



ГЕНЕТИКА

Робоча програма навчальної дисципліни (Силабус)

Реквізити навчальної дисципліни

Рівень вищої освіти	Перший (бакалаврський)
Галузь знань	16 – Хімічна та біоінженерія
Спеціальність	162 – Біотехнології та біоінженерія
Освітня програма	Біотехнології
Статус дисципліни	Нормативна
Форма навчання	очна(денна)
Рік підготовки, семестр	3 курс, осінній семестр
Обсяг дисципліни	8,5 кредитів (255 годин): лекції – 72 год; практичні – 54 год; СРС – 129 год
Семестровий контроль/ контрольні заходи	Екзамен, МКР, РР
Розклад занять	http://roz.kpi.ua лекції – 4 год/тиждень; практичні заняття – 1,5 год/тиждень
Мова викладання	Українська
Інформація про керівника курсу / викладачів	Лектор: канд.техн.наук, доцент Клечак Інна Рішардівна klechak.inna@iit.kpi.ua; 050-082-28-73 (Телеграм) Практичні заняття: старший викладач Ліновицька Віта Михайлівна e-mail: linovytska.vita@iit.kpi.ua тел.: +380976836758 (Viber, Telegram), +380631175404 (Telegram);
Розміщення курсу	https://classroom.google.com/u/0/c/NTM3Mjk2NzQxNjMy

1. Опис навчальної дисципліни, її мета, предмет вивчення та результати навчання

Програму навчальної дисципліни «Генетика» складено відповідно до освітньо-професійної програми підготовки Біотехнології спеціальності 162 – Біотехнології та біоінженерія освітнього рівня бакалавр.

Навчальна дисципліна належить до циклу загальної підготовки (навчальні дисципліни базової підготовки).

Предмет навчальної дисципліни – фундаментальні закони успадкування, закономірності мінливості та молекулярні механізми фундаментальних біологічних явищ.

Дисципліна „Генетика” призначена ознайомити студентів з фундаментальними законами успадкування, закономірностями мінливості та молекулярними механізмами фундаментальних біологічних явищ. Освоєння логіки генетичного аналізу необхідно для вивчення генетики окремих видів, селекції сільськогосподарських культур рослин, порід тварин, штамів промислових мікроорганізмів і для створення організмів з певними генотипами. Дисципліна визначає теоретичні основи біотехнології і забезпечує формування необхідних компетентностей у відповідності до стандарту ВО спеціальності Біотехнології та біоінженерія освітнього ступеня бакалавр.

Метою навчальної дисципліни є формування у студентів **здатностей**:

- здатність застосовувати знання у практичних ситуаціях,
- здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями,
- здатність здійснювати експериментальні дослідження з вдосконалення біологічних агентів, у тому числі викликати зміни у структурі спадкового апарату та функціональній активності біологічних агентів,
- здатність комплексно аналізувати біологічні та біотехнологічні процеси на молекулярному та клітинному рівнях,
- здатність використовувати знання про шляхи біосинтезу практично цінних метаболітів для вдосконалення біотехнологій їх одержання,
- застосовувати логіку генетичного аналізу для встановлення спадкової детермінації ознаки та визначення генотипу,
- аналізувати генетичні явища на рівні індивідуального геному з застосуванням класичних і сучасних методів генетики,
- аналізувати генетичні явища на рівні популяцій з застосуванням класичних і сучасних методів генетики,
- реалізовувати спадково детерміновану програму розвитку на рівні окремих генів.
- реалізовувати спадково детерміновану програму на рівні організмів.

Згідно з вимогами освітньо-професійної програми студенти після засвоєння навчальної дисципліни мають продемонструвати такі **результати навчання**:

знання:

- основних закономірностей успадкування;
- основних принципів та методів аналізу генотипу окремих особин;
- основних принципів та методів аналізу генетичної структури популяцій (штамів, порід, сортів);

- причин виникнення мінливості, методів її вивчення та можливостей застосування в генетиці;
- молекулярних механізмів та шляхів реалізації спадково детермінованої програми розвитку організмів;

уміння:

- роботи з науковою та методичною літературою;
- аналізувати експериментальні результати, отримані при дослідженні закономірностей спадковості та мінливості;
- планувати генетичний експеримент та формувати робочу гіпотезу для пояснення отриманих результатів;
- застосовувати знання складу та структури клітин різних біологічних агентів для визначення оптимальних умов культивування та потенціалу використання досліджуваних клітин у біотехнології;
- здійснювати базові генетичні та цитологічні дослідження з вдосконалення і підвищення біосинтетичної здатності біологічних агентів з урахуванням принципів біобезпеки, біозахисту та біоетики (індукований мутагенез з використанням фізичних і хімічних мутагенних факторів, відбір та накопичення ауксотрофних мутантів, перенесення генетичної інформації тощо);
- вміти аналізувати біотехнологічні процеси на молекулярному та клітинному рівнях;
- вміти використовувати знання про шляхи біосинтезу практично цінних метаболітів для вдосконалення біотехнологій їх одержання;
- встановлювати причинно-наслідкові зв'язки в будові та функціонуванні генів і геномів;
- встановлювати причинно-наслідкові зв'язки у взаємовідносинах геномів з умовами зовнішнього середовища;

досвід:

застосування фундаментальних законів генетики в практичній діяльності при розробці та забезпеченні технологічних процесів у традиційних та сучасних біотехнологічних виробництвах (генна та клітинна інженерія) та в практичній медицині.

2. Пререквізити та постреквізити дисципліни (місце в структурно-логічній схемі навчання за відповідною освітньою програмою)

Навчальна дисципліна «Генетика» за своїм змістом займає визначне місце в підготовці фахівців з біотехнології, базується на знаннях і навичках студентів, здобутих при засвоєнні дисциплін «Біологія клітини», «Біохімія», «Загальна мікробіологія та вірусологія» та є теоретичною базою для засвоєння ряду дисциплін освітніх рівнів «бакалавр», «магістр»: «Генетична інженерія в біотехнології», «Основи генетичної та клітинної інженерії», «Біотехнологія антибіотиків», «Технологія біологічно активних речовин», «Екобіотехнологія».

3. Зміст навчальної дисципліни

РОЗДІЛ 1. Закономірності успадкування ознак та принципи спадковості

Тема 1.1. Закономірності успадкування в моногібридних та полігібридних схрещуваннях

Тема 1.2. Відхилення від типових чисельних співвідношень при розщепленні та їх причини.

Тема 1.3. Матеріальні основи спадковості

Тема 1.4. Генетика статі. Успадкування ознак зчеплених зі статтю.

Тема 1.5. Зчеплене успадкування генів та кросинговер

Тема 1.6. Закономірності нехромосомного успадкування

РОЗДІЛ 2. Мінливість, її причини та методи вивчення

Тема 2.1. Основні характеристики мутаційної мінливості

Тема 2.2. Хромосомні аберації

Тема 2.3. Генні мутації

Тема 2.4. Індукований мутаційний процес

РОЗДІЛ 3. Популяційна та еволюційна генетика

Тема 3.1. Генетика популяцій

Тема 3.2. Популяція – елементарна одиниця еволюції.

РОЗДІЛ 4. Молекулярна організація генетичних процесів

Тема 4.1. Нуклеїнові кислоти як носії генетичної інформації

Тема 4.2. Організація геномів

Тема 4.3. Структура і функції гена

Тема 4.4. Позахромосомні фактори спадковості

Тема 4.5. Механізми репараційних процесів

Тема 4.6. Реплікація ДНК як передумова передачі генетичної інформації.

Тема 4.7. Генетична рекомбінація

Тема 4.8. Механізми реалізації генетичної інформації

Тема 4.9. Регуляція активності генів.

