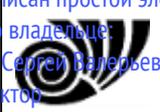


Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Таскаев Сергей Валерьевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 17.09.2025 10:58:44
Уникальный программный ключ:
04c19ed8bfb98f3b6cb77a486b9a8788b8322323

	МИНОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИИ Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)
Фонд оценочных средств по дисциплине «Генетика развития» по направлению подготовки	стр. 1
06.03.01 «Биология» ФГБОУ ВО «ЧелГУ»	

**Фонд оценочных средств
для промежуточной аттестации
по дисциплине (модулю)**

Генетика развития

Направление подготовки (специальность)
06.03.01 Биология

Направленность (профиль)
Генетика

Присваиваемая квалификация
Бакалавр

Форма обучения
очная

Год (ы) набора: 2023

Челябинск, 2025 г.

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Направление подготовки: **06.03.01 Биология**

Направленность (профили): Генетика

Дисциплина: **Генетика развития**

Семестры изучения: 5

Форма промежуточной аттестации: зачет

2. ПЕРЕЧЕНЬ ФОРМИРУЕМЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ

2.1. Компетенции, закреплённые за дисциплиной

Изучение дисциплины «Генетика развития» направлено на формирование следующих компетенций:

Коды компетенции (по ФГОС)	Содержание компетенций согласно ФГОС	Коды и содержание индикаторов	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине
1	2	3	4
ПК-1	Способен применять современные методы обработки, анализа и синтеза полевой, производственной и лабораторной биологической информации, правила составления научно-технических проектов и отчетов	<p>ПК-1.1 Применяет принципы анализа информации, принципы работы современной аппаратуры и вычислительных средств.</p> <p>ПК-1.2 Использует теоретические знания в лабораторной работе.</p> <p>ПК-1.5 Использует методы работы с современной аппаратурой и вычислительными средствами; методы статистической обработки полученных экспериментальных данных</p>	<p>Знать: Для достижения индикатора ПК-1.2. основные правила и требования к работе в генетической лаборатории (включая вопросы техники безопасности).</p> <p>Уметь: Для достижения индикатора ПК-1.1. пользоваться инструкциями к лабораторным приборам, протоколами методик.</p> <p>Владеть: Для достижения индикатора ПК-1.5. навыками выполнения экспериментальных работ, навыками приготовления препаратов политенных хромосом и их анализа, навыками работы с микроскопом и лабораторными животными (<i>Drosophila melanogaster</i>, <i>Chironomus plumosus</i>).</p>

3. СОДЕРЖАНИЕ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

3.1 Виды оценочных средств

№ п/п	Код компетенции/планируемые результаты обучения	Контролируемые темы/разделы	Наименование оценочного средства для текущего контроля	Наименование оценочного средства на промежуточной аттестации № задания
1	<p>ПК-1 Знать: Для достижения индикатора ПК-1.2. основные правила и требования к работе в генетической лаборатории (включая вопросы техники безопасности). Уметь: Для достижения индикатора ПК-1.1. пользоваться инструкциями к лабораторным приборам, протоколами методик. Владеть: Для достижения индикатора ПК-1.5. навыками выполнения экспериментальных работ, навыками приготовления препаратов политенных хромосом и их анализа, навыками работы с микроскопом и лабораторными животными (<i>Drosophila melanogaster</i>, <i>Chironomus plumosus</i>).</p>	<p>1.Этапы становления генетики развития 2.Общие законы функционирования генов в развитии 3.Общие принципы и закономерности Генетической регуляции индивидуального развития 4.Гены сегментации 5.Гомеозисные гены 6.Раннее развитие млекопитающих 7.Действие генов в раннем развитии млекопитающих 8.Генетика определения пола</p>	Устный опрос	Вопросы к зачету 1-18

Примечание: типовые задания, критерии и показатели оценивания в рамках текущего контроля представлены в рабочей программе дисциплины (модуля). Полные комплекты оценочных средств и контрольно-измерительных материалов хранятся на кафедре.

3.2 Содержание оценочных средств

3.2.1 Теоретические вопросы к зачету

1. Исторические аспекты возникновения генетики развития как самостоятельной науки. В 1894 г. Дриш построил гипотезу, в которой постулировал, что развитие не

обуславливается одним лишь ядром или одной лишь цитоплазмой, а представляет собой

результат взаимодействия между ними. Вторую попытку синтеза эмбриологии и генетики сделал спустя несколько лет, в 1932 г., Морган. Его книга «Эмбриология и генетика» была написана с этой целью. Одни ее главы посвящены эмбриологии, а другие - генетике, однако связь между ними почти отсутствует. Самую значительную попытку полного синтеза предпринял Рихард Гольдшмидт. Его интересовала не только передача признаков, но и их реализация в фенотипе. Разработал концепцию, согласно которой гены регулируют скорость процессов развития и могут таким образом оказывать сильное влияние на зависящие от них события в течение онтогенеза; создал собственную теорию наследственности. Он предположил, что макроэволюция осуществляется путем макромутаций. Изменению подвергается «хромосома как целое», и изменение этого целого изменяет зародыш тоже в целом. Заключительный абзац книги Хадорна «Генетика развития и летальные факторы», вышедшей в 1955 г., свидетельствует о окончательном единении генетики и эмбриологии.

