




МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет»
(ДВФУ)

ШКОЛА ЕСТЕСТВЕННЫХ НАУК


«СОГЛАСОВАНО»


Руководитель ОП


(подпись) Гальшева Ю.А.
« 13 » 09 (Ф.И.О. рук. ОП) 20 17 г.

«УТВЕРЖДАЮ»

Заведующий кафедрой
клеточной биологии и генетики


(подпись) Анисимов А.П.
« 12 » 09 (Ф.И.О. зав. каф.) 20 17 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«ЦИТОГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

Направление подготовки — 06.03.01 «Биология»

Профиль «Молекулярно-клеточные системы и биотехнологии»

Форма подготовки очная

курс 4 семестр 7
лекции - 18 час.
практические занятия - 18 час.
лабораторные работы - 18 час.
в том числе с использованием МАО - нет.
в том числе в электронной форме - нет.
всего часов аудиторной нагрузки 54 час.
в том числе с использованием МАО нет.
в том числе контролируемая самостоятельная работа - нет.
в том числе в электронной форме - нет.
самостоятельная работа 54 час.
в том числе подготовка к экзамену 36 час.
экзамен 7 семестр.
зачет – нет.

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями Образовательного стандарта высшего образования ДВФУ, утвержденного приказом ректора ДВФУ от 07.07.2015 № 12-13-1282.

Рабочая программа обсуждена на заседании Кафедры клеточной биологии и генетики ШЕН протокол № 1 от 12.09.2017 г.

Заведующий кафедрой - профессор А.П. Анисимов.
Составители: доцент А.А. Анисимова.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 2 из 58

Оборотная сторона титульного листа РПУД

I. Рабочая программа пересмотрена на заседании кафедры:

Протокол от «_____» _____ 20__ г. № _____

Заведующий кафедрой _____
(подпись) (И.О. Фамилия)

II. Рабочая программа пересмотрена на заседании кафедры:

Протокол от «_____» _____ 20__ г. № _____

Заведующий кафедрой _____
(подпись) (И.О. Фамилия)

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 3 из 58

Аннотация к рабочей программе дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»

Программа дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики» составлена в соответствии с требованиями образовательного стандарта высшего образования ДВФУ по направлению «Биология». Спецкурс предназначен студентам направления «Биология» профиля «Молекулярно-клеточные системы и биотехнологии» и реализуется в рамках учебного цикла Б1.В.ДВ – Дисциплины, вариативная часть, дисциплины по выбору.

Общая трудоемкость освоения дисциплины составляет 3 зачётные единицы (108 часов). Учебным планом предусмотрены лекции (18 часов), лабораторные (18 часов) и практические (18 часов) работы, самостоятельная работа (54 часа, в том числе на подготовку к экзамену 36 часов).

Цель освоения дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики» состоит в изучении хромосомных основ наследственности и изменчивости организмов, а также в ориентации студентов в проблемах медицинской генетики человека.

Задачи дисциплины:

- изучить вопросы строения, функционирования и эволюции эукариотических геномов, кариомов и отдельных хромосом;
- изучить способы и механизмы генетической рекомбинации;
- изучить причины и следствия возникновения хромосомных aberrаций и геномных мутаций при различных воздействиях и в процессе эволюции видов;
- освоить методы получения, окраски и анализа хромосомных микропрепаратов;

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 4 из 58

- рассмотреть фундаментальные вопросы о роли наследственности в патологии человека, закономерности передачи от поколения к поколению наследственных болезней;
- дать современное понимание и нацелить на перспективу в области медицинской генетики человека;
- изучить методы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии, значение наследственных и средовых факторов в этиологии болезни.

Знание структуры хромосом и принципов их функционирования, причин и механизмов изменчивости генов и хромосомных наборов позволяет полноценно воспринимать и использовать в теории и практике фундаментальные законы классической генетики. Для студентов данный курс дает возможность ориентироваться в смежных с клеточной биологией и генетикой областях знания и включаться при необходимости в разработку теоретических и практических проблем наследственности и наследственных патология человека.

Для изучения спецкурса необходимо предварительное усвоение базовых дисциплин: «цитология» и «гистология», «генетика и селекция», «биология размножения и развития», «биохимия и молекулярная биология».

В результате изучения данной дисциплины у студентов формируются следующие общепрофессиональные и профессиональные компетенции (элементы компетенций).

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
ОПК-5 способность применять знание принципов клеточной организации	Знает	принципы структурной организации и молекулярные механизмы функционирования, воспроизведения, изменчивости и эволюции клеточных структур, являющихся материальными носителями наследственной информации

биологических объектов, биофизических и биохимических основ, мембранных процессов и молекулярных механизмов жизнедеятельности	Умеет	применять полученные знания и навыки для решения теоретических, методологических, научно-практических, практических и педагогических задач в области биологии и медицины
	Владеет	- системным видением проблем наследственности и изменчивости - способностью творчески решать теоретические, методологические, научно-практические, практические и педагогические задачи в области биологии и медицины
ОПК-12 способность использовать знание основ и принципов биоэтики в профессиональной и социальной деятельности	Знает	- цитологические основы наследственности и изменчивости, причины и проявления наследственных заболеваний человека - принципы диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний человека - этические и социальные проблемы генетики человека и медицинской генетики - правила гуманного обращения с лабораторными животными при выполнении биологических исследований
	Умеет	- применить знания по цитогенетике для ведения социальной и профессиональной дискуссии - применить цитогенетические методы в профессиональной сфере, включая область медицинской диагностики - применить знание основ биоэтики в работе с лабораторными животными
	Владеет	- глубоким пониманием проблем генетики человека, природы наследственных патологий и методов борьбы с ними - гуманистическим мировоззрением в вопросах генетики человека - способностью применить методы хромосомного анализа в разных областях профессиональной деятельности
ПК-16 способность использовать основные технические средства поиска научно-биологической информации, универсальные пакеты прикладных компьютерных программ, создавать	Знает	- основные технические средства поиска научной информации, электронные библиотеки и базы данных, системы индексирования научных публикаций; - универсальные и специализированные пакеты прикладных компьютерных программ обработки изображений
	Умеет	- использовать основные технические средства поиска научной информации, самостоятельно искать и анализировать научную литературу - использовать универсальные и

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД...(98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 6 из 58

базы экспериментальных биологических данных, работать с биологической информацией в глобальных компьютерных сетях		специализированные пакеты прикладных компьютерных программ для цитогенетических исследований
	Владеет	- современными методами поиска научной информации - компьютерными методами анализа микроскопических изображений

I. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Лекции (18 часов)

РАЗДЕЛ 1. ЦИТОГЕНЕТИКА (10 ч)

Тема 1. Введение в цитогенетику (1 ч)

- 1.1. Предмет и задачи цитогенетики, ее фундаментальное и методологическое значение.
- 1.2. Основные цитогенетические понятия: геном и генотип, кариом и кариотип, плазмон и плазмотип.
- 1.3. Краткий обзор цитогенетических методов.
- 1.4. Основные этапы развития цитогенетики: изучение цитологических основ наследственности, становление и развитие медицинской генетики, переход на молекулярный уровень изучения наследственных структур, реализация проекта «Геном человека».
- 1.5. Современные задачи и нерешенные проблемы цитогенетики.

Тема 2. Первичная структура эукариотического генома: нуклеотидные последовательности (1 ч)

- 2.1. Часто повторяющиеся последовательности: макро-, мини- и микросателлитная ДНК.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 7 из 58

- 2.2. Умеренно повторяющиеся последовательности: мультигенные семейства, псевдогены, мобильные генетические элементы.
- 2.3. Уникальные последовательности.
- 2.4. Мозаичность генома по GC-составу: изохоры.
- 2.5. Эволюционные тенденции и биологический смысл накопления избыточной ДНК в геноме эукариот.

Тема 3. Структурно-функциональная организация интерфазного хроматина. Строение и классификация метафазных хромосом (2 ч)

- 3.1. Эу- и гетерохроматин. Уровни компактизации хроматина: нуклеосомная фибрилла, нуклеомерная фибрилла, хромонема, хроматида.
- 3.2. Классификация хромосом по положению центромера. Кариом человека.
- 3.3. Блочная организация хромосом и ее эволюция. Строение и функции центромеров. Строение и функции теломеров.
- 3.4. Методы получения препаратов метафазных хромосом, дифференциального окрашивания хромосом, принципы кариотипирования и хромосомного анализа.
- 3.5. Молекулярно-цитогенетические методы кариотипирования, флуоресцентная *in situ* гибридизация (FISH)

Тема 4. Генетическая рекомбинация (2 ч)

- 4.1. Биологический смысл и способы генетической рекомбинации.
- 4.2. Основные положения хромосомной теории наследственности.
- 4.3. Мейотический кроссинговер как основа гомологичной рекомбинации сцепленных генов; независимое расхождение хромосом в мейозе как основа рекомбинации несцепленных генов.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 8 из 58

- 4.4. Основные положения теории мейотического кроссинговера.
- 4.5. Виды кроссинговера в зависимости от числа хиазм и от числа вовлеченных хроматид. Анализ частоты рекомбинации при разных видах кроссинговера.
- 4.6. Сравнение генетических и цитологических карт хромосом.
- 4.7. Неравный кроссинговер как механизм негомологичной рекомбинации. Последствия неравного кроссинговера.
- 4.8. Митотический кроссинговер. Идентификация обменов между сестринскими и несестринскими хроматидами.