4. Навчальні матеріали та ресурси

Базова література

1. Тоцький В.М. Генетика. – Одеса: Астропринт, – 2008. – 712 с.
2. Молекулярна генетика та технології дослідження генома: навч. посіб. / М.І.Гиль, О.Ю.Сметана, О.І.Юлевич та ін. – Херсон: ОЛДІ-ПЛЮС, 2015. – 320 с.
3. Січняк О.Л. Генетика. – Херсон:ОЛДІ-ПЛЮС, 2018. – 148 с.
4. Генетика: підручник / А.В. Сиволоб, С.Р.Рушковський, С.С.Кур'яченко та ін.; за ред. А.В.Сиволоба. – К.: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. – 320 с.
5. Федоренко В.О., Черник Я.І., Максимів Д.В., Боднар Л.С. Задачі та вправи з генетики. Навч. посіб. – Львів: Оріяна-Нова, 2008. – 598 с.

Допоміжна

6. Генетика: навчально-методичний посібник / укладач І.О. Комарова. 2021р., 83с.
<http://surl.li/ckqlq>
7. Зінченко, Марія Олександрівна. Генетика з основами селекції : методичні вказівки для практичних занять, 2020. -https://evnuir.vnu.edu.ua/bitstream/123456789/18689/1/genet_metod_2020.pdf.
8. Зарицька, О. "Спадкові захворювання, причини їх виникнення та методи дослідження." (2018). – <http://dspace.tnpu.edu.ua/bitstream/123456789/20157/1/Zarytska.pdf>
9. Молекулярна біологія: підручник/ А.В.Сиволоб. – К.: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. – 287 с.
10. Молекулярна організація хромосом: навч.посіб. / А.В.Сиволоб, К.С.Афанасьєва. – К.: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2014. – 287 с.

11. Орлюк А.П. Генетичний аналіз (в рослинництві). – Херсон: ОЛДІ-ПЛЮС, 2019. – 218 с.
12. Стрельчук С.І., Демідов С.В., Бердишев Г.Д., Голда Д.М. Генетика з основами селекції. – Київ: Фітосоціоцентр, – 2000 – 292 с.
13. Терновська Т.К. Генетичний аналіз: навч. прсіб. 3 курсу «Загальна генетика». – к.: Вид.дім «Києво-Могилянська академія», 2010. – 335 с.
14. Шевчук Т. Я., Коржик О.В., Коцан І.Я. "Сучасні проблеми спадковості: Конспект лекцій." (2020). - <http://surl.li/ckqlp>
15. Russel R.J. Essential Genetics. Pearson Education, – 2003. – 614 p.
16. Weaver R., Hedrick W. Genetics: Third edition. – Wm. C. Brown Publishers, – 1997. – 638 p.

Інформаційні ресурси

Інтернет-ресурс «Online Courses Coursera – Гени і стан людини (від поведінки до біотехнологій)» – <https://www.coursera.org/learn/genes>

Інтернет-ресурс «Online Courses Coursera – Генетика (Genetics)» – <https://www.coursera.org/learn/nsu-genetics>

Базова рекомендована література знаходиться в бібліотеці НТУУ «КПІ ім. І.Сікорського». Базова література є обов'язковою для підготовки до аудиторних занять, поточних, модульних контрольних робіт та семестрових контролів, а також при виконанні ДКР.

З допоміжною літературою можна ознайомитись в читальних залах бібліотеки НТУУ «КПІ ім. І.Сікорського», методичному кабінеті кафедри промислової біотехнології та біофармації або знайти в інтернеті. Оскільки отримана інформація значно розширює та поглиблює інформацію, отриману з базової літератури, ознайомитись з нею хоча б по деяких питаннях є бажаним.

Навчальний контент

5. Методика опанування навчальної дисципліни

Лекційні заняття

Лекція 1. Основні етапи розвитку та значення генетики. Предмет генетики. Місце генетики серед природничих наук, її зв'язок з іншими науками. Поняття про спадковість і мінливість. Розвиток гібридологічних досліджень. Особливості гідридологічного методу Г.Менделя. Закономірності успадкування при моногібридному схрещуванні.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 2. Закономірності успадкування в ди- та полігібридних схрещуваннях. Закон розщеплення. Гіпотеза чистоти гамет. Закон незалежного успадкування генів. Зворотнє, аналізуюче, реципрокне схрещування: поняття, роль в генетичному аналізі. Загальні формули розщеплень у процесі незалежного спадкування. Значення робіт Г.Менделя у формуванні методології генетики.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 3. Умови, що забезпечують та лімітують виконання законів Г.Менделя. Класифікація причин, що спричиняють відхилення від формул менделівського розщеплення. Відхилення, що

пов'язані з диференційною смертністю. Взаємодія алельних генів: неповне домінування, кодомінування, та експресивність гена.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 4. Взаємодія неалельних генів. Класифікація типів неалельної взаємодії генів. Комплементарна взаємодія генів (кооперація, комплементарні та адитивні гени). Епістатична взаємодія генів, типи епістазу. Особливості успадкування кількісних ознак. Кумулятивна та некумулятивна полімерія. Плейотропна дія генів. Гени-модифікатори. Генний баланс. Статистичні причини відхилень від встановлених Г.Менделем закономірностей розщеплення.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 5. Будова та функції хромосом. Роль ядра і цитоплазми в спадковості. Каріотип. Будова хромосом еукаріотів. Гігантські хромосоми, хромосоми типу «лампових щіток», штучні хромосоми еукаріотів. Хімічний склад хромосом. Генетична роль мітозу і мейозу. Типи мітозу. Нерегулярні типи статевого розмноження (партеногенез, апоміксис, гіногенез і андрогенез) та особливості спадкування за цих умов.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 6. Генетика статі. Хромосомне визначення статі. Стать та статеві ознаки. Ознаки, залежні від статі та обмежені статтю. Типи хромосомного визначення статі. Гомогаметна та гетерогаметна стать. Успадкування ознак, зчеплених із статтю в разі гетерогаметності чоловічої статі. Успадкування ознак, зчеплених із статтю в разі гетерогаметності жіночої статі. Гемізіготний стан гену. Голандричне та гологенічне успадкування, псевдоаутосомні ознаки.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 7. Диференціація статі в онтогенезі. Особливості успадкування за первинного та вторинного нерозходження статевих хромосом у дрозофіли. Успадкування у людини під час нерозходження статевих хромосом. Статевий хроматин. Дозова компенсація генів X - хромосоми. Диференціація та визначення статі в онтогенезі. Теорії визначення статі. Експериментальне перевизначення статі.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 8. Хромосомна теорія спадковості Т.Моргана. Порушення менделівської формули розщеплення в дигібридному схрещуванні внаслідок зчепленого успадкування генів. Групи зчеплення генів. Повне і неповне зчеплення. Вивчення зчепленого успадкування у дрозофіли в експериментах Т.Моргана та його послідовників. Кросинговер. Основні положення хромосомної теорії спадковості.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 9. Принципи побудови генетичних карт. Локалізація гену. Лінійне розташування генів у групі зчеплення. Використання триточкового тесту для визначення локалізації гена в групі зчеплення. Генетичні карти. Множинні перехрести. Інтерференція. Коефіцієнт коїнциденції. Вплив інтерференції на картування генів. Цитологічні карти хромосом. Порівняння генетичних та цитологічних карт. Фактори, що впливають на проходження кросинговеру.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 10. Справжня цитоплазматична спадковість. Особливості спадкування при цитоплазматичній спадковості. Класифікація явищ, що відносяться до цитоплазматичної

спадковості. Справжня цитоплазматична спадковість. Пластидна спадковість. Хламідомонада як модельний об'єкт для вивчення пластидної спадковості. Успадкування строкатолистості у вищих рослин. Геном пластид. Мітохондріальна спадковість. Успадкування дихальної недостатності у грибів. Геном мітохондрій.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 11. Успадкування цитоплазматичної чоловічої стерильності та практичне використання цього явища. Несправжня цитоплазматична спадковість та особливості спадкування. Інфекційні фактори та позахромосомні елементи клітин. Предетермінація цитоплазми (онтогенетична та генетична).

