры/ И. Н. Бекман. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2019. — 400 с.
17. Биоразнообразие и охрана природы: учебник и практикум для вузов / Е.С.Иванов, А.С. Чердакова, В.А. Марков, Е.А. Лупанов. — 2-е изд., испр. и доп. — М.: Издательство Юрайт, 2019. — 247 с.
18. 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.
19. Введение в молекулярную диагностику. В 2 томах / под редакцией Пальцева М., Залетаева Д. – М.: Медицина, 2011.
20. 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.
21. 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.
22. Бактериофаги. Биология и практическое применение // под ред. Э.Каттер и А. Сулаквелидзе. – М.: «Научный мир», 2012. – 640 с.
23. Ozbolat I.T. 3D Bioprinting: Fundamentals, Principles and Applications. – 2016. – 342 p.
24. Огурцов А.Н. Основы биоинформатики: учебное пособие. – Х.: НТУ «ХПИ», 2013. – 400 с.

25. Ястребов А.П., Гребнев Д.Ю., Маклакова И.Ю. Стволовые клетки, их свойства, источники получения и роль в регенеративной медицине. – Екатеринбург 2016. - 282с.

Дополнительная:

1. Горбунова В.Н., Имянитов Е.Н. Генетика и Канцерогенез. Методическое пособие. – Санкт-Петербург, 2007. – 24 с.
2. Коряков Д. Е., Жимулев И. Ф. Хромосомы. Структура и функции. — Новосибирск: Изд-во СО РАН, 2009. — 258 с..
3. Льюин Б. Гены. – М.: Бином. Лаборатория знаний. 2012. – 896 с.
4. Пухальский В.А., Соловьев А.А., Бадаева Е.Д. Практикум по цитологии и цитогенетике растений. - М.: КолосС, 2007. - С.62-67.
5. Рыбчин В.Н. Основы генетической инженерии. – Учебное пособие. С- Пб, 2002.- 522 с.
6. Хедрик Ф. Генетика популяций.М.: Техносфера, 2003.
7. Щелкунов С.Н. Генетическая инженерия, СУИ, Новосибирск – 2004.
8. Шмидт Р. Наглядная биотехнология и генетическая инженерия. – М.: Бином.. 2014. – 325 с.
9. Шулембаева К.К. Хромосомная инженерия, 2005 г.
10. Яблоков А.В., Юсуфов А.Г. Эволюционное учение. М.: Высш. шк., 2004.
11. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006. - С. 557-568.
12. Гинтер. Современная генетика. М., 2003. -448 с.
13. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004.
14. Муминов Т.А., Куандыков Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). Алматы, 2007.
15. Мушкхамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.
16. Эпигенетика /Отв. ред. С.М.Закиян, В.В.Власов, Е.В.Деменьтьева – Н.: Изд-во СО РАН, 2012. – 592с.