Тема 5. Хромосомные перестройки (3 ч)

- 5.1. Типы хромосомных перестроек. Хроматидные и хромосомные aberrации.
- 5.2. Физические и химические факторы, вызывающие повреждение хромосом.
- 5.3. Механизмы репарации разрывов ДНК.
- 5.4. Полные и неполные обменные перестройки.
- 5.5. Понятие транслокации. Генетические и цитологические методы выявления транслокаций.
- 5.6. Поведение хромосом с транслокациями в мейозе: различные типы ориентации тетравалента в профазе I и метафазе I у гетерозигот по транслокациям; последствия смежного и чередующегося расхождений хромосом, составляющих тетравалент, в анафазе I у гетерозигот по транслокациям.
- 5.7. Робертсоновские транслокации. Роль транслокаций в эволюции кариомов.
- 5.8. Понятие инверсии. Генетические и цитологические методы выявления инверсий.
- 5.9. Типы инверсий: парацентрические и перичцентрические инверсии.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 9 из 58

- 5.10. Поведение хромосом с инверсиями в мейозе: особенности конъюгации и последствия кроссинговера в инвертированном участке.
- 5.11. Роль инверсий в эволюции кариомов.
- 5.12. Эффект положения: эффект положения мозаичного типа и стабильный эффект положения; значение локализации разрывов в гетерохроматине для возникновения эффекта положения.
- 5.13. Понятия дупликации и делеции.
- 5.14. Причины возникновения дупликаций и делеций.
- 5.15. Типы дупликаций: тандемные, нетандемные и внехромосомные дупликации.
- 5.16. Поведение хромосом с дупликациями и делециями в мейозе: особенности конъюгации и последствия кроссинговера у гетерозигот по тандемным и нетандемным дупликациям.
- 5.17. Роль дупликаций и делеций в эволюции геномов.

Тема 6. Геномные мутации (1 ч)

- 6.1. Мутации, приводящие к кратному (политения и полиплоидия) и некратному (анеуплоидия) умножению генома.
- 6.2. Причины и механизмы возникновения геномных аномалий: клеточный цикл и блок его отдельных стадий. Факторы, вызывающие нарушения клеточного цикла.
- 6.3. Соматическая полиплоидия/политения. Распространение соматической полиплоидии/политении в различных тканях растений и животных. Эффект дозы генов при соматической полиплоидии/политении.
- 6.5. Генеративная полиплоидия. Классификация диплоидов. Гаплоиды, триплоиды, тетраплоиды, их теоретическое и прикладное значение. Мейоз у аутополиплоидов. Аллополиплоиды, их

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 10 из 58

получение и использование. Полиплоидные ряды у растений.

Использование полиплоидов и анеуплоидов в селекции.

- 6.5. Анеуплоидия. Элиминация хромосом в клеточном цикле и в онтогенезе. Распространение добавочных хромосом в клетках различных тканей.

РАЗДЕЛ 2. ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ (8 ч)

Тема 7. Введение в медицинскую генетику. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии (2 ч)

7.1. Человек как объект генетических исследований. Содержание, задачи и история развития медицинской генетики. Евгеника и евгеническое движение в России. Значение генетики для медицины.

7.2. Генеалогический метод. Клинико-генеалогический анализ: формы представления данных и правила составления родословных. Генетический анализ: критерии различных типов наследования. Сегрегационные отношения. Причины смещения оценок сегрегационных отношений, полученных из клинических данных. Методы коррекции.

7.3. Близнецовый метод. Понятие близнецовости, типы и происхождение близнецов, частоты рождения близнецов и наследуемость близнецовости. Генетические характеристики моно- и дизиготных близнецов. Диагностика зиготности. Использование близнецового метода для генетического анализа.

7.4. Популяционно-статистический метод. Содержание метода, разрешающие возможности, ограничения. Выбор популяций в соответствии с решаемой задачей, подходы к сбору материала, статистический анализ.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 11 из 58

7.5. Цитогенетический метод. Суть метода, возможности и ограничения. Источники материала, варианты метода. Молекулярно-цитогенетические методы.

7.5. Методы генетики соматических клеток. Суть и техника метода, решаемые задачи. Ткани для культивирования, варианты методов.

7.6. Биохимические методы. Содержание методов. Уровни биохимической диагностики (первичный продукт гена, клеточный уровень, метаболиты в биологических жидкостях).

7.7. Иммуногенетические методы. Суть и техника методов (сывороточные, эритроцитарные и лейкоцитарные системы).

7.8. Молекулярно-генетические методы. Универсальность методов. Характеристика основных методических подходов (выделение ДНК, рестрикция, электрофорез, блоттинг, гибридизация). Полимеразная цепная реакция, секвенирование. Возможности и область применения молекулярно-генетических методов в диагностике наследственной патологии.

7.9. Методы изучения сцепления генов. Основы и условия применения метода в генетике человека и медицинской генетике.

7.10. Биологическое моделирование наследственных болезней. Суть подходов, разрешающие возможности, ограничения.

Тема 8. Геном человека (1 ч)

8.1. Общая характеристика генома человека (число пар оснований, структурные гены, уникальные и повторяющиеся последовательности). Внеядерная, внехромосомная, хромосомная ДНК.

8.2. Гены человека: структурно-функциональная организация. Размеры. Каталог генов. Карты хромосом человека. Методы картирования и локализации генов.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД...(98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 12 из 58

8.3. Международная программа "Геном человека": ее цели и задачи. Результаты выполнения. Клинические приложения программы.

Тема 9. Мутационный процесс у человека (0,5 ч)

9.1. Общая характеристика наследственной изменчивости у человека в зародышевых и соматических клетках на генном, хромосомном и геномном уровнях.

9.2. Характеристика интенсивности и направленности спонтанного мутационного процесса в зародышевых и соматических (отдельно) клетках.

9.3. Индуцированный мутагенез в популяциях человека (экспериментальные доказательства, закономерности, популяционные исследования).

9.4. Генетический мониторинг популяций человека и прогнозирование последствий от радиационных и химических загрязнений.

Тема 10. Популяционная и экологическая генетика человека (0,5 ч)

10.1. Основные факторы, определяющие генетическую структуру популяций человека (отбор, миграция, инбридинг, изоляция).

10.2. Репродуктивная компенсация, планирование семьи и медико-генетическое консультирование как новые факторы, влияющие на генетическую структуру современных популяций человека.

10.3. Генетический полиморфизм популяций человека и индивидуальные патологические реакции на факторы среды (экогенетические болезни)

Тема 11. Генные болезни (1ч)

11.1. Классификации менделирующей патологии. Типы генных мутаций у человека и их патологические эффекты. Особенности

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 13 из 58

патогенеза генных болезней. Пути реализации генотипа в фенотип. Разнообразие клинических (фенотипических) проявлений мутаций генов. Гено-, фенокопии болезней. Понятие о нормокопиях.

11.2. Общая характеристика клинической картины. Примеры наследственных болезней с разными типами наследования. Генетические и средовые причины клинического полиморфизма генных болезней. Генетический импринтинг.

11.3. Генетико-географическая эпидемиология генных болезней. Гено- и феногеография (А.С. Серебровский).

Тема 12. Хромосомные болезни (1 ч)

12.1. Цитогенетические варианты болезней (этиология). Фенотипические эффекты хромосомных и геномных мутаций на разных стадиях онтогенеза. Хромосомный импринтинг. Патогенез на клеточном, тканевом и органном уровне. Изодисомии.

12.2. Клиническая картина хромосомных болезней. Примеры разных типов болезней. Хромосомные варианты у потомства индивидов с мутациями. Частота хромосомных болезней и определяющие ее факторы.

12.3. Болезни с наследственным предрасположением (БНП). Общая схема БНП. Доказательства генетической предрасположенности к болезням. Биологические механизмы реализации наследственной предрасположенности. Клинические особенности БНП. Генетика БНП. Теоретические модели. Таблицы эмпирического риска.

Тема 13. Принципы лечения и профилактики наследственной патологии (1 ч)

13.1. Понятие об этиологическом, патогенетическом и симптоматическом лечении.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 14 из 58

13.2. Генетические основы нормокопирования мутантов. Генотерапия через соматические клетки (методические пути, медицинские показания, генетический и медицинский контроль).

13.3. Понятие о первичной и вторичной профилактике наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование: основные этапы. Пренатальная диагностика и первичная профилактика (методы, возможности, ограничения).

13.4. Просеивающие программы предклинической диагностики болезней у новорожденных. Охрана окружающей среды.

Тема 14. Этические и социальные вопросы генетики человека и медицинской генетики (0.5 ч)

14.1. "Груз" наследственной патологии для семьи и общества. Евгеника. Эвтаназия. Искусственное оплодотворение. Врачебная тайна при генетическом прогнозировании. Помощь семье в принятии решения. Религиозные ограничения в профилактике наследственных болезней.

Тема 15. Медицинская генетика и будущее человечества (0.5 ч)

Заключительная лекция-дискуссия.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 15 из 58

II. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Лабораторные работы (18 часов)

Раздел 1. ЦИТОГЕНЕТИКА (14ч)

Лабораторная работа № 1. Получение препаратов метафазных хромосом (4 часа)

1. Колхицинирование лабораторных мышей, предварительно зараженных путем подкожного введения дрожжей
2. Получение клеточных суспензий из красного костного мозга трубчатых костей
3. Гипотоническая обработка и фиксация клеточных суспензий
4. Приготовление хромосомных препаратов
5. Контрольная окраска препаратов для предварительной оценки количества метафазных пластинок

Лабораторная работа № 2. Окрашивание хромосом (4 часа)

1. Рутинное окрашивание азур-эозином по Романовскому-Гимзе
2. Дифференциальное G-окрашивание
3. Дифференциальное C-окрашивание
4. Дифференциальное NOR-окрашивание
5. Фотографирование митотических хромосом с помощью светового микроскопа AxioImagerA1

Лабораторная работа № 3. Анализ и описание кариотипа (2 часа)

1. Определение числа хромосом в гаплоидном и диплоидном наборе
2. Измерение индивидуальных хромосом в программе AxioVision Rel 4.6, поиск гомологичных аутосом

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 16 из 58

3. Характеристика формы и центромерного индекса индивидуальных хромосом, уточнение гомологии аутосом
4. Идентификация ЯОР-хромосом
5. Идентификация половых хромосом
6. Вырезание индивидуальных хромосом в программе Adobe Photoshop, составление пар гомологичных хромосом.
7. Составление и описание кариограммы

Лабораторная работа № 4. Изучение морфологии и поведения хромосом в мейозе (4 часа)

1. Приготовление препаратов семенников лабораторных мышей (или саранчи)
2. Рутинное окрашивание препаратов
3. Фотографирование мейотических хромосом с помощью светового микроскопа AxioImagerA1
4. Работа с фотографиями мейотических хромосом, описание морфологии и поведения хромосом на разных стадиях мейоза

Раздел 2. ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ (4 часа)

Лабораторная работа № 5. Диагностика хромосомных заболеваний человека (2 часа)

Занятие проводится по фотографиям препаратов митотических хромосом из коллекции кафедры.