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 12. Неспадкова мінливість – один з типів мінливості. Формування ознак, як результат взаємодії генотипу та факторів середовища. Еволюція поглядів на фенотипову мінливість. Вплив генетичного апарату на модифікаційну мінливість. Визначення норми реакції. Приклади модифікаційної мінливості у рослин, тварин, людини. Співвідношення генотипу і умов середовища у формуванні фенотипу. Характерні риси модифікаційної мінливості. Поняття про морфози.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 13. Методи аналізу модифікаційної мінливості. Принципи систематизації варіаційних рядів. Основні статистичні характеристики модифікаційної мінливості. Порівняння двох груп. Критерій Стьюдента.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 14. Мутаційна мінливість. Мутаційна теорія Г. де Фріза. Характеристика спонтанного мутаційного процесу. Поняття про темп мутацій та частоту мутацій. Закон гомолоічних рядів М.І.Вавілова та його значення в генетиці і селекції.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 15. Класифікація мутацій. Принципи, що використовуються при класифікації мутацій. Перша класифікація Г.Меллера. Класифікація від способу виникнення. Класифікація за виявом в гетерозиготі. Класифікація за відношенням до дикого типу. Класифікація за локалізацією в еукаріотичній клітині. Класифікація в залежності від типу клітин, де виникають. Класифікація за фенотиповим виявом. Класифікація за впливом на адаптивну здатність. Класифікація в залежності від змін генотипу.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 16. Генетичні механізми виникнення геномних та хромосомних мутацій. Геномні мутації. Класифікація поліплоїдів. Розповсюдження поліплоїдів у природі. Поліплоїдні ряди. Механізми виникнення поліплоїдів та їх штучне отримання. Мейоз у авто- та алополіплоїдів. Анеуполіплоїдія. Причини виникнення та розповсюдження анеуплоїдії в природі. Анеуполіплоїдії у людини. Хромосомні перебудови. Загальна характеристика та механізм їх виникнення. Генетичні ефекти перебудов. Особливості мейозу при різних типах хромосомних перебудов, їх вплив на функцію генів. Ефект положення гену.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 17. Генні (точкові) мутації. Класифікація генних мутацій за молекулярним механізмом. Мутації заміни азотистих основ, мовчазні, нейтральні, нонсенс-, міссенс- мутації. Мутації

зміни числа нуклеотидів у гені. Мутації, що призводять до зсуву рамки зчитування генетичного коду. Реверсії. Внутрішньогенні та позагенні супресорні мутації. Вплив різних типів генних мутацій на структуру і функції білка. Молекулярні механізми виникнення деяких генних мутацій.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 18. Індукований мутаційний процес. Фізичні і хімічні мутагени та їх класифікація. Відкриття мутагенної дії рентгенівських променів. Прямі та непрямі впливи іонізуючих випромінювань на генетичний апарат. Типи пошкоджень хромосом та ДНК, спричинені іонізуючим випромінюванням. Залежність між дозою та генетичними ефектами іонізуючого випромінювання. Мутагенна дія ультрафіолетової (УФ) радіації. Типи УФ-пошкоджень ДНК. Відкриття хімічних мутагенів. Основні класи алкілюючих мутагенів. Мутагенна дія азотистої кислоти, гідроксиламіну, аналогів азотистих основ. Промутагени. Неправильне спарювання нуклеотидів, спричинене алкілюванням азотистих основ. Міжниткові з'єднання ДНК, спричинені алкілюючими агентами. Біологічні мутагени, особливості їх дії.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 19. Генетика популяцій і її значення для медичної генетики, селекції, вирішення проблем збереження генофонду і біосфери. Генетична гетерогенність природних популяцій, її визначення та оцінка. Частота генів та генотипів у популяції. Закон Харді-Вайнберга. Практичне використання формули Харді-Вайнберга. Фактори динаміки генетичної структури популяцій і мікроеволюція (панміксія, дрейф генів, тиск мутацій, вплив добору).

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 20. Популяція – елементарна одиниця еволюційного процесу. Поняття про мікроеволюцію. Елементарні еволюційні фактори. Природний добір як головний рушійний, творчий фактор еволюції. Головні результати мікроеволюції: видоутворення, генетичний поліморфізм, адаптації. Механізми видоутворення та його етапи. Генетична гетерогенність і генетичний поліморфізм природних популяцій як основа їх еволюційної пластичності.

Література: 1,3,4,9, 12,14,15,16

Лекція 21. Природа генетичного матеріалу. Докази ролі нуклеїнових кислот у спадковості. Експерименти Ф.Гріффіта з генетичної трансформації пневмококів. Вивчення О.Евері та його співробітниками природи трансформуючого агента. Експерименти А.Херші та М.Чейза. Досліди Х.Френкель-Конрата з РНК вірусу тютюнової мозаїки. Нуклеотидний склад та структура ДНК та РНК.

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 22. Структура нуклеїнових кислот. Первинна структура нуклеїнових кислот. Нуклеотиди та нуклеозиди. Міжнуклеотидний зв'язок. Нуклеази. Генетичний код. Поняття кодону. Генетичний аналіз кодону. Докази триплетності генетичного коду. Досліди Ф.Кріка та С.Бреннера. Розшифрування генетичного коду за допомогою біохімічних методів. Властивості генетичного коду. Виродженість генетичного коду. Правила неоднозначного зчитування генетичного коду Ф.Кріка. Універсальність генетичного коду.

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 23. Макромолекулярна структура ДНК. Подвійна спіраль. Модель Уотсона і Кріка. Конформація нуклеотидних залишків і міжнуклеотидні взаємодії в нуклеїнових кислотах.

Поліморфізм подвійної спіралі ДНК. Денатурація і ренатурація ДНК. Швидкість процесу ренатурації ДНК. Надспіралізація ДНК, топоізомерази. Макромолекулярна структура РНК. Дволанцюгові РНК. Загальні риси вторинної структури одноланцюгових РНК. Третинна структура одноланцюгових РНК.

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 24. Загальні принципи організації генетичного матеріалу. Параметри, за якими характеризують організацію геному. Порівняльна характеристика геномів вірусів, прокаріот та еукаріот. Геном вірусів. Особливості будови капсидів і упаковка генетичного матеріалу на прикладі бактеріофагів Т4 та λ . Бактеріальний геном. Поняття про нуклеоїд. ДНК-зв'язуючі білки: Н; НУ; Р; НLP-1. Просторова організація бактеріального геному. Поняття про домени. Будова домену.

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 25. Організація геному еукаріотів. Геном еукаріотів. Нуклеосома та її будова. Фейзинг нуклеосом. Гістони та негістонові білки; їх класифікація та функції у просторовій організації геному. Другий та третій рівні компактизації (нуклеосомна нитка та хроматинова фібрила); доменна будова геному еукаріот. Метафазна хромосома – четвертий рівень просторової організації ДНК. Еу- та гетерохроматин. Хромомери. Надлишковість геному еукаріот. Інtron-екзонна організація генів еукаріотів. Типи нуклеотидних послідовностей, що трапляються в геномі еукаріот. ТанDEMні повтори послідовностей ДНК. Паліндроми. Теломераза. Сателітна ДНК.

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 26. Тонка структура гена. Розвиток уявлень про ген як одиницю спадковості. Уявлення Т.Моргана про будову та функції гена. Функціональний та рекомбінаційний критерії алелізму. Множинний алелізм. Роботи школи О.Серебровського з вивчення будови гена. Концепція псевдоалелізму. Роботи С.Бензера з вивчення тонкої структури гена на прикладі локусу rII фага Т4. Генетична комплементация мутантів бактеріофага Т4. Цис-транс тест. Мутаційна та рекомбінаційна подільність гена. Поняття про гомо- та гетероалелі.

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 27. Функції гену. Ген як одиниця функції. Вивчення біохімічної функції гена. Роботи О.Геррода. Вроджені помилки метаболізму. Використання ауксотрофних мутантів мікроорганізмів для вивчення шляхів метаболізму. Роботи Дж.Бідла та Е.Татума. Поняття про генетичний блок. Концепція "один ген - один фермент". Ступінчастий метаболізм під контролем генів. Роботи Полінга та Інгрема. Концепція "один ген — один поліпептидний ланцюг" та її подальший розвиток.

