

Федеральное государственное бюджетное учреждение
«Петербургский институт ядерной физики им. Б.П. Константинова
Национального исследовательского центра «Курчатовский институт»
(НИЦ «Курчатовский институт» - ПИЯФ)

**ПРОГРАММА КАНДИДАТСКОГО ЭКЗАМЕНА
ПО СПЕЦИАЛЬНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ
(биологические науки)**

Направление подготовки: **06.06.01 Биологические науки**

Направленность: **03.02.07 Генетика**

РАЗРАБОТАНА в соответствии с:

Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГОС ВО) по направлению 06.06.01 Биологические науки (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденным приказом Минобрнауки России от 30.07.2014 № 871

в Отделении молекулярной и радиационной биофизики (ОМРБ)
НИЦ «Курчатовский институт» - ПИЯФ

РАЗРАБОТЧИКИ:

Вербенко В.Н., д.б.н., 03.02.07 «Генетика»

Королев В.Г., д.б.н. 03.00.15 «Генетика»

Пчелина С.Н., д.б.н. 03.02.07 «Генетика»

СОГЛАСОВАНО:

Заместитель директора
по научной работе



С.В. Саранцева

Начальник
управления образования



А.Ю. Черненко

РАССМОТРЕНА и ОДОБРЕНА

на заседании Ученого совета НИЦ «Курчатовский институт» - ПИЯФ

протокол от 08 ФЕВ 2018 № 1

Секретарь Ученого совета
Ученый секретарь



С.И. Воробьев

Общие сведения

Программа кандидатского экзамена по специальной дисциплине по направлению подготовки 06.06.01 «Биологические науки» направленности 03.02.07 «Генетика» (далее – Программа кандидатского экзамена) разработана на основе примерной программы кандидатского экзамена по специальности «Генетика» по биологическим и медицинским наукам, утвержденной приказом Министерства образования и науки РФ от 08.10.2007 № 274 «Об утверждении программ кандидатских экзаменов».

Программа кандидатского экзамена определяет цель, задачу, форму проведения и регламент кандидатского экзамена, шкалу и критерии оценивания результатов кандидатского экзамена, а также содержит перечень вопросов, выносимых на кандидатский экзамен (далее – Перечень вопросов), и рекомендации по подготовке к кандидатскому экзамену в виде перечня рекомендуемой литературы для подготовки к кандидатскому экзамену.

Кандидатский экзамен по специальной дисциплине является формой промежуточной аттестации по учебным дисциплинам вариативной части основной профессиональной образовательной программы подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре НИЦ «Курчатовский институт» - ПИЯФ (далее – Институт) по направлению подготовки 06.06.01 «Биологические науки» направленности 03.02.07 «Генетика» (далее – программа аспирантуры), направленным на подготовку к сдаче кандидатского экзамена по специальной дисциплине (далее – кандидатский экзамен).

Для допуска к сдаче кандидатского экзамена обучающийся, осваивающий программу аспирантуры Института, должен пройти промежуточную аттестацию по учебным дисциплинам программы аспирантуры Института, направленным на подготовку к сдаче кандидатского экзамена, в формах, предусмотренных учебным планом программы аспирантуры.

При наличии государственной аккредитации по программе аспирантуры Института для сдачи кандидатского экзамена в порядке, утвержденном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере образования, допускается прикрепление к Институту лиц, имеющих высшее образование, подтвержденное дипломом специалиста или магистра, без освоения программы аспирантуры или обучавшихся по соответствующей не имеющей государственной аккредитации программе аспирантуры, подготавливающих диссертацию по соответствующей научной специальности, предусмотренной номенклатурой научных специальностей, утверждаемой Министерством образования и науки РФ (далее – научная специальность). Прикрепление к Институту лиц, осваивающих программу

аспирантуры в форме самообразования (вне организаций, осуществляющих образовательную деятельность), не допускается¹.

Трудоемкость учебной нагрузки обучающихся, осваивающих программу аспирантуры Института, при проведении промежуточной аттестации в форме кандидатского экзамена в соответствии с программой аспирантуры составляет 20 академических часов (далее – ак. ч.) и включает следующие виды учебной деятельности: проведение консультирования обучающихся по вопросам, включенным в Программу кандидатского экзамена (предэкзаменационное консультирование) – 4 ак. ч.; самостоятельная работа по подготовке к кандидатскому экзамену – 8 ак. ч.; проведение кандидатского экзамена – 8 ак. ч.

Прием кандидатского экзамена осуществляет создаваемая Институтком комиссия по приему кандидатского экзамена (далее – экзаменационная комиссия), состав которой утверждается приказом директора Института. Регламент работы экзаменационной комиссии определен ЛНА Института.