1. Синдром Вольфа-Хиршхорна (синдром 4p-)
2. Синдром «кошачьего крика» (моносомия 5p)
3. Синдром дупликации короткого плеча хромосомы 9 (синдром 9p+)
4. Синдром Альфи (синдром 9p-)

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 17 из 58

5. Синдром Орбели (синдром 13q-)
6. Синдром трисомии длинного плеча 14-й хромосомы (синдром 14q+)
7. Синдром кольцевой хромосомы 18
8. Синдром делеции длинного плеча 18 хромосомы (синдром 18q-)
9. Синдром делеции длинного плеча 21 хромосомы (синдром 21q-)
10. Синдром кольцевой хромосомы 22

Лабораторная работа № 6. Диагностика геномных заболеваний человека (2 часа)

Занятие проводится по фотографиям препаратов митотических хромосом из коллекции кафедры.

1. Синдром трисомии хромосомы 8
2. Синдром трисомии хромосомы 9
3. Синдром Патау (трисомия хромосомы 13)
4. Синдром трисомии хромосомы 14
5. Синдром Эдвардса (трисомия хромосомы 18)
6. Синдром Дауна (трисомия хромосомы 21)
7. Синдром Шерешевского-Тернера (моносомия X-хромосомы)
8. Синдром полисомии X-хромосомы у женщин
9. Синдром Клайнфельтера (полисомия X-хромосомы у мужчин)
10. Синдром полисомии Y-хромосомы

Практические занятия (18 часов)

Раздел 1. ЦИТОГЕНЕТИКА (6 ч)

Занятия проводятся в режиме конференции

Занятия №№ 1-3. Защита рефератов в виде докладов с презентацией
(темы докладов даны в Приложении 1)

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 18 из 58

Раздел 2. ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ (12 ч)

Занятия проводятся в режиме семинара-коллоквиума

Занятие № 4. Проект “Геном человека” и сопутствующие проекты (2 ч)

1. История проекта
2. Направления геномики
3. Уровни организации генома человека
4. Проект НарМар, результаты
5. Проект Encode – итоги
6. Феномены, усложняющие концепцию гена
7. Проект 1000 геномов

Занятие № 5. Генные и хромосомные болезни (2 ч)

1. Особенности генных болезней
2. Что такое гено-фено- и нормокопии
3. Общие закономерности патогенеза генных болезней
4. Примеры генных болезней и их диагностика
5. Общая характеристика хромосомных болезней
6. Этиология хромосомных болезней
7. Особенности патогенеза хромосомных болезней

Занятие № 6. Мультифакториальные болезни; психогенетика (2 ч)

1. Особенности мультифакториальных болезней
2. Примеры и их диагностика
3. Вклад среды и наследственности в мультифакториальные болезни
4. Что такое психогенетика
5. Гены, определяющие поведение человека
6. Особенности наследования признаков, связанных с поведением человека

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД...(98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 19 из 58

Занятие № 7. Онкогенетика и генетика старения (2 ч)

1. Канцерогенез, определение, стадии опухолевой трансформации клеток
2. Канцерогенные факторы, классификация, характеристика
3. Протоонкогены, онкогены, характеристика, их роль в канцерогенезе
4. Вирусный онкогенез
5. Гены – супрессоры опухолей (ГСО), характеристика
6. Биологические особенности и свойства злокачественных опухолевых клеток
7. Почему организмы подвергаются прогрессирующему и необратимому сокращению физиологических функций в последней части своей жизни
8. Почему ожидаемая продолжительность жизни или скорость старения различаются внутри одного вида и между видами
9. Почему ограничение калорийности питания замедляет начало возрастных физиологических и патологических изменений и увеличивает среднюю и максимальную продолжительность жизни животных
10. Влияние других факторов на старение и заболевания, ассоциированные со старением

Занятие № 8. Наследственные болезни; медико-генетическое консультирование (2 ч)

1. Этиологические факторы наследственных болезней
2. Что такое клинический полиморфизм
3. Генетические болезни соматических клеток
4. Особенности клинических проявлений наследственных патологий
5. Первичная и вторичная плейотропия

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 20 из 58

6. Суть медико-генетического консультирования
7. Кому рекомендовано медико-генетическое консультирование
8. От чего зависит эффективность генетического консультирования

Занятие № 9. Генная терапия; этические и социальные вопросы генетики человека и медицинской генетики (2 ч)

1. Что такое генная терапия
2. Генные конструкции, рассчитанные на подавление генетической функции
3. Генная терапия *in vivo*
4. Генная терапия *ex vivo*
5. Что такое биоэтика
6. Основные документы по биоэтике
7. Новые вопросы в биоэтике по сравнению с медицинской этикой
8. Четыре принципа биоэтики
9. Три этических правила взаимоотношений медицинских работников и пациентов.

III. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине «Цитогенетика с основами медицинской генетики» представлено в Приложении 1 и включает в себя:

- план-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине, в том числе примерные нормы времени на выполнение по каждому заданию;
- характеристика заданий для самостоятельной работы студентов и методические рекомендации по их выполнению;

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД...(98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 21 из 58

- требования к представлению и оформлению результатов самостоятельной работы;

- критерии оценки выполнения самостоятельной работы.

IV. КОНТРОЛЬ ДОСТИЖЕНИЯ ЦЕЛЕЙ КУРСА

Устный опрос (УО-1)

Коллоквиум (УО-2)

Реферат-доклад (ПР-4)

Лабораторная работа (ПР-6)

Задача репродуктивного уровня (ПР-13)

№ п/п	Контролируемые модули/ разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций		Оценочные средства – наименование	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
1	РАЗДЕЛ 1 Лекции, темы 1-3 1-2 недели Практические занятия №№ 1-3 Защита рефератов, доклады 7-9 недели	ОПК-5	Знает Умеет Владеет	ПР-4	УО-1, вопр. к экз. №№ 1-9.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает Умеет Владеет		
2	РАЗДЕЛ 1. Лабораторные работы №№ 1-3 3-5 недели	ОПК-5	Знает Умеет Владеет	ПР-6	УО-1, вопр. к экз. №№ 7-8.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает Умеет Владеет		
3	РАЗДЕЛ 1 Лекция, тема 4 Лабораторная работа № 4 6 неделя	ОПК-5	Знает Умеет Владеет	ПР-6	УО-1, вопр. к экз. №№ 10-13.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ					
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»					
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики			Лист 22 из 58
		ПК-16	Знает Умеет Владеет		
4	РАЗДЕЛ 1 Лекции, темы 5-6 7-8 недели	ОПК-5	Знает Умеет Владеет	-	УО-1, вопр. к экз. №№ 14-20.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
5	РАЗДЕЛ 2 Лекции, темы 7-10 10-11 недели Практическое занятие № 4 11 неделя	ОПК-5	Знает Умеет Владеет	УО-2	УО-1, вопр. к экз. №№ 21-26.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает		
6	РАЗДЕЛ 2 Лекции, темы 11-15 Лабораторные работы №№ 5-6 12-13 недели Практические занятия №№ 5-9 14-18 недели	ОПК-5	Знает Умеет Владеет	ПР-6 ПР-13 УО-2	УО-1, вопр. к экз. №№ 27-30.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает Умеет Владеет		

Контрольные и методические материалы, а также критерии и показатели, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы, представлены в Приложении 2.

V. СПИСОК УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература (электронные и печатные издания)

1. Акуленко Л.В., Угаров И.В. Медицинская генетика : учебник (под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова). - М. : ГЭОТАР-Медиа. 2012. 208 с.
<http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970418321.html>

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД...(98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 23 из 58

<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=Geotar:Geotar-ISBN9785970418321&theme=FEFU>

2. Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко Н.А. и др. Медицинская генетика : учебник для медицинских училищ и колледжей (под ред. Н.П. Бочкова). - М. : ГЭОТАР-Медиа. 2012. 224 с.

<http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970413333.html>

<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=Geotar:Geotar-ISBN9785970413333&theme=FEFU>

3. Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко Н.А. и др. Медицинская генетика : учебник (под ред. Н. П. Бочкова). - М. : ГЭОТАР-Медиа. 2014. 224 с.

<http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html>

<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=Geotar:Geotar-ISBN9785970429860&theme=FEFU>

4. Верещагина В. А. Основы общей цитологии : учебное пособие для вузов. - М.: Академия. 2007, 2009. 172 с.

<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:255361&theme=FEFU>

<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:290938&theme=FEFU>

5. Гайнутдинов И.К., Юровская Э.Д. Медицинская генетика : учебник. - М.: Дашков и К`. 2008. 335 с.

<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:264743&theme=FEFU>

Гайнутдинов И.К., Юровская Э.Д. Медицинская генетика : учебник. - М.: Дашков и К`. 2015. 335 с.

<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:786411&theme=FEFU>

6. Клетки / [Майкл Кэперон, Мэтт Чэпмен, Бенджамин Льюин и др.] ; ред. : Б. Льюин [и др.]; пер. с англ. И. В. Филипповича. Москва : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2011. 951 с.