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 28. Позахромосомні фактори спадковості. Розміри та структура плазмідних ДНК. Класифікація плазмід. Групи несумісності плазмід. Кон'югативні плазміди. Плазміда *F Escherichia coli*. R-плазміди бактерій. Плазмідні гени, що контролюють стійкість бактерій до антибактерійних агентів. Col-плазміди. Плазміди біодеградації. Гени катаболізму толуюлу. Роль плазмід в еволюції бактерій. Мобільні генетичні елементи (МГЕ) бактерій. Відкриття МГЕ бактерій. Номенклатура МГЕ бактерій. Розповсюдженість МГЕ серед бактерій. Будова МГЕ класу I. IS-елементи. МГЕ класу II. Родина Tn-подібних транспозонів. Фагу-транспозони.

Механізми ексцизії та інтеграції генних касет. Етапи переміщення кон'югативних транспозонів.

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 29. Мобільні генетичні елементи еукаріотів. Транспозони еукаріот, їх структурні та функціональні особливості, порівняння з транспозонами прокаріот. Автономні та неавтономні контролюючі елементи кукурудзи (на прикладі Ac та Ds-елементів). Р-елементи дріждіїв. Гібридний дизгенез, зумовлений переміщеннями Р-елементів. Ретротранспозони еукаріот. Будова ретротранспозонів класу I. Ту-елементи дріжджів та соріа-подібні елементи дріждіїв. Подібність ретротранспозонів та ретровірусів. Роль зворотної транскрипції в цьому процесі. Ретротранспозони класу II. Будова, функція та механізм їх транспозиції.

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 30. Генетична рекомбінація у еукаріот. Шляхи генетичної рекомбінації у еукаріот. Категорії процесів генетичної рекомбінації за молекулярними механізмами: гомологічна (загальна), сайт-специфічна (спеціалізована), незаконна. Гомологічна рекомбінація. Модель гомологічної рекомбінації Р.Холідея. Генетичний аналіз рекомбінації. Генна конверсія. Формування і будова синаптомембранного комплексу у еукаріот. Сайт-специфічна рекомбінація. Механізми інтеграції геному фага лямбда в хромосому E.coli та його вирізання з хромосоми.

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 31. Генетична рекомбінація у прокаріотів. Кон'югація у бактерій. Дослід Дж.Ледерберга та Е.Татума. Сексдукція. Способи картування генів при кон'югації. Розповсюдженість кон'югації серед бактерій. Використання кон'югації в генетичному конструюванні бактерій. Генетична трансформація бактерій. Характеристика стану компетентності бактерій. Етапи трансформації. Генетичне картування за допомогою трансформації. Використання трансформації в генетичному конструюванні штамів. Трансдукція бактерій. Досліди Дж.Ледерберга та Н.Циндера. Специфічна трансдукція. Утворення трансдукуючих частинок фага лямбда. Неспецифічна трансдукція.Abortивна трансдукція. Використання трансдукції для тонкого генетичного картування та конструювання штамів. Трансфекція.

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 32. Реплікація ДНК як передумова передачі генетичної інформації. Загальна характеристика процесів реплікації. Молекулярні механізми реплікації ДНК та РНК. Порівняльна характеристика ДНК-полімераз прокаріот та еукаріот. Етапи реплікації ДНК. Поняття про реплікон.

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 33. Механізми репараційних процесів. Системи рестрикції і модифікації у бактерій. Реакції прямої репарації ДНК. Фотореактивація. Будова та механізм дії фотоліаз піримідинових димерів. Деалкілювання алкільованих азотистих основ та алкілтрифосфатів. Репарація одониткових розривів за допомогою ДНК-лігаз. Ексцизійна репарація. Типи ушкоджень, що видаляються таким шляхом. Етапи ексцизійної репарації. Будова та властивості ДНК-глікозилаз, AP-ендонуклеази та AP-ліази. Білки, що беруть участь в ексцизійній репарації у еукаріот. Постреплікативна (рекомбінаційна) репарація. Репарація помилково спарених нуклеотидів. Репарація двониткових розривів у ДНК. Репаративні процеси, що індукуються. SOS-репарація. Точність репаративних процесів.

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 34. *Механізми реалізації генетичної інформації. Транскрипція. Гени прокаріот та бактеріофагів. Будова промоторів, SD-послідовностей. РНК-полімерази прокаріот. Білкові фактори транскрипції у прокаріот. Транскриптон. Етапи транскрипції. Продукти транскрипції та їх процесинг. Гени еукаріот та вірусів еукаріот. Регуляторні ділянки, що контролюють транскрипцію в еукаріот (промотори, термінатори, енхансери, сайленсери, інсулятори). Будова РНК-полімераз I, II та III. Білкові фактори транскрипції в еукаріот. Процесинг первинних транскриптів. Сплайсосоми. Транссплайсинг. Альтернативний сплайсинг. Сплайсинг тРНК. Трансляція. Аміноацилювання тРНК. Будова рибосом прокаріот та еукаріот. Функціональні активності та функціональні ділянки рибосом. Етапи трансляції. Ініціація трансляції. Білкові фактори ініціації трансляції. Елонгація. Білкові фактори елонгації та її регулювання. Термінація трансляції.*

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 35. *Регуляція активності генів. Адаптивний синтез ферментів. Поняття про оперон. Онтогенез, як реалізація спадково детермінованої програми розвитку. Стабільність геному й диференційна активність генів в процесі індивідуального розвитку. Різноманітність молекулярних механізмів регуляції дії генів. Рівні регулювання активності генів у прокаріот. Регулювання функціонування лактозного та триптофанового оперонів E.coli. Типи генетичної регуляції роботи оперона. Експресія генів фага λ. Каскадне регулювання.*

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Лекція 36. *Регуляція активності генів у еукаріот. Особливості організації регуляторних ділянок генома у еукаріотів. Основні особливості регулювання транскрипції та посттранскрипційного процесинга в еукаріот. Транскрипційно-активний хроматин. Регуляторна роль гістонів, негістонових білків, гормонів. Регуляція активності генів на інших рівнях (реплікація, трансляція, посттрансляційні модифікації).*

Мета та методологія генетичної інженерії, основні напрями генетичної інженерії мікроорганізмів, рослин та тварин, значення генетичної інженерії для розв'язування задач медицини, сільського господарства та біотехнології.

Література: 1,2,3,4,9,10,14,15,16

Практичні заняття

Мета практичних занять з генетики – сформувати у студентів вміння проводити генетичний аналіз, планувати генетичний експеримент, встановлювати характер успадкування ознаки, кількість генів, що її детермінують, наявність взаємодії генів, локалізацію гена на хромосомі, уміння здійснювати картування мутацій всередині генів, проводити комплементарний аналіз, використовувати процеси обміну генетичною інформацією (трансформацію, кон'югацію та трансдукцію) у мікроорганізмів для картування, обирати метод селекції відповідно до досліджуваного об'єкту, визначати генетичну структуру популяції та частоти окремих генів популяції, аналізувати експериментальні результати, отримані при дослідженні закономірностей спадковості та мінливості, уміння роботи з науковою та методичною літературою.

Практичні заняття полегшують розуміння та засвоєння фактичного матеріалу, забезпечують формування у студентів логіки генетичного аналізу, здатності до аналізу генетичних явищ на рівні індивідуального геному та популяцій, здатності до аналізу основних механізмів реалізації генетичної інформації, сприяють розвитку творчого мислення.