Цели и задача кандидатского экзамена

Цель кандидатского экзамена – осуществление контроля качества освоения учебных дисциплин программы аспирантуры Института, направленных на подготовку к сдаче кандидатского экзамена, в виде оценивания окончательных результатов обучения по комплексу указанных дисциплин.

Задача кандидатского экзамена – определение соответствия уровня сформированности компетенций, позволяющих лицам, сдающим кандидатский экзамен (далее – испытуемый), вести профессиональную деятельность в области генетики (биологические науки), требованиям к результатам освоения вышеуказанных дисциплин, определенным программой аспирантуры Института, а также имеющегося у испытуемого теоретического (практического) задела для подготовки диссертации на соискание ученой степени кандидата наук по соответствующей научной специальности.

Испытуемый должен продемонстрировать:

– знания по учебным дисциплинам и развитость представлений о соответствующих фундаментальных работах, ключевых публикациях, знакомство с дополнительной тематической литературой на русском и иностранном языке, способность аргументированно представлять свою точку зрения, излагая материал в логической последовательности;

¹В соответствии с пп. 9 п. 1 ст. 33 и п. 3 ст. 34 Федерального закона «Об образовании в Российской Федерации» от 29.12.2012 № 273-ФЗ, п. 43 Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), утвержденного приказом Министерства образования и науки РФ от 19.11.2013 № 1259, п. 3 Порядка прикрепления лиц для сдачи кандидатских экзаменов, сдачи кандидатских экзаменов и их перечня, утвержденного Приказом Министерства образования и науки РФ от 28.03.2014 № 247, п. 3.1. ФГОС ВО по направлению подготовки 06.06.01 Биологические науки (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденного приказом Министерства образования и науки РФ от 30.07.2014 № 871.

- навыки владения понятийным аппаратом научных исследований и имеющийся научно-исследовательский потенциал, способность к самостоятельной работе, к анализу больших объемов научной информации;
- умение уверенно ориентироваться в проблематике своей предстоящей профессиональной деятельности.

Форма проведения и регламент кандидатского экзамена

Кандидатский экзамен проводится с сочетанием письменной и устной форм по вопросам, представленным в настоящей Программе кандидатского экзамена ниже.

Кандидатский экзамен состоит из двух частей.

Первая часть – развернутый, аргументированный ответ в письменной форме на вопросы из Перечня вопросов: каждый испытуемый индивидуально на усмотрение экзаменационной комиссии получает 3 вопроса – по одному из каждого раздела – «Общая генетика», «Молекулярная генетика», «Генетика человека» – Перечня вопросов, которые вместе формируют экзаменационный билет (Приложение).

На подготовку первой части кандидатского экзамена испытуемому отводится 60 минут.

Вторая часть – собеседование по вопросам первой части кандидатского экзамена и ответы в устной форме на дополнительные вопросы – вопросы из разных разделов Перечня вопросов. Председатель и члены экзаменационной комиссии имеют право задать испытуемому не более 3 вопросов.

Продолжительность подготовки испытуемого к ответу на каждый вопрос второй части кандидатского экзамена – не более 5 минут.

Шкала и критерии оценивания результатов кандидатского экзамена

Результаты кандидатского экзамена определяются экзаменационной комиссией оценками «отлично» (5 баллов), «хорошо» (4 балла), «удовлетворительно» (3 балла) и «неудовлетворительно» (2 балла). Оценки «отлично», «хорошо», «удовлетворительно» означают успешное прохождение кандидатского экзамена.

Критерии оценки:

- знание материала, логика, аргументация ответа;
- умение приложить теорию к практике;
- уровень самостоятельного мышления.

Оценка «отлично» ставится испытуемому, ответ которого:

- на вопросы первой части кандидатского экзамена свидетельствует о глубоких знаниях программного содержания вышеуказанных учебных дисциплин и концептуально-понятийного аппарата, изложен в логической последовательности, аргументированно;

- указывает на способность применить теоретические знания при решении практических задач;

- на вопросы второй части кандидатского экзамена дан по существу и не содержит неточностей.

Оценка «хорошо» ставится испытуемому, ответ которого:

- на вопросы первой части кандидатского экзамена свидетельствует о твердых знаниях программного содержания вышеуказанных учебных дисциплин и концептуально-понятийного аппарата, изложен в логической последовательности, аргументированно;

- указывает на способность применить теоретические знания при решении практических задач;

- на вопросы второй части кандидатского экзамена дан по существу, но содержит отдельные не принципиальные погрешности и неточности.

Оценка «удовлетворительно» ставится испытуемому, ответ которого:

- на вопросы первой части кандидатского экзамена свидетельствует о поверхностных знаниях программного содержания вышеуказанных учебных дисциплин и концептуально-понятийного аппарата, достаточных для предстоящей работы в области профессиональной деятельности, изложен в логической последовательности или с некоторым нарушением логической последовательности, аргументированно или недостаточно аргументированно;

- указывает на достаточную способность применить теоретические знания при решении практических задач;

- на вопросы второй части кандидатского экзамена дан в основном по существу, вызывает незначительные затруднения и содержит не принципиальные погрешности и неточности.