2. Мутации как инструмент исследования генетической регуляции развития. Методы, использующие анализ мутаций.

Воздействие мутаций на онтогенез проявляется двумя основными способами: дизруптивные изменения, при которых процесс нормального развития нарушается, что приводит к морфологическим аномалиям (например, к отсутствию некоторых структур). В наиболее резко выраженной форме такие мутации оказываются летальными. Во-вторых, это гомеозисные изменения, при которых под действием мутации развитие отклоняется от нормы, в результате чего какая-либо структура данного организма замещается гомологичным органом или конечностью. Главным приемом ученых, изучающих генетику индивидуального развития, является использование мутаций. Выявив мутации, изменяющие онтогенез, исследователь проводит сравнение фенотипов мутантных особей с нормальными. Это помогает понять, как данный ген влияет на нормальное развитие. Анализ генетического контроля затрудняется несколькими моментами. Прежде всего тем, что роль генов неодинакова. (например, «house keeping» гены, гены, участвующие в детерминации, дифференцировке и морфогенезе). Существуют различные методы, позволяющие выявлять генетические мутации. Блоттинг по Саузерну используют для определения крупных геномных мутаций. В других методах применяют ПЦР. Мутации могут быть обнаружены непосредственно с помощью секвенирования или с использованием радиоизотопных и флюоресцентных систем.

3. Методы, используемые для анализа времени и места действия генов.

В своей простейшей форме эти методы состоят в пересадке органа или кусочка ткани от мутантной особи нормальному реципиенту. Производят также и реципрокные пересадки. Эта операция обычно предельвается до проявления того или иного мутантного эффекта. Затем можно определить судьбу развивающегося органа или ткани в их новом окружении. Если генетический дефект рассматриваемого органа или ткани автономен для этой структуры, т. е. если она является первичным местом действия данного гена, то следует ожидать, что мутантная ткань будет продуцировать аномальный фенотип. Эксперименты сходного типа можно проводить на тканях или органах, выращиваемых в культуре, при этом соединяют ткани или органы мутантных и немутантных особей. Применение парабиоза. Он состоит в сращивании целых животных, а не просто органов или тканей. При этих методах необходимо, чтобы трансплантируемые ткани, органы или сращиваемые зародыши были совместимы. Методы, специфичные для генетики развития и применяемые почти исключительно при работе с *Drosophila melanogaster*. Это создание

гинандроморфов и индукция мозаичных особей путем митотической рекомбинации. Используя тип дробления, характерный для двукрылых, и их особую кольцевую X-

хромосому, таких мозаичных особей можно постоянно получать в лабораторных линиях.

4. Особенности развития яйца и ранний эмбриогенез дрозофилы.

У дрозофил яйцо созревает в особой камере — фолликуле. Эта камера содержит ооцит — созревающее яйцо и 15 огромных питающих клеток, которые синтезируют продукцию и перекачивают ее в ооцит. В них активны гены с материнским эффектом, т. е. такие гены, которые функционируют в организме матери еще до оплодотворения яйца сперматозоидом, и их продукты поступают в ооцит. При созревании яйца в организме матери формируются четыре независимых градиента: 1) передне-задний градиент белков (РНК) гена *bcd*; 2) градиент белка *nanos*, расположенного в задней части яйца и необходимого для развития брюшка мухи; 3) градиент белка *torso*, расположенного на обоих полюсах яйца и необходимого для определения головной и хвостовой частей тела; 4) градиент белков дорзо-вентральной системы. Ранний эмбриогенез - первые 2-3 часа развития от момента оплодотворения до стадии целлюляризации. Первые 9 зиготически делений после оплодотворения синхронны, продолжительность каждого митоза 10 минут. Деление ядер не сопровождается цитокинезом и формируется синцитий. После 7го деления ядра мигрируют к периферии зиготы в перикортикальную зону. После 9го деления около 40 ядер достигают заднего полюса яйца, где находится полярная плазма. Эти ядра приобретают клеточную структуру и дают начало клеткам-предшественникам зародышего пути. После 14го деления (асинхронного) вокруг каждого ядра формируется клеточная оболочка - стадия целлюляризации. Эмбрион приобретает клеточное строение - стадия клеточной бластодермы.

5. Особенности позднего эмбриогенеза дрозофилы.