Практичне заняття 1. Генетичний аналіз закономірностей спадковості при моногібридних схрещуваннях.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 2. Закономірності успадкування при дигібридних та полігібридних схрещуваннях

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 3. Особливості вивчення успадкування ознак у людини. Генеалогічний метод.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 4. Особливості успадкування при взаємодії алельних генів.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 5. Особливості успадкування при взаємодії неалельних генів. Імовірнісні процеси у процесах реалізації успадкування ознаки.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 6. Матеріальні основи спадковості. Мейоз та мітоз та їх роль в спадковій передачі ознак.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 7. Нерегулярні типи статевого розмноження. Особливості спадкування при нерегулярних типах статевого розмноження.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 8. Успадкування ознак, зчеплених із статтю, залежних від статі та обмежених статтю.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 9. Успадкування ознак, що контролюються аутосомними та зчепленими із статтю генами.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 10. Особливості успадкування при зчепленні генів. Визначення груп зчеплення.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 11. Локалізація генів в групі зчеплення. Принципи побудови генетичних карт. Визначення частоти кросинговера при взаємодії генів.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 12. Визначення частоти кросинговера при знаходженні зчеплених ознак у статевих хромосомах.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 13. МКР №1

Практичне заняття 14. Принципи систематизації варіаційних рядів.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 15. Статистичні характеристики варіаційних рядів. Порівняння декількох груп.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 16. Особливості успадкування при предетермінації цитоплазми та при чоловічій цитоплазматичній стерильності.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 17. Особливості успадкування при поліплоїдії. Особливості мейозу у поліплоїдів.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 18. Генетична структура популяцій. Закон Харді-Вайнберга та його застосування для обчислення структури популяції.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 19. Генетична гетерогенність природних популяцій, її визначення та оцінка.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 20. Природа генетичного матеріалу. Досліди Гріффіта, Мак Леода, Мак Карти, Херші, Чейза.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 21. Будова нуклеїнових кислот. Особливості просторової організації геному прокаріотичної та еукаріотичної клітини.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 22. Будова гену. Методи картування мутацій всередині генів (функціональний критерій алелізму).

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 23. Будова гену. Методи картування мутацій всередині генів (аналіз внутрішньогенної рекомбінації, делеційне картування).

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 24. Функція гену. Визначення наявності генетичних блоків. Встановлення послідовності біосинтезу речовин на шляху метаболізму.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 25. Генетична рекомбінація у прокаріот. Використання кон'югації, трансформації та трансдукції для картування хромосом.

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 26. Механізми основних генетичних процесів (біосинтез білку, репарація та реплікація ДНК, регуляція активності генів).

Література: 5,6,7,8,11,13

Практичне заняття 27. Модульна контрольна робота №2

6. Самостійна робота студента

Самостійна робота передбачає підготовку до лекцій та практичних занять, самоконтроль набутих знань, опрацювання джерел із списку літератури, виконання

розрахункової роботи, підготовка до модульної контрольної роботи (МКР), підготовка до складання екзамену, тощо.

Перелік завдань у РР наведено у додатку А

Перелік питань для підготовки до МКР наведено у додатку Б

Рейтингова система оцінювання наведена к додатку В

Перелік питань для підготовки до екзамену наведено у додатку Д

Політика та контроль

7. Політика навчальної дисципліни

Політика щодо відвідування. Відвідування лекцій, практичних занять, а також відсутність на них, не оцінюється. Однак, студентам рекомендується відвідувати заняття, оскільки на них викладається теоретичний матеріал та розвиваються навички, необхідні для формування компетентностей, визначених стандартом освіти. Система оцінювання орієнтована на отримання балів за активність студента, а також виконання завдань, які здатні розвинути практичні уміння та навички. За форс-мажорних обставин (наприклад, карантин, аварійні ситуації) навчання може відбуватися в он-лайн формі за наказом ректору університету або розпорядженням декану факультету.

Політика щодо дедлайнів та перескладання. Роботи, які здаються із порушенням термінів без поважних причин, оцінюються на нижчу оцінку. Складання пропущених тем відбувається виключно за наявності поважних причин.

Докладно політика щодо заохочувальних, штрафних балів та пропущених занять визначено в РСО (Додаток В)

Політика та принципи академічної доброчесності визначені у розділі 3 Кодексу честі Національного технічного університету України «Київський політехнічний інститут імені Ігоря Сікорського». Детальніше: <https://kpi.ua/code>.

Використання додаткових джерел інформації під час оцінювання знань заборонено (у т.ч. мобільних девайсів). Мобільні пристрої дозволяється використовувати лише під час он-лайн тестування та виконання розрахунків. У разі виявлення академічної недоброчесності під час виконання модульної контрольної роботи, залікової роботи або екзаменаційної роботи результати контрольного заходу не враховуються, а студент усувається з контрольного заходу.

Норми етичної поведінки. Норми етичної поведінки студентів і працівників визначені у розділі 2 Кодексу честі Національного технічного університету України «Київський політехнічний інститут імені Ігоря Сікорського». Детальніше: <https://kpi.ua/code>.

Оскарження результатів контрольних заходів оцінювання. Студент має право аргументовано оскаржити результати контрольних заходів, пояснивши з яким критерієм не погоджуються відповідно до оціночного.

Календарний контроль проводиться з метою підвищення якості навчання студентів та моніторингу виконання студентом вимог програми.

Навчання іноземною мовою. У ході виконання завдань студентам може бути рекомендовано звернутися до англомовних джерел.

Консультації. Підготовка до лекційних, практичних занять та контрольних заходів здійснюється під час самостійної роботи студентів з можливістю консультування з викладачем у визначений час консультацій або під час дистанційного навчання за допомогою електронного листування (електронна пошта, гугл-клас, телеграм).

8. Види контролю та рейтингова система оцінювання результатів навчання (PCO)

Вивчення дисципліни «Генетика» пропонується проводити за модульно-рейтинговою системою (MPC). Рейтинг студента з дисципліни складається з балів, що він отримує за: роботу на практичних заняттях (20 балів); написання 2 модульних контрольних робіт (20 балів); виконання розрахункової роботи (15 балів) та письмової відповіді на екзамені (45 балів). Таким чином, рейтингова шкала з дисципліни складає: $RD = RC + RE = 55 + 45 = 100$ балів. Екзаменаційна оцінка складається з: відповіді на 35 тестових питань по теоретичному матеріалу (35 балів) та 10 задач по основним темам (10 x 1 бал) – 10 балів. Необхідною умовою допуску до екзамену є обов'язкове виконання РР та семестровий рейтинг 27 балів і вище.

Для отримання студентом відповідних оцінок його рейтингова оцінка переводиться згідно таблиці:

RD = RC + RE	Традиційна оцінка
95...100	відмінно
85...94	дуже добре
75...84	добре
65...74	задовільно
60...64	достатньо
$27 < RC < 60$	незадовільно
$RC < 27$ або не виконані інші умови допуску до екзамену	не допущений

Крім того, за несвоєчасне виконання завдання, запізнення на заняття без поважних причин, непідготовленість до практичних занять та контрольних робіт, написання пропущених за поважних причин контрольних заходів після аналізу помилок на заняттях, у студента з рейтингу знімаються бали. Докладні умови та критерії оцінювання наводяться в положенні про PCO з дисципліни, що є додатком до робочої навчальної програми (Додаток В).

9. Додаткова інформація з дисципліни наведена у додатках

Робочу програму навчальної дисципліни (силабус):

Складено: доцент кафедри промислової біотехнології та біофармації, к.т.н. Ключак І.Р.

Ухвалено кафедрою промислової біотехнології ФБТ (протокол № 12 від 24.06.2022 р.)

Погоджено Методичною комісією факультету біотехнології і біотехніки (протокол № 9 від 30.06.2022 р.)

Розрахункова робота (приклад завдань)**Завдання до варіантів**

Завдання №1. Скласти ряди розподілення та накреслити графіки для наступних даних (див. свій варіант).

Завдання №2. Розрахувати середнє арифметичне, середнє квадратичне відхилення та CV для наступних варіаційних рядів (див. свій варіант). Порівняти ці показники, отримані у різних вибірках.

Завдання №3. Оцінити належність до вибірки крайніх значень в задачах (див. свій варіант).

Завдання №4. Порівняйте вибірки в задачах (див. свій варіант).

Завдання №5. Зробіть загальні висновки стосовно мінливості досліджуваних ознак, їх відмінностей та загальних тенденцій.