Оценка «неудовлетворительно» ставится испытуемому, ответ которого:

- на вопросы первой части кандидатского экзамена свидетельствует о существенных пробелах в знаниях программного содержания вышеуказанных учебных дисциплин и концептуально-понятийного аппарата, изложен с существенным нарушением логической последовательности, аргументация слабая или отсутствует;

- указывает на слабую способность или неспособность применить теоретические знания при решении практических задач;

- на вопросы второй части кандидатского экзамена вызывает значительные затруднения и содержит принципиальные погрешности и неточности.

Перечень вопросов, выносимых на кандидатский экзамен

Раздел I. Общая генетика

1. Предмет генетики. Место генетики среди биологических наук. Значение генетики для решения задач медицины, биотехнологии, экологии.

2. История генетики в России.
3. Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции. Адаптивный характер модификаций.
4. Генетика определения пола у человека и у дрозофилы.
5. Основные закономерности наследования. Цели и принципы генетического анализа. Методы: гибридологический и мутационный.
6. Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Аллополиплоиды. Амфидиплоидия как механизм возникновения плодовых аллополиплоидов.
7. Основные закономерности наследования. Цели и принципы генетического анализа. Методы: цитогенетический и биохимический.
8. Основные закономерности наследования. Цели и принципы генетического анализа. Генеалогический, популяционный и близнецовый методы.
9. Основы гибридологического метода генетического анализа: выбор объекта, отбор материала для скрещиваний, анализ признаков, применение статистического метода. Разрешающая способность гибридологического метода. Генетическая символика.
10. Классификация генных мутаций, причина их возникновения.
11. Закономерности наследования, открытые Г. Менделем. Представление Г. Менделя о дискретной наследственности. Представление об аллелях и их взаимодействиях. Анализирующее скрещивание.
12. Представление об аллелях и их взаимодействиях. Относительный характер доминирования.
13. Спонтанные и индуцированные мутации. Количественная оценка частот возникновения мутаций.
14. Закономерности наследования в ди- и полигибридных скрещиваниях. Статистический характер расщеплений.
15. Условия осуществления «менделевских» расщеплений. Отклонения от «менделевских» расщеплений при ди- и полигенном контроле признаков.
16. Неаллельные взаимодействия: комплементарность, эпистаз, полимерия. Биохимические основы неаллельных взаимодействий.
17. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование). Использование статистических методов при изучении количественных признаков.
18. Структурная организация генома эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома.
19. Закон гомологических рядов Н.И. Вавилова в наследственной изменчивости. Значение наследственной изменчивости организмов для селекционного процесса и эволюции.
20. Генетические карты, принцип их построения у эукариот.

21. Локализация гена в группе сцепления: картирование летальных мутаций, селективные схемы скрещиваний. Соотношение кроссоверной и молекулярной карт генов.
22. Неравный кроссинговер. Митотический кроссинговер. Факторы, влияющие на кроссинговер.

Раздел II. Молекулярная генетика

1. Дифференциальная активность генов. Различные уровни регуляции.
2. Регуляция транскрипции у бактерий. Понятие оперона.
3. Как рибосома читает генетический код?
4. Генетический код. Свойства генетического кода. Мутации, связанные с нарушениями генетического кода.
5. Молекулярная организация хромосом прокариот и эукариот. Компоненты хроматина: ДНК, РНК, гистоны, другие белки. Уровни упаковки хроматина, нуклеосомы.
6. Задачи и методология генетической инженерии.
7. Генетический анализ трансляции. Информационная супрессия.
8. Генетический код.
9. Молекулярная биология гена.
10. Первичные и предмутационные повреждения генетического материала.
11. «Адаптивный» мутагенез.
12. Сайт-направленный мутагенез *in vitro*.
13. Трансформация и генная инженерия.
14. Клонирование генов.
15. Банки (библиотеки) генов.
16. Трансформация эукариот.
17. Генная инженерия и векторы для клонирования генов растений.
18. Рестрикционное картирование и секвенирование.
19. Генная инженерия как «сумма технологий».
20. Структурная организация генома эукариот. Семейства генов. Псевдогены. Проблемы происхождения и молекулярной эволюции генов.
21. Делеции, дубликации, инверсии.
22. Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации.
23. Проблемы стабильности генетического материала. Типы структурных повреждений в ДНК и репарационные процессы.
24. Рекомбинационный механизм хромосомных перестроек.
25. Автополиплоидия. Генетический анализ автополиплоидов.
26. Принципы регуляции действия генов у эукариот. Транскрипционно-активный хроматин. Регуляторная роль гистонов, негистоновых белков, гормонов.
27. Молекулярные механизмы регуляции действия генов.
28. Построение физических карт хромосом с помощью методов молекулярной биологии.