Поздний эмбриогенез - от момента целлюляризации до вылупливания личинки (20-22 часа от момента оплодотворения). С 14-ого деления в ядрах бластодермы резко возрастает уровень транскрипционной активности. Клетки становятся подвижными и подвергаются гастрюляции. Около 1000 клеток вдоль вентральной срединной линии формируют вентральную борозду, края которой сходятся, и она замыкается в трубку. Эта трубка уплощается и образует под вентральной эктодермой мезодерму. Мезодерма формируется вдоль передне-задней оси эмбриона, после чего образуется личиночная кишка, дальнейшая дифференцировка которой даёт начало различным морфологическим структурам (ЖКТ и различные типы эпителиальных клеток). Практически одновременно формируется головная борозда на переднем конце зародыша. На 7-ом часу начинается процесс сегментации, к 8-ому часу наблюдается 12 повторяющихся сегментов: три грудных (Т1-Т3), восемь брюшных (А1-А8) и 1 хвостовой. В головной части примерно к 10-ому часу можно наблюдать 6 сегментов различной формы: мандибулярный (Ma), максиллярный (Mx), нижнегубной (Lb), глазной (O), клипеолабральный (CL), процефалический (PC). Формированием метамерной структуры (кутикулярные покровы и внутренние органы) завершается эмбриогенез. Через 22-24 часа после оплодотворения происходит вылупливание личинки 1-го поколения.

6. Понятие тотипотентности. Тотипотентность в эмбриогенезе дрозофилы. Тотипотентность — способность клетки путем деления дать начало любому клеточному типу организма. Тотипотентность демонстрировалась в различных экспериментах с ядрами дрозофилы независимо от места их локализации в синцитиальной бластодерме.

7. После целлюляризации большинство клеток бластодермы утрачивают тотипотентность и становятся преддетерминированными (коммитированными) к какому-то пути развития (дифференцировки).

8. Понятие о детерминации. Детерминация в эмбриогенезе дрозофилы.

Детерминация – это процесс, определяющий направление развития клеток по одному единственному пути из множества возможных других. У дрозофилы детерминация происходит на стадии клеточной бластодермы. Клетки передней части бластодермы дают начало только головным (антенна, глаза и др.) и торакальным (крылья, галтеры и ноги) структурам, тогда как клетки задней области развиваются только в структуры задней части имаго. При вхождении в 14-й митоз происходит выраженная асинхронизация в разных районах бластодермы посредством удлинения интерфазы. Выделяют 25 митотических доменов, в которых 14й митоз протекает синхронно. Расположение митотических доменов на поверхности бластодермы совпадает с ее сегментацией и расположением зачатков будущих дефинитивных структур личинки и имаго. В этот период активируются многие зиготические гены, что контрастирует с предшествующим периодом, когда экспрессируются единичные зиготические гены. На личиночной стадии развития имагинальные диски представлены недифференцированными клетками, которые преддетерминированы дать начало структурам взрослой мухи. Разные части одного диска имеют разные потенции развития – специализация клеток внутри диска происходит по типу прогрессирующей компартментализации, формирования поликлонов. В настоящее время мало что известно о природе детерминации. В некоторых случаях в детерминации существенную роль играет ооплазма.

9. Основные группы генов, контролирующих развитие дрозофилы. Краткая характеристика.

1. Гены материнского эффекта, или материнские гены, главная функция которых контроль формирования полярности яйца (позиционной информации) и становление его пространственных координат. 2. Гены сегментации, которые определяют число и полярность сегментов путем прочитывания позиционной информации и перевода ее в специфический паттерн сегментации. 3. Гомеозисные гены, которые определяют сущность сегментов, характер и направление их дифференцировки.

9. Характеристика материнских генов. Понятие о морфогене.

Общее свойство всех материнских генов: экспрессируются перед оплодотворением, хотя их продукты могут действовать как в ходе овогенеза, так и после оплодотворения благодаря тому, что они могут сохраняться длительное время в цитоплазме. Гены с материнским эффектом делятся на 2 класса: гены, которые экспрессируются в соматических клетках матери, но имеют эффект на развитие яйца - материнские соматические гены; гены, которые экспрессируются в клетках зародышевого пути - материнские гены зародышевого пути. Ген *bicoid* (*bcd*) играет решающую роль в формировании переднего полюса яйца и передне-задней оси. Его первичные транскрипты поступают в передний полюс яйца, в зону контакта питающих клеток и созревающего овоцита. Формируется градиент концентрации белка *bicoid* в передне-заднем направлении, с его наивысшей концентрацией в переднем полюсе. Гены *swallow* (*swa*), *exuperantia* и *staufer* ответственны за транспорт и правильную локализацию первичных транскриптов *bicoid*. В заднем полюсе присутствуют два морфогена: *nanos*, ответственный за контроль развития абдоминальных структур и не идентифицированный – ответственный за развитие