Варіанти завдань (приклад)**Варіант №1**

Протяжність серцевого циклу в кардіограмах:

а) здорових дітей: 0,91; 0,71; 0,73; 0,82; 0,67; 0,89; 0,90; 1,00; 0,77; 0,78; 0,72; 0,71; 0,90; 0,68; 0,52; 0,58; 0,59; 0,56; 0,74; 0,54; 0,72; 0,76; 0,74; 0,79; 0,66; 65; 0,85; 0,68; 0,80; 0,86; 0,56; 0,64; 0,69; 0,49; 0,56; 0,74; 0,87; 0,69; 0,62; 0,61; 0,97; 0,83; 0,66; 0,78; 0,89; 0,75; 0,90; 0,81; 0,59; 0,68; 0,53; 0,59; 0,75; 0,81; 0,73; 0,85; 0,72; 0,72; 0,79; 0,86; 0,54; 0,62; 0,94; 0,57; 0,75; 0,73; 0,52; 0,68; 0,85; 0,75; 0,79; 0,72;

б) хворих дітей: 0,91; 0,86; 0,74; 0,51; 1,07; 0,79; 0,98; 1,16; 0,74; 0,88; 0,84; 0,66; 0,73; 0,91; 1,22; 1,43; 0,81; 0,72; 0,79; 0,98; 0,62; 1,37; 0,94; 0,77; 0,71; 0,85; 0,85; 0,57; 0,83; 1,27; 1,06; 0,73; 0,61; 0,67; 0,75; 0,91; 1,05; 0,54; 0,85; 0,82; 0,79; 0,64; 0,97; 1,17; 1,06; 0,82; 0,58; 0,93; 0,85; 0,96; 1,08; 0,67; 0,74; 0,84; 1,03; 0,97; 0,89; 0,63; 0,77; 0,86; 0,61; 0,74; 0,72.

Варіант №2

Кількість частинок вугілля в одній вакуолі у парамеції:

а) при дії 0,04% розчину пептону: 6; 5; 6; 6; 6; 3; 4; 4; 5; 6; 6; 4; 5; 5; 5; 5; 4; 4; 3; 6; 5; 5; 4; 5; 4; 4; 5; 5; 3; 5; 5; 6; 4; 5; 3; 4; 5; 5; 6; 5; 5; 4; 4; 6; 5; 4; 4; 3; 6; 5; 5; 4; 3; 5; 3; 4; 4; 5; 5; 4; 6; 5; 5; 3; 4; 4; 4; 5; 5; 5; 6; 6; 3; 5; 3; 6; 4; 5; 3; 5; 6; 3; 4; 3; 6; 5; 3; 4; 4; 6; 6;

б) в контрольному варіанті: 4; 3; 3; 0; 2; 2; 2; 3; 1; 0; 0; 1; 2; 2; 2; 2; 3; 4; 2; 2; 3; 0; 2; 1; 3; 2; 2; 3; 2; 1; 2; 2; 1; 2; 4; 0; 0; 2; 3; 3; 2; 1; 0; 1; 2; 2; 3; 1; 0; 0; 4; 2; 2; 2; 4; 2; 1; 2; 2; 3; 2; 3; 2; 2; 2; 3; 1; 2; 0; 2; 0; 0; 2; 1; 2; 3; 3; 4; 0; 1; 2; 1; 2; 3; 3.

Модульні контрольні роботи

Модульна контрольна робота №1 проводиться за темами «Закономірності успадкування ознак при полігібридних схрещуваннях», «Відхилення від типових чисельних співвідношень при розщепленні та їх причини», «Успадкування ознак, зчеплених зі статтю», «Зчеплене успадкування генів та кросинговер» і представляє собою вирішення задач (3 задачі, всього 10 балів).

Основні типи завдань:

- ✓ Визначити типи гамет, які утворюють особини з певним генотипом.
- ✓ Визначити генотипи батьків за результатами розщеплення в першому поколінні.
- ✓ Визначити співвідношення фенотипів при схрещуванні у осіб з певним генотипом.
- ✓ За результатами схрещування визначити генотип особи, яка досліджується.
- ✓ У нащадків від схрещування осіб з певним генотипом розрахувати, використовуючи закон сполучання незалежних подій, частину осіб з певним фенотипом (генотипом).
- ✓ Визначити у нащадків співвідношення за статтю та за фенотиповим проявом ознаки при схрещуванні осіб, що несуть ознаки, зчеплені зі статтю і розташовані або в X- або в Y-хромосомі (при гетерогаметності чоловічої статі або при гетерогаметності жіночої статі).
- ✓ Визначити тип спадкування за результатами схрещування (незалежне, зчеплене: повне зчеплення або наявність кросинговеру). Результати можуть бути представлені в долях, в процентах або в кількості осіб.
- ✓ За результатами аналізуючого схрещування визначити генотипи материнської особини при зчепленні генів.
- ✓ Визначити типи гамет, що будуть утворюватись у особини за умови, що гени є зчепленими (повністю або частково, наявний кросинговер).
- ✓ За результатами аналізуючого схрещування визначити відстань між зчепленими генами.

Модульна контрольна робота №1 (приклад)

Задача 1

Рослину гарбуза з білими видовженими плодами схрещували з рослиною, що мала зелені дископодібні плоди.

У першому поколінні всі рослини мали білі дископодібні плоди.

У другому поколінні спостерігалось таке розщеплення:

Білі	Дископодібні	548
Білі	Кулясті	355
Білі	Видовжені	61
Жовті	Дископодібні	129
Жовті	Кулясті	95
Жовті	Видовжені	14
Зелені	Дископодібні	49
Зелені	Кулясті	28
Зелені	Видовжені	5

Визначити генотипи батьків, гібридів першого покоління та фенотипові класи у гібридів другого покоління.

Задача 2

Роза й Алла – рідні сестри й обидві, як і їхні батьки страждають нічною сліпотою. У них є ще брат з нормальним зором, а також брат і сестра з нічною сліпотою. Роза й Алла одружилися з чоловіками з нормальним зором. В Алли було дві дівчинки і чотири хлопчика, що страждають нічною сліпотою. У Рози – два сини і донька з нормальним зором і ще один син, з нічною сліпотою. Складіть родовід родини. Визначте генотипи Рози, Алли, їхніх батьків і всіх дітей.

Яка ймовірність появи в Розі й Алли онуків, що страждають нічною сліпотою, за умови, що всі їхні діти одружаться з особами з нормальним зором.

Задача 3

У аналізуючому схрещуванні були отримані наступні співвідношення фенотипів у другому поколінні:

Фенотипи	Дослід
A- B- C-	126
A- B- cc	10
A- vv C-	64
A- vv cc	62
aa B- C-	68
aa B- cc	70
aa vv C-	14
aa vv cc	133

Побудуйте карту хромосом.

Модульна контрольна робота 2

Завдання на модульний контроль №2 складається із задач по всьому матеріалу змістовного модулю «Молекулярна генетика» (10 задач по 1 балу)

Основні типи завдань:

- ✓ Визначити в популяції частоту (кількість) гомо-(гетерозигот).
- ✓ Визначити в популяції частоту алелів (генотипів).
- ✓ Визначити генетичну структуру популяції.
- ✓ Визначити, чи знаходиться популяція в рівновазі.
- ✓ Встановити генотипи прототрофних та ауксотрофних штамів за результатами росту на селективних середовищах.
- ✓ За результатами переносу генетичних маркерів різними Hfr штамми *E.coli* побудувати генетичну карту хромосоми *E.coli*.
- ✓ Використовуючи результати тесту на комплементарність встановити належність мутацій до певних локусів (розподілити за генами) або визначити кількість груп комплементарності (генів).
- ✓ Визначити порядок розташування точкових мутацій за результатами делеційного картування.
- ✓ Визначити порядок розташування речовин на шляху біосинтезу та наявність і кількість генетичних блоків. Результати можуть бути представлені у вигляді таблиці, малюнків росту колоній на чашках Петрі, тесту на синтрофізм.
- ✓ Визначити кількість певних нуклеотидів у складі гену, довжину гену, що кодує певний білок, визначити кількісний та якісний склад гену або білку, що їм кодується.

Модульна контрольна робота №2 (приклад)

1. Обчисліть частоту алеля A (p) і частоту алеля a (q) у таких популяціях:

- а) AA = 36 %; Aa = 48 %; aa = 16 %
б) AA = 64 %; Aa = 32 %; aa = 4 %

в) $AA = 49\%$; $Aa = 42\%$; $aa = 9\%$

2. У одному із пологових будинків протягом 10 років було виявлено 210 дітей із патологічною рецесивною ознакою серед 84 000 новонароджених. Встановіть генетичну структуру популяції даного міста за цією ознакою за умов, що вона відповідає умовам панміксії.