<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:668066&theme=FEFU>

7. Ченцов Ю.С. Введение в клеточную биологию: учебник для вузов по биологическим специальностям. Изд. 4-е., перераб. и доп., стер., перепеч.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД...(98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 24 из 58

с изд. 2005 г. - М.: Альянс. 2015. 494 с.

<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:776847&theme=FEFU>

Дополнительная литература

(печатные и электронные издания)

1. Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозов С.А. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей : учебное пособие для вузов (под ред. Асанова А.Ю.) - М.: Академия. 2003. 216 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:4805&theme=FEFU>
2. Белоусов Л.В. Основы общей эмбриологии: учебник для вузов. - М.: Изд-во Московского ун-та; «Наука». 2005. 368 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:237451&theme=FEFU>
3. Браун Т.А. Геномы. М.-Ижевск: Институт компьютерных исследований, 2011. – 944 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:660961&theme=FEFU>
4. Гилева Э.А. Хромосомная изменчивость и эволюция. - М.: Наука, 1990. 141 с. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:30116&theme=FEFU>
5. Голиченков В.А., Иванов Е.А., Лучинская Н.Н. и др. Практикум по эмбриологии: учебное пособие для университетов по биологическим специальностям (под ред. В. А. Голиченкова и М. Л. Семеновой) - М.: «Академия». 2004. 205 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:7482&theme=FEFU>
6. Голиченков В.А., Иванов Е.А., Никерясова Е.Н. Эмбриология: учебник для университетов по биологическим специальностям. - М.: «Академия». 2004, 2006. 220 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:250421&theme=FEFU>
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:8113&theme=FEFU>

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД...(98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 25 из 58

7. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск: Сиб. Универ. Изд-во, 2006.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:349217&theme=FEFU>
8. Жуковский П.М. Культурные растения и их сородичи. Систематика, география, цитогенетика, иммунитет, экология, происхождение, использование. Изд. 3-е, перераб. и доп. – Л.: Колос. 1971. 751 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:81042&theme=FEFU>
9. Жуковский П.М. Культурные растения и их сородичи. Систематика, география, цитогенетика, иммунитет, экология, происхождение, использование. Изд. 2-е, перераб. и доп. – Л.: Колос. 1964. 791 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:92180&theme=FEFU>
10. Заварзин А.А., Харазова А.Д., Молитвин М.Н. Биология клетки: общая цитология. - С-Пб.: изд-во СПбГУ, 1992. 320 с.
11. Захаров А.Ф. и др. Хромосомы человека. Атлас. - М.: Медицина. 1982.
12. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В. и др. Общая и медицинская генетика: лекции и задачи. 2-е изд. – Ростов-на-Дону : Феникс. 2002. 320 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:1527&theme=FEFU>
13. Клаг У., Каммингс М. Основы генетики. М.: Техносфера. 2007.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:250613&theme=FEFU>
14. Корочкин Л.И. Биология индивидуального развития (генетический аспект): учебник. - М.: Изд-во Московского ун-та. 2002. 263 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:275&theme=FEFU>
15. Лильин Е.Т., Богомазов Е.А., Гофман-Кадошников П.Б. Медицинская генетика для врачей. – М.: Медицина. 1983. 144 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:47974&theme=FEFU>
16. Льюин Б. Гены. М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2012. 896 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:54059&theme=FEFU>
17. Макконки Э. Геном человека. 2008. М.: Техносфера.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 26 из 58

18. Орлов В.Н., Булатова Н.Ш. Сравнительная цитогенетика и кариосистематика млекопитающих. Академия наук СССР, Институт эволюционной морфологии и экологии животных. – М.: Наука. 1983. 406 с. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:48786&theme=FEFU>
19. Примроуз С., Тваймен Р. Геномика, роль в медицине. 2008. М.: БИНОМ. Лаборатория знаний. 277с. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:259900&theme=FEFU>
20. Прокофьева-Бельговская А. А.: портрет на фоне хромосом / [сост. : Ю. Ф. Богданов, Н. А. Ляпунова, Ю. А. Ревазова] ; отв. ред. : Н. А. Ляпунова, Ю. Ф. Богданов. 2005. М.: Научный мир, 317 с. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:271366&theme=FEFU>
21. Разин С.В., Быстрицкий А.А. Хроматин: упакованный геном. - М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2009. - 176 с. <http://window.edu.ru/resource/331/65331>
22. Смирнов В.Г. Цитогенетика : учебник для вузов (под ред. С.Г. Инге-Вечтомова). - М.: Высшая школа. 1991. 247 с. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:36362&theme=FEFU>
23. Суонсон К., Мерц Т., Янг У. Цитогенетика : учебник (пер. с англ. С. Я. Бронина). – М.: Мир. 1969. 280 с. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:71097&theme=FEFU>
24. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: В 3-х т. 1990. М.: Мир. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:25894&theme=FEFU>
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:28245&theme=FEFU>
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:28244&theme=FEFU>
25. Цитология и генетика мейоза // Сборник под ред. В.В. Хвостовой и Ю.Ф. Богданова. - М.: Наука. 1975. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:117590&theme=FEFU>
26. Цитология с основами молекулярной биологии : учебное пособие для сельскохозяйственных вузов /Л. Л. Абрамова, Т. Я. Вишневская, Ю. М.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД...(98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 27 из 58

Маховых [и др.] ; Оренбургский государственный аграрный университет.
Оренбург : Изд-во Оренбургского аграрного университета, 2007. 177 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:267175&theme=FEFU>

27. Шевченко В.А., Топорнина Н.А., Стволинская Н.С. Генетика человека :
учебник для вузов - М.: Владос. 2004. 239 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:417018&theme=FEFU>

28. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика : учебное
пособие для медицинских вузов. – М.: Академия. 2003. 253 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:4726&theme=FEFU>

29. Anisimov A.P. Endopolyploidy...// Cell Biol. Intern., 2005, № 29. P. 993-1004.

30. Darzynkiewicz Z. (ed.). Methods in Cell Biology. Vol.63: Cytometry, Part A -
Academic Press, 2001. 650 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:102367&theme=FEFU>

31. Darzynkiewicz Z. (ed.). Methods in Cell Biology. Vol.64: Cytometry, Part B -
Academic Press, 2001. 614 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:102368&theme=FEFU>

32. G.B. Schaefer, J.N. Thompson. Medical genetics : An integrated approach. -
New York Chicago, Illinois San Francisco, California : McGraw-Hill
Education. 2014. 374 p.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:823545&theme=FEFU>

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. <http://molbiol.ru/> - Электронный ресурс по молекулярной биологии;
2. <http://humbio.ru/humbio/cytology/00000d33.htm> - База знаний по биологии человека. Биология клетки;
3. <http://biology-of-cell.narod.ru/> - Электронный ресурс по Биологии клетки;

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 28 из 58

4. http://webembryo.narod.ru/cel_biol.htm - Электронный ресурс по клеточной биологии.
5. <http://molbiol.ru/> - электронный ресурс по молекулярной биологии;
6. <http://elibrary.ru/> - научная электронная библиотека;
7. <http://window.edu.ru/resource/881/74881> - Кабаян Н.В., Кабаян О.С. Биология клетки. Модуль 1 дисциплины "Общая биология". - Майкоп: Изд-во Адыгейского госуниверситета, 2011. - 50 с.
8. <http://window.edu.ru/resource/457/59457> - Машкина О.С., Лавлинский А.В. Цитологическое изучение растительных и животных клеток: Учебное пособие по курсу "Цитология". - Воронеж: Изд-во ВГУ, 2005. - 79 с.
9. <http://window.edu.ru/resource/331/65331> - Разин С.В., Быстрицкий А.А. Хроматин: упакованный геном. - М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2009. - 176 с.
10. <http://www.biologie.uni-hamburg.de/b-online/e04/04.htm> - Растительные клетки и ткани. Сборник статей по цитологии и гистологии растений. Иллюстрации и микрофотографии различных тканей и процессов.
11. <http://www.cytochemistry.net/Cell-biology/> - Цитология: клеточные органеллы.
12. <http://medicalgenetic.narod.ru/indexOOO.html> - Протопопов А.А., Королева И.В., Ренсков А.А. Медицинская генетика.

Перечень информационных технологий и программного обеспечения

1. Научная электронная библиотека eLIBRARY.
2. Электронно-библиотечная система издательства «Лань».
3. Электронная библиотека "Консультант студента".

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 29 из 58

4. Информационная система доступа к образовательным ресурсам "ЕДИНОЕ ОКНО".
5. Доступ к электронному заказу книг в библиотеке ДВФУ.

VI. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Залогом успешного освоения дисциплины "Цитогенетика с основами медицинской генетики" является посещение студентом лекций и лабораторных работ в сочетании с активной самостоятельной работой.

Посещение лекций и их тщательное конспектирование становится оптимальной формой усвоения теоретического материала. Лекции проходят в режиме компьютерной презентации, содержащей основные положения и принципиальные схемы. Студенты имеют свободный доступ к презентации и могут использовать ее в качестве учебного пособия для самостоятельной работы и подготовки к экзамену, однако во время лекции преподаватель подробно разъясняет презентуемый материал, поэтому для эффективного освоения дисциплины не следует пренебрегать личным посещением лекционных занятий. Рекомендуется конспектировать излагаемый лектором материал, а некоторые темы требуют тщательной зарисовки. В частности, темы «Генетическая рекомбинация» и «Хромосомные перестройки» трудно воспринимаются тяжело без прорисовывания схем различных типов кроссинговера и поведения абберрантных хромосом в мейозе.