полярных клеток, дающих начало развитию гонад. При формировании полярных клеток происходят последовательные взаимодействия между генами *capuccino*, *spire*, *staufer*, *oscar*, *vasa*, *valois* и *tudor*. Ген *nanos* экспрессируется в питающих клетках, а затем его иРНК транспортируется в задний полюс яйца, проходя через всю цитоплазму яйца в переднезаднем направлении. Ген *rumilio* – регуляция транспорта или «заякоривания» продуктов гена *nanos*. Становление второй оси эмбриона – дорзально-вентральной –

осуществляется в период от момента оплодотворения до стадии клеточной бластодермы. Дорзально-вентральная ось формируется при участии не менее 10 материнских генов. Мутации любого гена из этой группы вызывает дорзализацию. Гены фолликулярных клеток участвуют в образовании сигнала, который поступает с вентральной стороны в яйцеклетку после ее оплодотворения. Этот сигнал вызывает активацию серии

протеолитических процессов на поверхности яйца. Ген Toll играет ключевую роль в дальнейшей передаче сигнала внутрь яйца. Белковый продукт гена Toll распределен по всей цитоплазме эмбриона, при этом активируется он только на вентральной стороне. Эффект Toll осуществляется через взаимодействие с продуктами генов *tube* и *pellle*. Ген *pellle* кодирует киназу, мишенью которой является белковый продукт гена *castus*, который является регулятором транскрипционного фактора, кодируемого геном *dorsal*. Таким образом, при активации Toll устанавливается градиент белка *dorsal* в вентрально-дорзальном направлении: на вентральной стороне *dorsal* локализуется в ядре, на дорзальной стороне – в цитоплазме. Белок *dorsal* активирует гены *twist* и *snail*, которые необходимы для развития вентральных структур, подавляет транскрипцию генов *decapentaplegic* и *zerknüllt*, необходимых для развития дорзальных структур.

10. Гены сегментации в развитии дрозофилы.

3 группы генов сегментации экспрессируются последовательно: первыми «*gap*» гены, которые прочитывают позиционную информацию, подготовленную материнскими генами, и делят эмбрион на 4 части; затем группа «*pair-rule*» активируются «*gap*» генами и делят эмбрион на 7 «парных» сегментов, гены полярности сегментов определяют границы индивидуальных сегментов к 15-му делению. «*Gap*» гены. *Hunchback* (*hb*): активация гена *hb* осуществляется белком *bicoid*. Поскольку *bicoid* имеет градиент концентрации вдоль передне-задней оси, экспрессия гена *hb* оказывается пространственно ограниченной. При этом материнский ген *nanos* - репрессор гена *hb* в задней части эмбриона. Следующая зона вдоль передне-задней оси эмбриона содержит белковый продукт гена *Krüppel* (*Kr*). Транскрипция гена *Kr* активируется белком *hunchback* и зависит от его концентрации. *Knirps* и *giant*. Белок *hunchback* является репрессором для этих генов, поэтому они экспрессируются в задней части эмбриона. Гены группы «*pair-rule*»: гены *hairy* (*h*) и *even-skipped* (*eve*). Устанавливают границы сегментов и влияют на экспрессию других генов этой группы. Формируется 7 парных полос, состоящих из 2х, тесно прилегающих друг к другу. Расположение этих полос соответствует локализации будущих парасегментов, причем белок *even-skipped* маркирует локализацию нечетных парасегментов, а *hairy* – четных. В процессе перехода ранней бластодермы к гастрюляции появляются белковые продукты гена *fushi tarazu* (*ftz*), которые локализуются в ядрах клеток, образующих 7 полос шириной в 3-4 клетки. Таким образом, границы четных парасегментов трансформируются в структуры с клеточной организацией, которые дадут начало будущим сегментам. Следующей стадией формирования сегментов является установление их полярности. Ключевыми генами в этом процессе являются *engrailed* (*en*) и *wingless* (*wg*). Активность гена *engrailed* проявляется только в компартменте Р. Ген *wingless* кодирует белок, который участвует в локальных взаимодействиях между клетками, устанавливает заднюю границу впереди-прилежащего переднего парасегмента.

11. Роль гомеозисных генов в развитии дрозофилы.

У дрозофилы гомеозисные гены представлены двумя кластерами, или комплексами генов: *BX-C* (*Bithorax-Complex*) и *ANT-C* (*Antennapedia-Complex*). Комплекс *ANT-C* – 9 генов: к собственно гомеозисным относят только 5 из них: *labial* – вызывает появление на нижней губе арист; *proboscipedia* – превращение нижнегубного щупика в переднюю ногу; *Deformed* – не развивается мандибулярный сегмент; *Sex combs reduced* – трансформация

переднегруди в заднегрудь, что проявляется в отсутствии у самцов полового гребешка, в норме расположенного на передних ногах; Antennapedia – изменяет развитие сегментов T2 и T3 по типу T1. Спектр действия гомеозисных генов ANT-C ограничен самыми передними сегментами тела: головными и торакальными (парасегменты 1-4).