3. У районі з населенням у 500 000 осіб зареєстровано 4 хворих алькаптонуриєю (спадкування аутосомно-рецесивне). Визначте число гетерозиготних осіб у даній популяції.

4. Для того щоб визначити чи належать мутації до одного або різних генів був проведений тест на комплементацию. Для цього попарно схрещували різні лінії (нумеровані від 1 до 12) та спостерігали за появою у нащадків життєздатних гомозигот. Результати схрещувань наведені в таблиці: «+» – в потомстві присутні життєздатні гомозиготи (дикий тип), «-» – вони відсутні. Розбийте ці 12 мутацій на групи комплементации.

5. Для визначення порядку генів в хромосомі *E.coli* провели серію схрещувань F штаму з різними *Hfr* штамами. В кожному випадку послідовність переносу генів була різною. В таблиці наводиться порядок перенесення генів. Побудуйте карту хромосоми *E.coli*.

Штам Порядок переносу генів

H 0-thr-leu-ari-ton-pro-lac-ade

4 0-thi-met-ile-mtl-xyl-mal-str

6 0-ile-met-thi-thr-leu-ari-ton

AB 3110-his-trp-gal-ade-lac-pro-ton

AB 3130-mtl-xyl-mal-str-his

6. Проведене схрещування двох штамами стрептоміцетів: $Cys^-Pro^-Nic^+Ade^+Cys^+Pro^+Nic^-Ade^-$. При використанні селективних маркерів одержані такі результати: $Nic^+Pro^+ - 0\%$; $Nic^+Pro^- - 33\%$; $Nic^-Pro^+ - 51\%$; $Nic^-Pro^- - 16\%$. Встановіть взаємне розміщення генів.

7. Отримано 26 ауксотрофних штамів *Aspergillus nidulans*. Частина з них втратила здатність рости на мінімальних середовищах, в яких єдиним джерелом азоту є складні азотвміщуючі сполуки. Всі штами вирощували на різних твердих середовищах, в яких єдиним джерелом вуглецю була одна із сполук: а, б, в, г, д. Відбирали ті речовини, що могли знаходитись на метаболічному шляху джерела азоту, використаного тим чи іншим штамом. Здатність до росту на даному середовищі оцінювали за появою колоній на агарі (див. рис.). Оцініть число генетичних блоків та порядок розташування проміжних продуктів на шляху утилізації використаних джерел азоту.

8. Альбумін сироватки крові людини має молекулярну масу 68 400 Визначте:

а) кількість нуклеотидів ДНК, які кодують цей білок;

б) довжину гена.

Молекулярна маса однієї амінокислоти – 100

9. Скільки аденінових, тимідилових, гуанілових нуклеотидів міститься у фрагменті ДНК, якщо в ньому знайдено 950 цитидилових нуклеотидів, що становить 20% загальної кількості нуклеотидів у цьому фрагменті ДНК?

10. Один з ланцюгів ДНК має молекулярну масу 72 450. Визначте кількість мономерів білка, закодованого в цій ДНК, якщо молекулярна маса одного нуклеотида – 345.

ПОЛОЖЕННЯ
про рейтингову систему оцінки успішності студентів
з дисципліни «Генетика»

Семестр	Навчальний час		Розподіл навчальних годин			Контрольні заходи		
	кредити	аудиторних годин	Лекції	Практичні	СРС	МКР	РР	Семестр атест.
5	8,5	255	72	54	129	1	1	Екзамен

Рейтинг студента з дисципліни складається з балів, які він отримує за:

- | | | |
|----|--|----------|
| 1) | відповіді на практичних заняттях | 20 балів |
| 2) | написання 2 модульних контрольних робіт (по 45 хвилин) | 20 балів |
| 4) | виконання розрахункової роботи | 15 балів |
| 5) | відповідь на екзамені | 45 балів |

Система рейтингових (вагових) балів та критерії оцінювання

1.Робота на практичних заняттях

Ваговий бал – 1.

Кожен студент за семестр в середньому відповідає 20 разів за умови роботи в он-лайн режимі за дистанційного (змішаного) навчання або роботі в чаті при переході на очне навчання. Кількість балів, набраних за відповіді на практичних заняттях, дорівнює 20 балам.

За відсутності роботи в чаті студент вважається відсутнім на заняттях і йому виставляється «н» в журналі відвідувань занять.

Критерії оцінювання:

всі правильні відповіді	0,90 – 1 бал
не всі відповіді наявні або не всі правильні відповіді	0,60 – 0,85 балів
відсутня або неправильна відповідь	0 балів

2.Модульна контрольна робота

Ваговий бал – 20.

Модульна контрольна робота №1 (10 балів) проводиться за темами «Закономірності успадкування ознак при полігібридних схрещуваннях», «Відхилення від типових чисельних співвідношень при розщепленні та їх причини», «Успадкування ознак, зчеплених зі статтю», «Зчеплене успадкування генів та кросинговер» і представляє собою вирішення задач (3 задачі, всього 10 балів).

Критерії оцінювання:

- правильна відповідь, правильний хід рішення	9 – 10 балів
- відповідь неправильна внаслідок технічних помилок, хід рішення правильний	7,5 – 8,75 балів
- неправильна відповідь, неправильний хід рішення, наявні суттєві помилки	6,0 – 7,25 балів

- розв'язання нема або неправильне

0 балів

Модульна контрольна робота №2 (10 балів).

Завдання на модульний контроль складається із задач по всьому матеріалу змістовного модулю «Молекулярна генетика» (10 задач по 1 балу)

Критерії оцінювання:

- правильна відповідь 0,9 – 1,0 бал
- відповідь неправильна, є помилки в ході рішення але є розв'язання 0,60 – 0,85 балів
- розв'язання відсутнє або невірне 0 балів

Максимальна кількість балів за МКР: 20 балів.

3.Розрахункова робота

Ваговий бал – 15.

Розрахункова робота складається з 5 завдань, що необхідно виконати на прикладі свого варіанту, який наведено в „Методичних вказівках до виконання розрахункової роботи з дисципліни „Генетика“. Максимальна кількість балів за виконання кожного з завдань – 3 бали. За повну вичерпну відповідь за завдання № 5 можливо отримати додатково 1 – 2 бали.

- повна вичерпна відповідь 3 бали
- відповідь неправильна внаслідок технічних помилок, хід рішення правильний 2,25 – 2,75 бали
- відповідь неправильна внаслідок великої кількості суттєвих помилок, деякі кроки є вірними 1,75 – 2,0 бал
- неправильна відповідь, неправильний хід рішення або нема розв'язання 0 балів

Максимальна кількість балів за виконання розрахункової роботи дорівнює 5×3 бали = 15 балів.

Штрафні та заохочувальні бали за:

- невідповідність до практичного заняття(невиконане домашнє завдання, не підготовлений теоретичний матеріал) -1 бал
- несвоєчасна здача РР -0,5 за кожний прострочений день
- за списування на контрольних роботах, використання мобільних телефонів та інших гаджетів, виконання іншого варіанту РР без узгодження з викладачем 0 балів за даний вид контролю

Розрахунок шкали семестрового рейтингу (RC):

Таким чином, стартовий рейтинг складає:

$$RC = 20 + 20 + 15 = 55 \text{ балів}$$

Екзаменаційна оцінка складає: $RE = 45$ балів

Таким чином, рейтингова шкала з дисципліни складає:

$$RD = 55 + 45 = 100 \text{ балів.}$$

Необхідною умовою допуску до екзамену є виконання:

- виконання РР
- семестровий рейтинг 0,5 RC, тобто 27 балів і вище.

Додаткові бали нараховуються тільки за творчу роботу у позааудиторні години (участь у олімпіадах, конференціях за предметом, конкурсі наукових робіт за дисципліною). **Максимальна кількість балів за семестр – 5 балів.** Як виключення, за наданням відповідних документів, можуть бути надані додаткові завдання для тих, хто хворів тривалий час або мав інші поважні причини, що унеможливили роботу в дистанційному режимі. Максимальна кількість балів за такої умови не перевищує **5 балів**.