Лабораторный практикум по «Цитогенетике с основами медицинской генетики» является органическим дополнением лекционного курса по данной дисциплине. Во время лабораторных работ студенты осваивают методы приготовления и окрашивания препаратов метафазных хромосом, приобретают навыки хромосомного анализа. На занятия необходимо надевать халат и перчатки, поскольку практикум подразумевает работу с лабораторными животными и химическими реактивами.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 30 из 58

Манипуляции с агрессивными химреактивами (кислоты, щелочи, ксилол и т.д.) должны производиться с использованием вытяжного шкафа. Несмотря на то, что во время выполнения работы в группе обучающихся неизбежно возникает эффект разделения труда, каждому студенту рекомендуется лично поучаствовать во всех этапах лабораторного процесса. В остальном студентам следует чётко соблюдать инструкции преподавателя, которые даются прямо на месте.

Завершающей процедурой в каждой лабораторной работе 1-го раздела является фотографирование препаратов хромосом с помощью светового микроскопа. По результатам цикла лабораторных работ студент сдает отчет (см. Приложение 1).

Во время семинаров-коллоквиумов по 2-му разделу студенты осваивают теоретические вопросы медицинской генетики, раскрывая отдельные темы в индивидуальных устных ответах и обсуждая их в коллективной дискуссии.

Самостоятельная работа студента включает **написание реферата** по какому-либо частному вопросу в рамках темы «Структурно-функциональная организация генома» (Раздел 1). Реферат пишется в вольной форме с использованием не менее 5 литературных источников, которые студент самостоятельно разыскивает с помощью стандартных систем поиска научной информации. Кроме того, в программу самостоятельной работы входит внеурочная работа с коллекцией микрофотографий мутантных кариотипов человека для закрепления знаний, полученных в ходе выполнения лабораторных работ №№ 5-6, и для подготовки к контрольному решению **диагностической задачи** (*задача репродуктивного уровня*). Обучающийся должен обнаружить и определить хромосомную или геномную аномалию человека на предложенной фотографии.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 31 из 58

Из оценок за выполнение всех вышеуказанных видов учебной деятельности складывается текущий контроль. Промежуточный контроль осуществляется путем устного собеседования во время экзамена.

Использование основной и дополнительной литературы не регламентировано – оно определяется возможностями и потребностями обучающегося, его дополнительным интересом, выходящим за рамки предлагаемого объёма знаний.

VII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

1. Лекционная аудитория с доской и мультимедийным обеспечением.
2. Лаборатория, оснащенная комплектом световых микроскопов типа PrimoStar (Zeiss), центрифугой с бакет-ротором и регулируемой температурой типа Eppendorf , холодильником, термостатом и вытяжным шкафом.
3. Набор микродозаторов.
4. Набор стеклянной посуды и лабораторного пластика.
4. Предметные и покровные стекла.
5. Химические реактивы (колхицин, хлорид калия, этанол, ледяная уксусная кислота, соляная кислота, гидроксид бария, нитрат серебра, краситель Романовского-Гимзы и др.).
6. Компьютеры со свободным доступом к системам поиска научной литературы.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД...(98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 32 из 58

Приложение 1



МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
 Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
 высшего образования
 «Дальневосточный федеральный университет»
 (ДФУ)

ШКОЛА ЕСТЕСТВЕННЫХ НАУК

УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

по дисциплине «Цитогенетика с основами медицинской генетики»

Направление подготовки 060301 «Биология»
 Профиль «Молекулярно-клеточные системы и биотехнологии»
 Форма подготовки очная

Владивосток
2017

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 33 из 58

Самостоятельная работа включает:

- 1) библиотечную или домашнюю работу с учебной литературой и конспектом лекций;
- 2) поиск специальной научной литературы с использованием основных технических средств поиска научной информации;
- 3) написание реферата по одному из предложенных вопросов темы «Структурно-функциональная организация генома» 1-го раздела «Цитогенетика»;
- 4) составление отчета по результатам цикла лабораторных работ и его оформление в виде письменной работы;
- 5) работа с микрофотографиями мутантных кариотипов человека для решения диагностической задачи (задача репродуктивного уровня).

Текущий контроль результатов самостоятельной работы осуществляется путем проставления оценок за выполнение лабораторных работ (оценивается активность студента во время занятий и отчет), написание реферата и решение диагностической задачи. Промежуточная аттестация подразумевает устное контрольное собеседование, по результатам которого ставится экзаменационная оценка.

Порядок самостоятельной работы студента с учебной литературой и конспектом лекций жестко не регламентирован. На подготовку к экзамену по учебному плану отводится 36 часов, из которых большую часть рекомендуется равномерно распределить по всему семестру. Остальные виды самостоятельной работы выполняются по плану-графику, приведенному ниже.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 34 из 58

План-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине

№ п/п	Дата/сроки выполнения	Вид самостоятельной работы	Примерные нормы времени на выполнение	Форма контроля
7 семестр				
1	1-2 недели	Работа с учебной литературой и конспектом лекций (Раздел 1, Темы 1-3)	0,5 час	УО-1, ответ на экзамене
2	3-5 недели	Подготовка отчета по лабораторным работам (Раздел 1, цикл из трех работ, №№ 1-3)	3 часа	ПР-6, оценка за отчет
3	6 неделя	Работа с учебной литературой и конспектом лекций (Раздел 1, Тема 4)	0,5 час	УО-1, ответ на экзамене
		Подготовка отчета лабораторной работе (Раздел 1, работа № 4)	1,5 часа	ПР-6, оценка за отчет
4	7-8 недели	Работа с научной литературой, подготовка реферата (Раздел 1)	6 часов	ПР-4, оценка за реферат
5	9 неделя	Работа с учебной литературой и конспектом лекций (Раздел 1, Темы 5-6)	0,5 часов	УО-1, ответ на экзамене
6	10-11 недели	Работа с учебной литературой и конспектом лекций (Раздел 2, Темы 7-10)	0,5 час	УО-1, ответ на экзамене
7	12-13 недели	Работа с учебной литературой и конспектом лекций	0,5 час	УО-1, ответ на экзамене

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ				
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»				
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 35 из 58	
		(Раздел 2, Темы 11-15) Работа с микрофотографиями кариотипов больных наследственными заболеваниями	1 час	ПР-13, оценка за решение диагностической задачи
8	14-18 неделя	Подготовка к семинарам- коллоквиумам (Раздел 2)	4 часа	УО-2, ответ на семинаре
9	Сессия	Подготовка к экзамену	36 часов	УО-1 Экзаменационная оценка

Методические указания по работе с литературой

1. Работа с учебной литературой предполагает самостоятельное изучение источников, рекомендованных в настоящей рабочей программе учебной дисциплины. Рекомендованные издания имеются в наличии в библиотеке ДВФУ и/или на кафедре клеточной биологии и генетики. Список литературы можно дополнять, используя электронный каталог библиотеки ДВФУ. Не стесняйтесь обращаться за помощью к сотрудникам библиотеки и кафедры!

2. Работа с научной литературой производится с использованием основных технических средств поиска научной информации. Для поиска статей можно использовать стандартный электронный ресурс Google, а также специальные электронные базы данных:

13. **eLIBRARY:** <http://elibrary.ru/> - российская научная электронная библиотека, интегрированная с Российским индексом научного цитирования (РИНЦ). Содержит более 21 млн. статей. Помимо

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД...(98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 36 из 58

платного доступа и доступа по подписке для организаций, бесплатно доступны статьи из более чем 2000 журналов с открытым доступом.

14. HighWire Free Online Full-text Articles:

<http://www.highwire.org/lists/freeart.dtl> - электронная библиотека научных журналов. Около 700 000 полнотекстовых статей. Свободный доступ.

15. BioMed-central: <http://www.biomedcentral.com/browse/biology/> -

электронная библиотека с платным доступом по подписке для организаций, содержащая журналы по разным разделам биологии. Архивы разной глубины. Полные тексты статей.

16. PubMed-central: <http://www.pubmedcentral.nih.gov/> - электронная

библиотека с платным доступом или доступом по подписке для организаций, содержащая полнотекстовые статьи по биологии и медицине.

17. Springerlink: <http://springerlink.metapress.com/> - библиотека

электронных научных журналов издательств Springer и Kluwer. Из 2500 журналов для полного доступа открыты несколько сотен названий. Платный доступ или доступ по подписке для организаций.

18. Web of Science: <http://apps/isiknowledge.com/> - библиографическая

база данных и база данных научного цитирования, охватывающая более 6000 журналов в области естественных наук. Обновляется каждую неделю. Платный доступ или доступ по подписке для организаций.

19. Scopus: <http://www.scopus.com/> - библиографическая база данных и

база данных научного цитирования, охватывающая 18 000 научных изданий в области естественных, медицинских, технических и гуманитарных наук. Платный доступ или доступ по подписке для организаций.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 37 из 58

Методические указания по написанию реферата и подготовке доклада

Для написания реферата по разделу 1 «Цитогенетика» студенту предлагаются темы, раскрывающие проблему структурно-функциональной организации генома:

1. Мобильные генетические элементы прокариот
2. CRISPS-Cas система прокариот
3. ДНК-транспозоны и ретроэлементы эукариот
4. Тандемные повторы эукариот: классификация и биологическая роль
5. Организация и биологическое значение теломерной ДНК
6. Проблема некодирующей ДНК: факты и гипотезы
7. Эволюция эукариотического генома и парадокс С
8. Эволюция блочной организации эукариотической хромосомы
9. Архитектоника интерфазного ядра и экспрессия генов
10. Метилирование ДНК и экспрессия генов
11. Ковалентные модификации гистонов и экспрессия генов
12. Ядерный матрикс и его роль в структурно-функциональной организации хроматина

После выбора темы следует обозначить для себя основные ключевые слова и понятия, и использовать их для самостоятельного поиска литературы с помощью основных технических средств поиска научной информации (см. Методические указания по работе с литературой).

Из всего объема найденной информации следует отобрать около 5 наиболее значимых работ. Предпочтение следует отдать научным обзорным статьям последних лет.