Комплекс BX-C: содержит только 3 гена, все гомеозисного типа, действие которых распространяется от сегмента T2 до A8. Ultrabithorax (Ubx): мутации этого гена вызывают превращения в районах от T2P до A1A, делеция всего гена вызывает трансформацию сегмента T3 в T2; abdominal A (abdA): эффекты проявляются в районе от A1P до A4; abdominal B (abdB): район от A4 до A8. Гены abdominal A и abdominal B часто объединяют в домен Infraabdominal. Делеция всего комплекса вызывает превращение T3 и всех абдоминальных в серию сегментов типа T2. Важнейшей характеристикой обоих комплексов, ANT-C и BX-C, заключается в том, что чем правее расположен ген в комплексе, тем сильнее распространяется его эффект в сторону задних частей тела личинки или имаго, то есть наблюдается коллинеарность в линейном расположении генов слева направо в кластере и их экспрессии вдоль передне-задней оси эмбриона. Функционирование гомеозисных генов осуществляется иерархическим образом по типу Scr < Antp < Ubx < abdA < abdB, то есть гены, расположенные более постериорно являются супрессорами генов, расположенных антериорно. Основным принципом их взаимодействия для образования любого компартмента требуются генные продукты как гена, расположенного слева и экспрессирующегося в более передних компартментах, так и близлежащего гена, но расположенного правее. Комплексы ANT-C и BX-C пространственно разобщены и формируют независимые кластеры, но наблюдается коллинеарность в функционировании гомеозисных генов и их порядком на хромосоме 3.

12. Гомеобокс и гомеодомен.

Гомеобокс – специфическая последовательность ДНК длиной около 180 п.н., расположенная 3'-концевых частях генов, кодирующая ДНК-связывающий домен полипептида – гомеодомен. Обнаружена в генах, вовлеченных в регуляцию развития, кодирующих факторы транскрипции, переключаящие каскады других генов. Гомеодомен – структурный домен белков, кодируемых гомеобоксом, специфически связывающийся с ДНК или РНК, широко распространенный среди факторов транскрипции. Все гомеозисные гены кодируют ядерные белки, способные связываться с ДНК и функционирующие как транскрипционные факторы. Все эти гены содержат гомеодомен. Гомеодомен состоит из трех α спиралей, которые формируют helix-turn-helix мотив, и дополнительного домена, известного как N-терминальное плечо, локализованное непосредственно рядом с первой спиралью. Гомеобоксы исключительно консервативны в эволюции. В геноме млекопитающих выявлено 38 гомеобокс-содержащих генов, организованных в 4 кластера: NOXA, NOXB, NOXC и NOXD. Организация этих кластеров имеет значительное сходство с комплексами генов ANT-C и BX-C. Данные по экспрессии генов семейств NOX: наблюдается коллинеарность в распределении транскриптов вдоль передне-задней оси эмбриона и в линейном расположении генов в отдельном комплексе, также наблюдается преобладание экспрессии постериорных генов над генами, расположенными более антериорно. Таким образом, консерватизм гомеобокс-содержащих генов проявляется не только структуре гомеобокса, но и в их функциональной иерархии.

13. Развитие половых клеток у млекопитающих. Оогенез. Мейоз.

ПК человека выходят из желточного мешка на 27 сут. развития и мигрируют в гонадные валики. На 42-46 сут. происходит половая дифференцировка гонад, они становятся семенниками или яичниками. Оогенез – циклический процесс образования женских половых клеток, начинающийся еще в эмбриогенезе. Выделяют 3 периода: размножение,

рост и созревание. Размножение: со 2 по 5 месяц эмбриогенеза. Клетки – оогонии. Биологический смысл: многократное митотическое деление (5-7), что приводит к увеличению числа зародышевых клеток до 1-7 млн. Начинается внутри яйценосных шаров Флюгера. Параллельно с этим идет фолликулогенез. Разрастание мезенхимы внутри шаров Флюгера приводит к разделению и обособлению друг от друга половых клеток. Те оогонии, которые имели связи с целомическим эпителием, покрываются им (фолликулярный эпителий) и превращаются в примордиальные фолликулы. Остальные оогонии погибают апоптозом. Остается примерно 500 тысяч. 2. Рост. Биологический смысл: подготовка клеток к мейозу. Выделяют 2 стадии: малого и большого роста. Стадия малого роста идет с 5 месяца до рождения, клетки получают название овоциты 1 порядка и вступают в профазу мейоза. В период малого роста каждый ооцит окружается одним слоем плоских эпителиоцитов. При этом разрываются цитоплазматические мостики половых синцитиев, эпителиоциты дифференцируются в фолликулярные клетки, образуются примордиальные фолликулы.