Контрольні заходи, які написані на **незадовільну оцінку**, або пропущені **без поважних причин**, не переписуються і до загального рейтингу не враховуються. Контрольні заходи, пропущені **через поважні причини** з наданням відповідних підтверджуючих документів, пишуть тільки у визначені викладачем строки (не пізніше, ніж через 2 тижні після проведення контрольного заходу, до виставлення календарного контролю). Контрольні заходи, що пропущені **через хворобу**, пишуть після надання медичної довідки, завіреної у встановленому порядку у визначені строки (не пізніше, ніж через 2 тижні після надання довідки, до виставлення календарного контролю). **Після спливу термінів написання контрольні заходи не проводяться та до загального рейтингу не враховуються.** Всі контрольні заходи, що **входять до календарного контролю, після його проведення та виставлення оцінки не переписуються і до загального рейтингу не враховуються.** Останній термін ліквідації всіх заборгованостей по рейтинговим завданням – **передостанній тиждень семестру.**

Питання про підвищення незадовільного семестрового рейтингу розглядається після виконання **всіх семестрових контрольних заходів в кінці семестру** тільки в тому випадку, якщо **семестровий рейтинг менше, ніж 27 балів.** В цьому випадку студентові надається право переписати тільки 1 контрольну роботу, за якою він отримав найнижчий бал. У випадку отримання незадовільної оцінки, студент розглядається як такий, що недопущений до екзамену, і йде на перескладання у відповідності до графіку складання заборгованостей.

Пропущені за поважними причинами практичні заняття відпрацьовуються тільки в тому випадку, коли на них проводились **контрольні заходи** (модульні контрольні роботи).

Календарний контроль на 8 та 14 тижнях семестру проводиться за значенням поточного рейтингу на час проведення календарного контролю. Якщо значення рейтингу не менше 50% від максимально можливого на час календарного контролю студент вважається атестованим.

Екзамен проводиться у письмовій формі.

Екзаменаційна оцінка складається з:

- | | | |
|---|---|----------|
| - | відповіді на тестові завдання білету (35 × 1 бал) | 35 балів |
| - | розв'язання задач (10 × 1 бал) | 10 балів |

Критерії екзаменаційного оцінювання:

теоретичні питання:

- | | | |
|---|---|-------------------|
| ✓ | правильна, вичерпна відповідь | 1 бал |
| ✓ | відповідь правильна, але не вичерпна або неточна, неповна | 0,60 – 0,90 балів |
| ✓ | немає відповіді на питання або невірна відповідь | 0 балів |

розв'язання задач:

- | | | |
|---|---------------------|-------|
| ✓ | правильна відповідь | 1 бал |
|---|---------------------|-------|

- ✓ відповідь неправильна внаслідок технічних помилок, хід рішення правильний або відповідь неправильна, є помилки в ході рішення, але є розв'язання, окремі кроки є вірними 0,60 – 0,90 балів
- ✓ нема розв'язання або невірна відповідь 0 балів

Сумарна оцінка, що вноситься в відомість, повинна повністю відповідати оцінці в електронному Кампусі, де округлення десятих і сотих балів програмою не передбачено, тому округлення оцінок здійснюється у відповідності до правил математики.

Для отримання студентом відповідних оцінок його рейтингова оцінка переводиться **згідно таблиці**:

$R_D = R_C + R_e$	Традиційна оцінка
95-100	відмінно
85-94	дуже добре
75-84	добре
65-74	задовільно
60 -64	достатньо
$27 \leq R_D \leq 60$	незадовільно
$R_C < 27$ або не виконані інші умови допуску до екзамену	не допущений

Перескладання екзамену, а також підвищення незадовільного R_C проводиться у відповідності до **графіку перескладання заборгованостей**.

Додаток Д

ЕКЗАМЕНАЦІЙНІ ПИТАННЯ З ДИСЦИПЛІНИ “Генетика”

1. Закономірності незалежного спадкування (теорія і задачі).
2. Відхилення від типових чисельних співвідношень при розщепленні (теорія і задачі).
3. Особливості успадкування ознак, зчеплених із статтю (теорія і задачі).
4. Зчеплене успадкування. Принципи картування хромосом (теорія і задачі).
5. Закономірності цитоплазматичного успадкування (теорія і задачі).
6. Основні характеристики мутацій та модифікацій (теорія і задачі).
7. Індукований мутагенез: поняття про мутації, типи мутацій та їх генетичні наслідки (теорія і задачі).
8. Особливості спадкування у популяції. Закон Харді-Вайнберга (теорія і задачі).
9. Особливості організації генетичного апарату у еукаріот та прокаріот.
10. Нуклеїнові кислоти. Первинна структура нуклеїнових кислот.
11. Нуклеїнові кислоти: рівні просторової організації ДНК та РНК.
12. Поліморфізм подвійної спіралі ДНК.
13. Денатурація та ренатурація ДНК.
14. Суперспіралізація ДНК та її біологічне значення.
15. РНК: типи, будова, генетичні функції.

16. *Генетичний код. Колінеарність гена та кодуємого білка.*
17. *Структура еукаріотичних генів: типи послідовностей, що зустрічаються. Мозаїчна будова генів.*
18. *Загальний принцип організації генетичного матеріалу. Геноми вірусів. Молекулярна організація бак-теріальних генів. Особливості компактизації генома еукаріотів.*
19. *Розвиток уявлень про складну будову гена. Критерії алелізму. Множинний алелізм Ген як одиниця функції, мутації та рекомбінації. Тонка будова генів на прикладі r II локусу фага T4 (теорія і задачі).*
20. *Функції гену. Розвиток уявлень про ген як одиницю функції.*
21. *Ступінчатий метаболізм під контролем генів. Поняття про генетичний блок (теорія і задачі).*
22. *Загальна характеристика процесів реплікації. Білки реплікації та їх генна детермінація.*
23. *Механізми реплікації ДНК у прокаріот та еукаріот.*
24. *Системи рестрикції-модифікації як один з механізмів репарації.*
25. *Репарація пошкоджень ДНК: пряма репарація ДНК, фотореактивація та системи виправлення помилок ДНК-полімеразами.*
26. *Ексцизійна репарація ДНК.*
27. *Системи індукованої репарації. SOS-репарація.*
28. *Репарація пошкоджень ДНК: місметч-репарація, постреплікативна репарація.*
29. *Генетична рекомбінація: поняття, типи, значення в генетиці.*
30. *Молекулярні механізми загальної генетичної рекомбінації.*
31. *Статева диференціація у бактерій. Кон'югація.*
32. *Генетична рекомбінація при трансформації.*
33. *Трансдукція: визначення, основні етапи, значення в генетиці та селекції мікроорганізмів.*
34. *Використання кон'югації, трансформації та трансдукції для генетичного картування (задачі).*
35. *Плазміди: структура та основні властивості, класифікація плазмід, роль плазмід у перенесенні генетичної інформації.*
36. *Мобільні генетичні елементи бактерій: номенклатура, будова, розповсюдженість.*
37. *IS-елементи бактерій: будова, властивості, вплив на експресію генів.*
38. *Транспозони бактерій, їх структура та функціональні особливості.*
39. *Експресія генетичної інформації. Основні етапи ДНК-залежної транскрипції.*
40. *Транскрипція. Поняття про транскриптон. Структура промоторів та термінаторів.*
41. *Особливості будови ДНК-залежних-РНК-полімераз у про- та еукаріотів.*
42. *Процесінг та сплайсінг іРНК в клітинах еукаріотів. Альтернативний сплайсінг.*
43. *Трансляція генетичної інформації. Молекулярна організація рибосом. Роль іРНК та тРНК в цьому процесі.*
44. *Трансляція. Основні етапи процесу біосинтезу білка. Посттрансляційні модифікації.*
45. *Регуляція активності генів у прокаріотів. Адаптивний синтез ферментів, поняття про оперон.*