Во время прочтения отобранных статей следует сразу выделять наиболее важную, на взгляд студента, информацию. Не приветствуется дословное копирование целых фрагментов статей: важно попытаться самостоятельно синтезировать научный текст путем сопоставления информации, полученной из разных источников. Если в разных статьях

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 38 из 58

встречается похожая информация, следует объединить эти фрагменты в единый абзац собственного текста, упомянув все литературные источники, на базе которых осуществлялся синтез.

Основным критерием оценки реферата является достаточное раскрытие темы, связность и грамотная структурированность текста, логичная последовательность изложения, наличие современных данных. Объем реферата не имеет принципиального значения – он зависит от специфики рассматриваемого вопроса и может варьировать от 5 до 15 страниц.

Реферат обязательно должен содержать список литературы, который оформляется однотипно согласно правилам любого научного издания.

Доклад следует планировать на 15-20 минут. Доклад должен сопровождаться компьютерной презентацией в удобной для докладчика форме.

Методические указания по оформлению отчета за выполнение цикла лабораторных работ №№ 1-3

«Анализ кариома и построение кариограммы мышцы/хомяка»

Отчет завершает цикл лабораторных работ № 1 «Получение препаратов метафазных хромосом», № 2 «Окрашивание хромосом» и № 3 «Анализ и описание кариотипа». Последняя работа заканчивается на этапе фотографирования метафазных хромосом, окрашенных разными методами, с помощью камеры высокого разрешения на базе светового микроскопа. В рамках самостоятельной работы учащийся обрабатывает полученные компьютерные изображения (визуальный анализ и морфометрия хромосом в программе AxioVision Rel. 4.6, вырезание отдельных хромосом из метафазной пластинки с помощью программы Adobe PhotoShop), составляет пары гомологичных хромосом и формирует кариограмму. Эти этапы упоминаются в описании Занятия № 3 (см. раздел II аннотации «Структура и

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 39 из 58

содержание практической части курса»), но ввиду нехватки времени выполняются студентом во внеурочные часы.

Теоретическая часть отчета включает самостоятельную работу с научной литературой, посвященной анализу кариома мыши в сравнительном и эволюционном аспекте (сравнение с кариомами других грызунов и поиск закономерностей в микроэволюции внутри этой группы млекопитающих).

Письменный отчет оформляется в виде научной статьи типа краткого сообщения. Работа должна включать традиционные для научной статьи главы: «Введение», «Материалы и методы», «Результаты и обсуждение», «Заключение», «Список литературы». Во введении формулируется цель работы, дается ее обоснование, приводится краткий обзор литературы по проблеме (поиск литературы студенты осуществляют самостоятельно с помощью стандартных технических средств поиска научной информации). В главе «Материалы и методы» студент описывает методы, освоенные им во время лабораторного практикума. В главе «Результаты и обсуждение» приводятся фотографии метафазных пластинок, окрашенных разными способами, и построенная студентом кариограмма, дается описание полученных результатов, производится их сопоставление с литературными данными. В главе «Заключение» формулируются выводы. «Список литературы» включает все источники, упоминаемые в работе в главах «Введение» и «Результаты и обсуждение».

Методические указания по оформлению отчета

за лабораторную работу № 4

«Морфология и поведение хромосом в мейозе»

Отчет по данной работе меньше предыдущего и выполняется в виде серии качественных рисунков хромосом на разных стадиях профазы первого деления мейоза (лептотены, зиготены, пахитены и диплотены), метафазы и анафазы I и II. К оригинальным рисункам прикладываются фотографии,

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД...(98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 40 из 58

полученные студентом с помощью камеры высокого разрешения на базе светового микроскопа AxioImagerA1 (Zeiss) с препаратов собственного изготовления. К рисункам и фотографиям приводится теоретическое описание процессов, протекающих на каждой стадии.

Методические указания по решению диагностической задачи

Задание направлено на формирование навыка клинической диагностики геномных и хромосомных аномалий человека. Студенту предлагается определить болезнь по микрофотографии кариотипа пациента.

Для успешного решения задачи студент должен в достаточной степени владеть теоретическим материалом по темам 5 «Хромосомные перестройки» и 6 «Геномные мутации» раздела 1, а также по теме 12 «Хромосомные болезни» раздела 2. Кроме того, обязательными являются присутствие студента на практических занятиях №№ 5-6 и самостоятельная работа с коллекцией микрофотографий для закрепления материала. Для подготовки к контрольному решению задачи студенту также рекомендуется использовать любой медицинский атлас человеческих хромосом (например, имеющийся на кафедре экземпляр атласа: Захаров А.Ф. и др. Хромосомы человека. Атлас. - М.: Медицина. 1982).

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 41 из 58

Приложение 2



МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет»
(ДВФУ)

ШКОЛА ЕСТЕСТВЕННЫХ НАУК

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
по дисциплине «Цитогенетика с основами медицинской генетики»

Направление подготовки 060301 «Биология»
Профиль «Молекулярно-клеточные системы и биотехнологии»
Форма подготовки очная

Владивосток
2017

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 42 из 58

ПАСПОРТ ФОС

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
ОПК-5 способность применять знание принципов клеточной организации биологических объектов, биофизических и биохимических основ, мембранных процессов и молекулярных механизмов жизнедеятельности	Знает	принципы структурной организации и молекулярные механизмы функционирования, воспроизведения, изменчивости и эволюции клеточных структур, являющихся материальными носителями наследственной информации
	Умеет	применять полученные знания и навыки для решения теоретических, методологических, научно-практических, практических и педагогических задач в области биологии и медицины
	Владеет	системным видением проблем наследственности и изменчивости, способностью творчески решать теоретические, методологические, научно-практические, практические и педагогические задачи в области биологии и медицины
ОПК-12 способность использовать знание основ и принципов биоэтики в профессиональной и социальной деятельности	Знает	<ul style="list-style-type: none"> - цитологические основы наследственности и изменчивости, причины и проявления наследственных заболеваний человека - принципы диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний человека - этические и социальные проблемы генетики человека и медицинской генетики - правила гуманного обращения с лабораторными животными при выполнении биологических исследований
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> - применить знания по цитогенетике для ведения социальной и профессиональной дискуссии - применить цитогенетические методы в профессиональной сфере, включая область медицинской диагностики - применить знание основ биоэтики в работе с лабораторными животными
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> - глубоким пониманием проблем генетики человека, природы наследственных патологий и методов борьбы с ними - гуманистическим мировоззрением в вопросах генетики человека - способностью применить методы хромосомного анализа в разных областях профессиональной деятельности
ПК-16	Знает	- основные технические средства поиска

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 43 из 58

способность использовать основные технические средства поиска научно-биологической информации, универсальные пакеты прикладных компьютерных программ, создавать базы экспериментальных биологических данных, работать с биологической информацией в глобальных компьютерных сетях		научной информации, электронные библиотеки и базы данных, системы индексирования научных публикаций; - универсальные и специализированные пакеты прикладных компьютерных программ обработки изображений
	Умеет	- использовать основные технические средства поиска научной информации, самостоятельно искать и анализировать научную литературу - использовать универсальные и специализированные пакеты прикладных компьютерных программ для цитогенетических исследований
	Владеет	- современными методами поиска научной информации - компьютерными методами анализа микроскопических изображений

№ п/п	Контролируемые модули/ разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций		Оценочные средства – наименование	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
1	РАЗДЕЛ 1 Лекции, темы 1-3 1-2 недели Практические занятия №№ 1-3 Защита рефератов, доклады 7-9 недели	ОПК-5	Знает Умеет Владеет	ПР-4	УО-1, вопр. к экз. №№ 1-9.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает Умеет Владеет		
2	РАЗДЕЛ 1. Лабораторные работы №№ 1-3 3-5 недели	ОПК-5	Знает Умеет Владеет	ПР-6	УО-1, вопр. к экз. №№ 7-8.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает Умеет Владеет		
3	РАЗДЕЛ 1 Лекция, тема 4 Лабораторная работа № 4 6 неделя	ОПК-5	Знает Умеет Владеет	ПР-6	УО-1, вопр. к экз. №№ 10-13.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ					
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»					
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики		Лист 44 из 58	
		ПК-16	Знает Умеет Владеет		
4	РАЗДЕЛ 1 Лекции, темы 5-6 7-8 недели	ОПК-5	Знает Умеет Владеет	-	УО-1, вопр. к экз. №№ 14-20.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
5	РАЗДЕЛ 2 Лекции, темы 7-10 10-11 недели Практическое занятие № 4 11 неделя	ОПК-5	Знает Умеет Владеет	УО-2	УО-1, вопр. к экз. №№ 21-26.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает		
6	РАЗДЕЛ 2 Лекции, темы 11-15 Лабораторные работы №№ 5-6 12-13 недели Практические занятия №№ 5-9 14-18 недели	ОПК-5	Знает Умеет Владеет	ПР-6 ПР-13 УО-2	УО-1, вопр. к экз. №№ 27-30.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает Умеет Владеет		

Шкала оценивания уровня сформированности компетенций

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции		критерии	Показатели
ОПК-5 способность применять знание принципов клеточной организации биологических объектов, биофизических и биохимических основ, мембранных процессов и	Знает (пороговый уровень)	принципы структурной организации и молекулярные механизмы функционирования, воспроизведения, изменчивости и эволюции клеточных структур, являющихся материальными носителями	понимание теоретических основ цитогенетики, умение грамотно изложить и обсудить вопросы, связанные с наследственностью и изменчивостью	Знает: - принципы строения, функционирования, воспроизведения и эволюции геномов, кариомов и отдельных хромосом; - способы и механизмы генетической рекомбинации; - причины, механизмы и