Под действием мейоз-ингибирующего фактора начинается период покоя. У разных фолликулов конец данного периода приходится на разное время: от периода полового созревания до конца репродуктивного периода. Стадия большого роста: сначала ооцит 1 порядка значительно увеличивается в размерах. (в первичном фолликуле). По окончании роста в цитоплазме ооцитов 1 порядка возрастает содержание органоидов и появляются специфические желточные и кортикальные гранулы, а также мультивезикулярные тельца. (вторичный и третичный фолликулы). Два быстрых деления мейоза после очень длинной профазы обозначаются как период созревания. Биологический смысл: двукратное мейотическое деление, которое приводит к образованию сначала ооцита 2 порядка, затем яйцеклетки. В ходе первого деления, которое проходит внутри Граафова пузырька, образуется 2 клетки: овоцит 2 порядка и редукционное тельце. Завершение второго деления мейоза возможно только после оплодотворения, когда сперматозоид принесет проксимальную центриоль. Если оплодотворение произошло, ооцит 2 образует половую клетку и еще одно редукционное тельце. Первое редукционное тельце делится на 2. В итоге образуется 1 яйцеклетка и 3 редукционных тельца.

Мейоз – это два следующих друг за другом деления клетки, которое лежит в основе образования гамет, содержащих один набор хромосом. Профаза I включает лептотену, зиготену, пахитену, диплотену, диакинез. Лептотена: появляются тонкие перекрученные нити хромосом. Иногда выделяют пролептотену – хромосомы удвоены, но трудно различимы. Зиготена: конъюгация отдельных участков гомологичных хромосом, которая завершается по всей их длине к концу зиготены. Синаптонемальный комплекс – два или три тяжа между конъюгирующими хромосомами. Пахитена: гаплоидное число бивалентов. Завершается формирование синаптонемального комплекса. Диплотена: наиболее четкая структура бивалентов, большая спирализация хромосом, много ядрышек,

1000 на ядро. Диакинез: спирализация усиливается, биваленты по периферии ядра, образуется веретено мейотического деления. Метафаза I: разрушается ядерная мембрана, исчезают ядрышки, биваленты в экваториальной плоскости, образуя метафазную пластинку. Хромосомы укорочены, но толстые, сильно спирализованы. Анафаза I: хромосомы к противоположным полюсам расходятся; хромосомы из 2 хроматид. Телофаза I: образование ядерной мембраны и структур ядра. Интеркинез (непродолжительная интерфаза). Профаза II: хромосомы хорошо различимы. Метафаза II: аналогична митозу, лучше выражена структура и большая спирализация. Анафаза II: расходятся удвоенные центромеры – дочерние хроматиды к разным полюсам. Телофаза II: образуется 4 гаплоидных ядра.

14. Действие генов в раннем развитии млекопитающих. Одноклеточная и 2-клеточная стадия.

После оплодотворения и первых делений зиготы ядра клеток попадают различающиеся по составу участки цитоплазмы яйцеклетки. Цитоплазма специфически воздействует на генетический материал, вызывая избирательную транскрипцию генов в определенные моменты развития. Генные продукты, синтезирующиеся в клетках зародыша вскоре после начала развития, приводят к усилению различий внутриклеточной среды, что, в свою очередь, приводит к активации разных генов. Когда число клеток увеличивается, они начинают влиять друг на друга путем межклеточных взаимодействий. Сочетание попавших в клетки локальных цитоплазматических детерминантов и их положения в теле зародыша детерминируют их конечное состояние. Первый клеточный цикл не зависит от генетической активности хромосом спермия или хромосом яйцеклетки и нуждается только в образовании функционирующего митотического аппарата. Ядро, воздействуя на цитоплазму яйца способствует правильной организации системы микрофиламентов и возникновению одной борозды дробления. Процесс деления зиготы на две клетки, находится под контролем цитоплазмы яйцеклетки. На одноклеточной стадии функционируют две программы: программа ооцита, которая запускается конечными событиями при созревании и программа оплодотворения, которая накладывается на программу ооцита – запускают первый клеточный цикл, возможно иницируют синтез ДНК в пронуклеусах, а также принимают участие в реорганизации хроматина и активации транскрипции генов зародыша. Выделяют раннюю, среднюю и позднюю 2-клеточную стадии. Синтез (второй раунд репликации) начинается уже через час после первого деления и заканчивается через 5—6 ч. До середины 2-клеточной стадии все изменения спектра белков в цитоплазме бластомеров осуществляются как за счет трансляции мРНК, накопившейся в оогенезе, так и на посттрансляционном уровне. У зародышей млекопитающих гены транскрибируются и транслируются на очень ранних стадиях развития, причем уже у 2-клеточного зародыша появляются генопродукты, синтез которых кодируется отцовскими аллелями. Но первыми транскрибируются гены, продукты которых БТШ, участвующие в репрограммировании и активации генома зародыша, белки митотического веретена, а также ряд других белков, необходимых для клеточного деления. Материнские мРНК распадаются через 27—28 ч после оплодотворения, но продукты трансляции могут обеспечивать какие-то потребности зародышевых клеток и в конце дробления, в доимплантационном развитии.