29. Рекомбинация: гомологический кроссинговер, сайт-специфическая рекомбинация, транспозиции. Генная конверсия.
30. Посттранскрипционный уровень регуляции синтеза белков.
31. Сайт-специфическая рекомбинация. Генетический контроль и механизмы процессов транспозиции.
32. Векторы эукариот.
33. Принципы регуляции действия генов у эукариот. Регуляторная область гена.
34. Генетический контроль мутационного процесса. Связь мутабельности с функциями аппарата репликации. Механизмы спонтанного мутагенеза.
35. Качественные и количественные закономерности мутационного процесса.
36. Замещение и дополнение хромосом. Гаплоидия.
37. Хромосомные перестройки. Механизмы их возникновения, использование в генетическом анализе для локализации отдельных генов и составления генетических карт.
38. Кроссинговер. Доказательства происхождения кроссинговера в мейозе и митозе на стадии четырех нитей.
39. Рекомбинация. Доказательство механизма общей рекомбинации по схеме «разрыв-воссоединение». Молекулярная модель рекомбинации по Холлидею.
40. Тонкая структура гена.

Раздел III. Генетика человека

1. Наследственные и многофакторные заболевания.
2. Типы и номенклатура мутаций.
3. Близнецовый метод. Коэффициент конкордантности.
4. Числовые аномалии половых хромосом. Синдром Дауна.
5. Аутомно-доминантный, аутомно-рецессивный, сцепленный с полом, нетрадиционные типы наследования.
6. Прямая генетика, обратная генетика, полногеномные методы.
7. Распространенные моногенные заболевания.
8. Болезни обмена.
9. Генетические факторы риска.
10. Подходы к лечению наследственных заболеваний.
11. Полногеномное сканирование ассоциаций (GWAS).
12. Основы медицинской биостатистики. Расчет отношения шансов развития мультифакторной патологии.
13. Наследственные формы артериальной гипертензии.
14. Подходы к выявлению биомаркеров мультифакторных сердечно-сосудистых заболеваний (инфаркт миокарда, ишемический инсульт, атеросклероз).
15. Наследственные основы развития болезни Паркинсона.
16. Наследственные основы развития болезни Альцгеймера.

17. Модели на животных на примере нейродегенеративных заболеваний человека.
18. Современные подходы к выявлению индивидуальной чувствительности к лекарственным препаратам.
19. Подходы к лечению наследственных заболеваний. Генотерапия. Клеточная терапия.
20. Метилирование регуляторных областей генов.
21. Анализ экспрессии генов, экспрессионного профиля генома (РНК-профайлинг).
22. Наследственные основы канцерогенеза.

Рекомендуемая литература

1. Акуленко, Л. Медицинская генетика / Л. Акуленко и др. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015.
2. Бочков, Н.П. Генетика человека / Н.П. Бочков и др. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015.
3. Горбунова, В.Н. и др. Клиническая генетика / В.Н. Горбунова и др. – СПб. : Фолиант, 2015.
4. Жимулев, И.Ф. Общая и молекулярная генетика / И.Ф. Жимулев. – Новосибирск: НГУ, 2014.
5. Изель Т.Н. Дифференциальный диагноз генетически детерминированных синдромов и наследственных заболеваний / Т.Н. Изель. – М. : Медицинское информационное агентство (МИА), 2016.
6. Инге-Вечтомов, С.Г. Генетика с основами селекции / С.Г. Инге-Вечтомов. – СПб. : Н-Л, 2015.
7. Кассимерис, Л. Клетки по Льюину / Л. Кассимерис и др. – М. : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2016.
8. Кребс, Дж. Гены по Льюину / Дж. Кребс и др. – М. : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2017.
9. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика / Г.Р. Мутовин. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.
10. Тейлор, Д. Биология. В 3 т. / Д. Тейлор и др. – М. : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2017.
11. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики / Е.К. Хандогина и др. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017.

*Образец экзаменационного билета для сдачи кандидатского экзамена
по специальной дисциплине*

**Федеральное государственное бюджетное учреждение
«Петербургский институт ядерной физики им. Б.П. Константинова
Национального исследовательского центра «Курчатовский институт»
(НИЦ «Курчатовский институт» - ПИЯФ)**

Направление подготовки: 06.06.01 Биологические науки
Направленность: 03.02.07 Генетика
(биологические науки)

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ

1. Общая генетика. Вопрос: _____
2. Молекулярная генетика. Вопрос: _____
3. Генетика человека. Вопрос: _____

Время на подготовку в письменной форме ответов на вопросы составляет 60 минут.
Ответы должны быть полными, развернутыми, аргументированными, логически выстроенными.
Рекомендуется дополнять ответ на каждый из вопросов графиками, таблицами и т.п.