молекулярных механизмов жизнедеятельности		наследственной информации		последствия возникновения генных, хромосомных и геномных мутаций; - о роли наследственности в патологии человека, закономерности передачи наследственных болезней из поколения в поколение. <u>Оценивается средствами УО-1, УО-2 и ПР-4</u>
	Умеет (продвинутый уровень)	применять полученные знания и навыки для решения теоретических, методологических, научно-практических, практических и педагогических задач в области биологии и медицины	качественное выполнение технологических процедур и аналитических заданий в рамках практических заданий	Умеет: - изготавливать хромосомные препараты; - строить кариограммы и проводить хромосомный анализ; - диагностировать ряд наследственных патологий человека. <u>Оценивается средствами ПР-6 и ПР-13.</u>
	Владеет (высокий уровень)	системным видением проблем наследственности и изменчивости, способностью творчески решать теоретические, методологические, научно-практические, практические и педагогические задачи в области биологии и медицины.	- способность анализировать и синтезировать собственные и литературные данные; - умение применять классические методы и адаптировать их к своим задачам; - грамотно интерпретировать результаты; - проявлять творческий подход в решении	Владеет: - глубокими теоретическими знаниями и современными представлениями в области цитогенетики и смежных наук; - практическими навыками и методами цитогенетического анализа для решения широкого круга задач – от систематики до медицинской

			поставленных задач.	диагностики <u>Оценивается</u> средствами УО-1, УО-2, ПР-4, ПР-6 и ПР-13
ОПК-12 способность использовать знание основ и принципов биоэтики в профессиональной и социальной деятельности	знает (пороговый уровень)	- цитологические основы наследственности и изменчивости, причины и проявления наследственных заболеваний человека - принципы диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний человека - этические и социальные проблемы генетики человека и медицинской генетики - правила гуманного обращения с лабораторными животными при выполнении биологических исследований	- понимание законов и методов цитогенетики для объяснения причин наследственных заболеваний, их диагностики, профилактики и лечения - понимание значимости принципов биоэтики в науке и обществе	Знает: - хромосомную теорию наследственности; - структуру и функции хроматина, - законы воспроизведения и механизмы рекомбинации генетической информации - теории мутагенеза, причины и механизмы хромосомных перестроек и других нарушений кариотипа; - методы цитогенетической диагностики; - основы профилактики и лечения наследственных заболеваний; - основы биоэтики, в том числе в вопросах генетики человека <u>Оценивается</u> средствами УО-1, ПР-4 и ПР-6
	умеет (продвинутой)	- применить знания по цитогенетике для ведения социальной и профессиональной дискуссии - применить цитогенетические методы в профессиональной сфере,	- грамотный подход и здоровое отношение к проблемам генетики человека - качественное выполнение технологических процедур и аналитических заданий - гуманное	Умеет: - объяснять объективные биологические причины проявления наследственных заболеваний; - вести дискуссию по этическим и социальным вопросам генетики человека и

		включая область медицинской диагностики - применить знание основ биоэтики в работе с лабораторными животными	обращение с животными в рамках лабораторного практикума.	медицинской генетики; - применять цитогенетические методы, в том числе для диагностики наследственных патологий человека; - применять знания основ и принципов биоэтики при работе с лабораторными животными. <u>Оценивается средствами УО-1, ПР-4, ПР-6 и ПР-13</u>
	владеет (высокий)	- глубоким пониманием проблем генетики человека, природы наследственных патологий и методов борьбы с ними - гуманистически мировоззрением в вопросах генетики человека - способностью применить методы хромосомного анализа в разных областях профессиональной деятельности	- демонстрация системного научного и философского видения проблем генетики человека - творческий и гуманный методологический подход к решению широкого круга практических задач	Владеет: - фундаментальным представлением о механизмах наследственности и изменчивости, пониманием сути наследственных патологий человека; - системным научно-этическим видением проблемы наследственных патологий человека; - методами кариотипирования и хромосомного анализа; - навыками работы с лабораторными животными в соответствии с принципами биоэтики <u>Оценивается средствами УО-1, ПР-4, ПР-6 и ПР-13</u>
ПК-16 способность использовать основные технические средства поиска научно-	знает (пороговый уровень)	- основные технические средства поиска научной информации, электронные библиотеки и	- знание основных технических средств поиска научной информации - понимание принципиальных	Знает: - основной список электронных библиотек и систем поиска научной литературы; - основные

биологической информации, универсальные пакеты прикладных компьютерных программ, создавать базы экспериментальных биологических данных, работать с биологической информацией в глобальных компьютерных сетях		базы данных, системы индексирования научных публикаций; - универсальные и специализированные пакеты прикладных компьютерных программ обработки изображений	возможностей современных программ обработки научных данных	генетические базы данных; - универсальные и специализированные пакеты программ обработки микроскопических изображений. <u>Оценивается средствами УО-1</u>
	умеет (продвинутый)	- использовать основные технические средства поиска научной информации, самостоятельно искать и анализировать научную литературу - использовать универсальные и специализированные пакеты прикладных компьютерных программ для цитогенетических исследований	-использование актуальной литературы, новых обзоров, в том числе, зарубежных, при написании реферата и составлении отчета за лабораторную работу - качественное выполнение практических заданий, связанных с использованием программ обработки микроскопических изображений	Умеет: - самостоятельно найти специализированную литературу по заданной теме с использованием электронных систем поиска научной информации (WoS, Scopus, eLIBRARY HighWire Free Online Full-text Articles BioMed-central PubMed-central Springerlink); - качественно обработать микроскопические изображения хромосом с помощью пакета программ Adobe Photoshop и AxioVision Rel. 4.6. <u>Оценивается средствами ПР-4 и ПР-6</u>
	владеет (высокий)	- современными методами поиска научной информации - компьютерными	-использование актуальной литературы, новых обзоров, в том числе, зарубежных, при написании	Владеет: - навыками работы с электронными системами поиска научной информации (WoS, Scopus, eLIBRARY

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 49 из 58
		методами анализа микроскопических изображений	реферата и составлении отчета за лабораторную работу - качественное выполнение практических заданий, связанных с использованием программ обработки микроскопических изображений HighWire Free Online Full-text Articles BioMed-central PubMed-central Springerlink); - навыками обработки микроскопических изображений хромосом с помощью пакета программ Adobe Photoshop и AxioVision Rel. 4.6. <u>Оценивается средствами ПР-4 и ПР-6</u>

Методические рекомендации, определяющие процедуры оценивания результатов освоения дисциплины

Процедуры оценивания результатов освоения дисциплины производятся с использованием оценочных средств, указанных в паспорте ФОС: УО-1, ПР-4, ПР-6 и ПР-13. Описание процедур оценивания при аттестации (промежуточной и текущей), методические рекомендации к ним, списки вопросов и критерии выставления оценок приведены ниже. Методические рекомендации для подготовки студента к процедуре оценивания приведены в Аннотации в разделе VI «Методические указания по освоению дисциплины», а также в Приложении 1.

Оценочные средства для промежуточной аттестации

В качестве промежуточной аттестации по дисциплине «Цитогенетика и основы медицинской генетики» предусмотрен экзамен.

На экзамене в качестве оценочного средства применяется собеседование (УО-1).

Экзамен принимаются ведущим преподавателем.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 50 из 58

Форма проведения экзамена утверждается на заседании кафедры.

Экзаменационные ведомости преподаватель берет заранее у администратора образовательных программ.

Во время проведения экзамена студент может пользоваться рабочей программой учебной дисциплины. В случае использования студентом средств для списывания, преподаватель имеет право удалить студента с экзамена, а в экзаменационную ведомость поставить неудовлетворительную оценку.

При явке на экзамен студент обязан иметь при себе зачетную книжку, которую он предъявляет преподавателю. Преподаватель заполняет соответствующие графы зачетной книжки: название дисциплины в соответствии с учебным планом, фамилия преподавателя, оценка, дата, подпись, трудоемкость дисциплины.

Для сдачи экзамена в аудиторию одновременно приглашаются 3-4 студента. Выходить из аудитории во время подготовки к ответу без разрешения преподавателя студентам запрещается.

Время, предоставляемое студенту на подготовку к ответу на экзамене, составляет 20 минут. Студент получает два основных вопроса. После этого следует устное собеседование, включающее ответ на основные вопросы, а также возникающие по ходу ответа дополнительные вопросы преподавателя.

По совокупности всех ответов и результатов самостоятельной работы (оценки за реферат, проект и задачу) студенту выставляется экзаменационная оценка. Для промежуточной аттестации установлены оценки – «отлично», «хорошо», «удовлетворительно» и «неудовлетворительно».

При неявке студента на экзамен без уважительной причины в ведомости делается запись «не явился».

Оценки, выставленные преподавателем по итогам экзаменационного собеседования, не подлежат пересмотру. Студент, не согласный с выставленной оценкой, имеет право подать заявление на имя директора

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 51 из 58

Школы. В случае обоснованности поданного заявления директор Школы создает комиссию в составе трех преподавателей соответствующей кафедры. Оценка, полученная студентом во время пересдачи, является окончательной.

Критерии выставления оценки на экзамене

Оценка «5» ставится тогда, когда студент свободно владеет материалом и не допускает ошибок при ответе на вопросы экзаменационного билета, кроме того легко ориентируется в материале изучаемой дисциплины, что отмечается в ответах на дополнительные вопросы.

Оценка «4» ставится тогда, когда студент знает весь изученный материал; но допускает некоторые неточности в ответах на вопросы экзаменационного билета и на дополнительные вопросы, которые задает преподаватель, но при этом может исправить ошибку при задавании ему наводящих вопросов.

Оценка «3» ставится тогда, когда студент испытывает затруднения при ответе на вопросы экзаменационного билета, плохо отвечает на дополнительные вопросы преподавателя.

Оценка «2» ставится тогда, когда студент не владеет материалам изучаемой дисциплины и не отвечает на дополнительные вопросы преподавателя.

Вопросы к экзамену по дисциплине «Цитогенетика с основами медицинской генетики»

1. Предмет, задачи и методы цитогенетики. Основные цитогенетические понятия: геном и генотип, кариом и кариотип, плазмон и плазмотип. Основные этапы развития цитогенетики в изучении цитологических основ наследственности.
2. Часто повторяющиеся последовательности в составе эукариотического генома: макро-, мини- и микросателлитная ДНК. Эволюционные

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 52 из 58

тенденции и биологический смысл накопления избыточной ДНК в геноме эукариот.