15. Влияние генных и хромосомных аномалий на раннее развитие млекопитающих.

По мере возрастания плоидности (триплоидия, тетраплоидия, гексаплоидия) количество бластомеров у зародышей уменьшается - удлинение клеточных циклов после 8-й клеточной стадии и до стадий поздних морул и ранних бластоцист. У гаплоидов до 8-клеточной стадии дробление такое же, как у диплоидов, или несколько быстрее, а затем их дробление тормозится. Яйцеклетки от самок XO обладают пониженной способностью к оплодотворению и к последующему. При отсутствии X-хромосомы (т. е. при наборе OY) зародыши погибают. Для начальных стадий развития мышинных эмбрионов необходимы как генопродукты X-хромосомы, накопившиеся в оогенезе, так и активность генов X-хромосомы зародыша. В раннем эмбриогенезе мышей не происходит компенсации дозы аутосомных генов, и если у зародышей отсутствует одна хромосома (при моносомии), то следует ожидать уменьшения в два раза (по сравнению с нормой) количества генопродуктов этой хромосомы. При нуллисомии по данному сегменту хромосомы, у зародыша не будет образовываться этих генопродуктов. Такое же явление следует ожидать и при нуллисомии по любой целой аутосоме. При нехватке генопродуктов, т. е. одной дозы генов аутосом, доимплантационное развитие либо может протекать нормально до стадии

бластоцисты, либо дробление тормозится и развитие останавливается на стадии морул или ранней бластоцисты. Эффект зависит от того, какая именно аутосома утрачена. Моносомия по любой хромосоме не приводила к остановке дробления раньше, чем после 4-клеточных циклов. При трисомии следует ожидать тройной дозы и тд. Избыток генопродуктов аутосомных локусов не сказывается на доимплантационном развитии. Часть трисомиков развивается и после имплантации, и гибель таких зародышей приурочена к разным стадиям органогенеза или пренатального и антенатального периода. В постимплантационном развитии тетросомия приводит к более тяжелым нарушениям, чем трисомия. У мышей описан ряд мутаций, вызывающих гибель доимплантационных зародышей. Ранние летальные мутации влияют на клеточные циклы, нарушая дробление, однако стадия, когда это происходит, специфична для каждой мутации. Например, гомозиготные по мутации (Os/Os) зародыши гибнут после стадии 72 клеток (блок митоза). Одной дозы генов нормального аллеля достаточно для того, чтобы нивелировать летальные мутации.

16. Тотипотентность в развитии млекопитающих.

Тотипотентность - свойство клетки многоклеточного организма производить все типы дифференцированных клеток данного организма. Таким свойством обладает зигота.

У млекопитающих в процессе дробления зиготы происходит дифференциация соматических клеток с потерей тотипотентности. Однако клетки зародышевого пути, включающего зиготу, бластомеры, морулу, клетки внутренней массы бластоцисты, клетки эпибласта, зародышевые клетки и гаметы, потенциально являются тотипотентными, и после слияния гамет образуют тотипотентную зиготу. Считается, что эпигенетическая информация является наиболее важной для детерминации и поддержания определенной и стабильной программы экспрессии генов, которая определяет решение клеточной судьбы. Предполагается, что в тотипотентных и плюрипотентных клетках эпигенетические метки менее стабильны и более пластичны. Однако в процессе развития клеточные потенциалы становятся все более и более ограниченными, а эпигенетические метки все более устойчивыми и ограничительными. Тотипотентные и плюрипотентные клетки, такие как половые клетки и эмбриональные стволовые клетки, обладают уникальной способностью репрограммировать геном и удалять эпигенетические метки. В ряде случаев тотипотентными называют стволовые клетки, способные произвести разнообразные типы клеток, но которые в совокупности не приобретают свойств организма. Эмбриональные стволовые клетки считаются плюрипотентными (способны дифференцироваться во все типы клеток, кроме клеток плаценты и зародышевого мешка).

17. Развитие пола у дрозофилы.

Пол определяется генами, находящимися как в половых хромосомах, так и в аутосомах, и на его развитие существенное влияние оказывают факторы внешней среды. Бриджес (1920) установил, что пол у мушки дрозофилы определяется не просто наличием XX- и XY-хромосом, а соотношением числа X-хромосом и числа наборов аутосом, так называемым половым индексом. X-хромосома направляет развитие в сторону женского пола, а отсутствие Y-хромосомы (XO) приводит к образованию стерильных самцов. Важно только количество X-хромосом. Все особи с отношением $2X : 2A = 1$ являются самками, особи с отношением $1X : 2A = 0,5$ — самцами. Типы с промежуточными между 1 и 0,5 отношениями являются интерсексами.

18. Развитие пола у млекопитающих.

У плода человека, вне зависимости от набора половых хромосом, первичная гонада имеет индифферентное строение. Присутствие в геноме Y-хромосомы всегда приводит к

формированию мужской гонады, независимо от числа X-хромосом. При нарушении развития и отсутствии гонад развитие идет по женскому типу независимо от хромосомного набора. Мужским полоопределяющим геном является ген SRY, локализованный в коротком плече Y-хромосомы. Ген SRY индуцирует развитие индифферентных гонад в яички. В процессе определения и развития пола участвуют гены, локализованные в X-хромосоме и аутосомах. Ген MIS (Mullerian Inhibitory Substance) или AMH (antiMullerian Hormone) ответственен за развитие внутренних и наружных гениталий по мужскому типу, локализован в коротком плече 19-й хромосомы, со временем экспрессии от 10-й до 12-й нед внутриутробного развития. Ген рецептора андрогенов (AR) локализован в длинном плече X-хромосомы, он кодирует белок из 917 аминокислот, размер гена – 75 т. п. н.

4. ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ И КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

4.1. Порядок проведения промежуточной аттестации

В рамках **текущего контроля** в течение семестра для оценки знаний, умений, навыков, получаемых в ходе изучения дисциплины, учитываются ответы на вопросы устного опроса, реферативное сообщение.

Критерием успешности освоения учебного материала **по окончании учебного семестра** (промежуточная аттестация) является экспертная оценка преподавателя, учитывающая: текущую успеваемость в течение семестра (устный опрос, реферативное сообщение), выполнение и защита по контрольным вопросам лабораторных работ. Кроме того, экспертная оценка преподавателя может основываться на регулярности посещения обязательных учебных занятий, успешности выполнения установленных на данный семестр объемов рабочей программы.

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета по билетам. Билет содержит два теоретических вопроса.

4.2. Критерии оценивания промежуточной аттестации по видам оценочных средств

4.2.1 Критерии теоретического вопроса

Зачтено

Студент владеет основными понятиями генетики развития, представлениями о месте генетики развития в системе генетической науки, знает основные методы исследований в генетике развития, способность планировать практическую деятельность в области генетики развития.

Не зачтено

Студент продемонстрировал незнание основных понятий генетики развития, не владеет представлениями о месте генетики развития в системе генетической науки, не знает основные методы исследования в генетике развития, не способен планировать практическую деятельность в области генетики развития.

4.3. Результаты промежуточной аттестации и уровни сформированности компетенций

При подведении итогов учитываются результаты текущей аттестации.

Особенности проведения процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с

ограниченными возможностями здоровья обозначены в рабочей программе дисциплины (модуля).

«1 уровень» - ознакомление (иметь общее представление, узнавать);

«2 уровень» - понимание учебного материала, излагаемого в учебнике, методической разработке или преподавателем;

«3 уровень» - умение логично, последовательно, достаточно полно и точно излагать изученный материал;

«4 уровень» - творчески использовать полученные знания.

Для удовлетворительной (положительной) оценки знаний требуется минимум 3-й уровень усвоения учебного материала.

Требования (критериальные показатели) к уровню освоения дисциплины

Оценка за зачет	Критерии оценки знаний студентов
Зачтено	Студент владеет основными понятиями генетики развития, представлениями о месте генетики развития в системе генетической науки, знает основные методы исследований в генетике развития, способность планировать практическую деятельность в области генетики развития.
Не зачтено	Студент продемонстрировал незнание основных понятий генетики развития, не владеет представлениями о месте генетики развития в системе генетической науки, не знает основные методы исследования в генетике развития, не способность планировать практическую деятельность в области генетики развития.

**06.03.01 Биология, направленность Генетика, ФОС РПД Генетика
развития, форма обучения очная**

Проректор по учебной работе утверждено 24.02.2025 А.А. Саламатов

Ученым советом биологического факультета

Протокол заседания № 6 от 21.02.2025

Председатель Ученого совета

биологического факультета согласовано Д.С. Сташкевич

Заседанием кафедры радиационной биологии

Протокол заседания № 7 от 21.02.2025

Заведующий кафедрой согласовано А.В. Аклеев

Автор (составитель) Н.И. Атаманюк

**Структура рабочей программы соответствует приказу ректора ФГБОУ ВО
«ЧелГУ» от «13» апреля 2021 г. № 247-1**