3. Умеренно повторяющиеся последовательности в составе эукариотического генома: мультигенные семейства, псевдогены, мобильные генетические элементы. Уникальные последовательности.
4. Эу- и гетерохроматин. Уровни организации (компактизации) хроматина: нуклеосомная фибрилла, нуклеомерная фибрилла, хромонема, хроматида. Хромосомные территории и архитектоника интерфазного ядра.
5. Строение и классификация метафазных хромосом. А-хромосомы и В-хромосомы. Мозаичность генома по GC-составу: изохоры. Блочная организация хромосом и ее эволюция.
6. Строение и функции центромеров. Классификация хромосом по типу центромера. Изохромосомы как результат неправильного деления центромера. Нецентромеры.
7. Методы получения препаратов метафазных хромосом: прямой и непрямой методы. Рутинное окрашивание хромосом и его возможности.
8. Методы дифференциального окрашивания хромосом и их возможности: Q-окрашивание, G-окрашивание, R-окрашивание, C-окрашивание, NOR-окрашивание.
9. Принципы и возможности флуоресцентной *in situ* гибридизации. Типы зондов: малокопийные (локус-специфичные) зонды, зонды к центромерным районам, зонды к теломерным районам, зонды на всю хромосому (полный пэйнтинг и многоцветный бэндинг).
10. Основные положения хромосомной теории наследственности. Биологический смысл и способы генетической рекомбинации. Рекомбинация сцепленных и несцепленных генов. Гомологичная и негомологичная рекомбинация генов. Неравный кроссинговер и его последствия.

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 53 из 58

11. Общая характеристика мейоза и мейотического кроссинговера. Периодизация и основные события профазы I мейоза: конъюгация и образование бивалентов; кроссинговер и образование хиазм. Независимое расхождение хромосом в первом делении мейоза. Независимое расхождение хроматид во втором делении мейоза.
12. Виды кроссинговера в зависимости от количества хиазм и от числа вовлеченных хроматид. Анализ частоты рекомбинации при разных видах кроссинговера. Факторы, влияющие на частоту рекомбинации. Сравнение генетических и цитологических карт хромосом.
13. Митотический кроссинговер. Сестринские и несестринские обмены. Мозаичность в проявлении доминантной и рецессивной аллели у гетерозиготных особей. Методы идентификации обменов между сестринскими хроматидами.
14. Причины и механизмы возникновения хромосомных перестроек. Факторы, вызывающие повреждение хромосом. Механизмы репарации разрывов ДНК. Механизмы превращения одностранных разрывов в двухстранные.
15. Полные и неполные обменные перестройки хромосом. Классификация хромосомных перестроек: делеции, дупликации, инверсии, транслокации. Роль хромосомных перестроек в эволюции кариомов.
16. Транслокации. Поведение хромосом с транслокациями в мейозе. Последствия кроссинговера у гетерозигот по транслокациям. Робертсоновские транслокации. Эволюционное значение транслокаций.
17. Инверсии. Классификация инверсий. Поведение хромосом с инверсиями в мейозе. Последствия кроссинговера в инвертированном участке при петлевидной конъюгации. Эволюционное значение инверсий.
18. Дупликации. Классификация дупликаций. Причины возникновения дупликаций. Поведение хромосом с дупликациями в мейозе. Последствия

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД...(98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 54 из 58

кроссинговера у гетерозигот по тандемным и нетандемным дупликациям.

Эволюционное значение дупликаций.

19. Делеции. Причины возникновения делеций и их последствия. Поведение хромосом с делециями в мейозе. Последствия кроссинговера у гетерозигот по делециям.
20. Геномные мутации: политепия, полиплоидия, анеуплоидия. Причины и механизмы возникновения геномных аномалий. Соматическая и генеративная полиплоидия. Последствия геномных мутаций и их эволюционное значение.
21. Содержание, задачи и история развития медицинской генетики. Евгеника и евгеническое движение в России. Значение генетики для медицины.
22. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии: генеалогический, близнецовый, популяционно-статистический, цитогенетический, генетики соматических клеток, биохимический, иммуногенетический, молекулярно-генетический.
23. Геном человека и методы его изучения. Международная программа "Геном человека", ее цели и задачи.
24. Наследственность и патология человека. Гамето-, бласто-, эмбрио-, фетопатии. Врожденные пороки развития. Роль наследственности в патологии.
25. Мутационный процесс у человека. Наследственная изменчивость у человека в зародышевых и соматических клетках на геномном, хромосомном и геномном уровнях. Индуцированный мутагенез в популяциях человека. Генетический мониторинг популяций человека.
26. Популяционная и экологическая генетика человека. Факторы, определяющие генетическую структуру популяций человека. Генетический полиморфизм популяций человека и индивидуальные патологические реакции на факторы среды (экогенетические болезни).

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 55 из 58

27. Генные болезни человека. Типы генных мутаций и их патологические эффекты. Особенности патогенеза генных болезней, разнообразие клинических (фенотипических) проявлений мутаций генов. Гено-, фенкопии болезней. Понятие о нормокопиях.
28. Цитогенетические (хромосомные) варианты болезней человека, их фенотипические эффекты. Хромосомный импринтинг. Патогенез на клеточном, тканевом и органном уровне. Изодисомии. Частота хромосомных болезней и факторы ее определяющие. Болезни с наследственным предрасположением.
29. Принципы лечения и профилактики наследственной патологии. Понятие об этиологическом, патогенетическом и симптоматическом лечении. Генетические основы нормокопирования мутантов. Генотерапия через соматические клетки. Медико-генетическое консультирование.
30. Этические и социальные вопросы генетики человека и медицинской генетики. "Груз" наследственной патологии для семьи и общества. Евгеника. Евтаназия. Искусственное оплодотворение. Врачебная тайна при генетическом прогнозировании.

Оценочные средства для текущей аттестации

По изучаемой дисциплине используются следующие оценочные средства для текущего контроля:

Устный опрос (УО-2)

Реферат (ПР-4)

Лабораторная работа (ПР-6)

Задача репродуктивного уровня (ПР-13)

Устный опрос - наиболее распространенный метод контроля знаний студентов. При устном опросе устанавливается непосредственный контакт между преподавателем и студентами, в процессе которого преподаватель

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 56 из 58

получает широкие возможности для оценки количества и качества усвоения студентами учебного материала. Он является наиболее распространенной и адекватной формой контроля знаний учащихся, включает в себя собеседование (главным образом на экзамене и зачете), коллоквиум, доклад.

Критерии оценки устного ответа:

«5 баллов» выставляется студенту, если он на обсуждаемые вопросы дает правильные ответы, которые отличается глубиной и полнотой раскрытия темы, умеет делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, которые логичны и последовательны.

«4 балла» выставляется студенту, если он на обсуждаемые вопросы дает правильные ответы, которые отличается глубиной и полнотой раскрытия темы, умеет делать выводы и обобщения, однако допускаются одну-две ошибки в ответах.

«3 балла» выставляется студенту, если он на обсуждаемые вопросы дает ответы, которые недостаточно полно его раскрывают, отсутствует логическое построение ответа, допускает несколько ошибок.

«2 балла» выставляется студенту, если он на обсуждаемые вопросы дает ответы, которые показывают, что не владеет материалом темы, не может дать аргументированные ответы, допускаются серьезные ошибки в содержании ответа.

Коллоквиум может служить формой не только проверки, но и повышения знаний студентов. На коллоквиумах могут обсуждаться все или отдельные темы, вопросы изучаемого курса.

Критерии оценки за выступления (доклады) на коллоквиумах те же, что и при устном ответе.

Реферат – продукт самостоятельной работы студента, представляющий краткое изложение в письменном виде или в форме устного доклада

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД... (98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 57 из 58

результатов теоретического анализа научных обзорных статей по теме Модуля 1 «Структурно-функциональная организация эукариотического генома» и Модуля 2 «Основы медицинской генетики». Студент должен раскрыть суть исследуемой проблемы, опираясь на несколько (не менее пяти) литературных источников, обобщить изученный материал и изложить его грамотно, последовательно и логично, сформулировать выводы или заключение.

Лабораторная работа – вид учебной деятельности, в рамках данного курса подразумевающий коллективное освоение методов хромосомного анализа – классического кариотипирования с использованием митотических хромосом (приготовление препаратов метафазных пластинок (работа № 1), их рутинное и дифференциальное окрашивание (работа № 2), анализ кариотипа (работа № 3)) и исследования поведения хромосом в мейозе (работа № 4). Полученные препараты фотографируются с помощью светового микроскопа. Оценка за каждую лабораторную работу определяется активностью студента, тщательностью выполнения технологических процедур, качеством полученных препаратов. Отчет по результатам работы оформляется в виде краткого научного сообщения, требует аналитических, исследовательских навыков и умения ориентироваться в научном информационном пространстве. Отчет выполняется в индивидуальном порядке, оценивается по точности изложения и глубине обсуждения результатов, полученных в ходе выполнения лабораторных работ.

Задача репродуктивного уровня – заключается в обнаружении, определении и описании геномной или хромосомной патологии человека по фотографии микроскопического препарата кариотипа пациента с тем или иным синдромом. Задача направлена на формирование навыка клинической диагностики наследственных заболеваний, позволяет оценить умение

ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ			
Рабочая программа учебной дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики»			
Разработала: доцент Анисимова А.А.	Идентификационный номер: РПУД...(98)-06.03.01-Б1.В.ДВ.12.1-2017	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	Лист 58 из 58

студента анализировать фактический цитогенетический материал с формулированием конкретного диагноза.

Из совокупности оценок, полученных студентом в ходе текущего контроля, складывается его рейтинговая оценка, влияющая на результат промежуточной аттестации по данной дисциплине.