



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ  
ФЕДЕРАЦИИ

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение  
высшего образования

«Дальневосточный федеральный университет»  
(ДФУ)

ШКОЛА ЕСТЕСТВЕННЫХ НАУК

«СОГЛАСОВАНО»

Руководитель ОП

  
(подпись) Зюмченко Н.Е.  
« 10 » 07 2019 г. (Ф.И.О. рук. ОП)

«УТВЕРЖДАЮ»  
Врио заведующего кафедрой  
клеточной биологии и генетики  
  
(подпись) Зюмченко Н.Е.  
« 10 » 07 2019 г. (Ф.И.О. зав. каф.)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«ЦИТОГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

Направление подготовки — 06.03.01 «Биология»

Форма подготовки очная

курс 4 семестр 7  
лекции 18 час.  
практические занятия - 18 час.  
лабораторные работы - нет.  
в том числе с использованием МАО - нет.  
в том числе в электронной форме - нет.  
всего часов аудиторной нагрузки 36 час.  
в том числе с использованием МАО - нет.  
в том числе контролируемая самостоятельная работа - нет.  
в том числе в электронной форме - нет.  
самостоятельная работа - 72 час.  
в том числе на подготовку к экзамену - 54 час.  
курсовая работа / курсовой проект - нет.  
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 № 16 от 10.07.2019 г.

Врио заведующего кафедрой - доцент Н.Е. Зюмченко.  
Составитель: 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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 2 из 55

**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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 3 из 55

## **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 4-го курса 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), практические занятия (18 часов), самостоятельная работа (72 часа, в том числе на подготовку к экзамену 54 часа).

**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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 4 из 55

- 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, 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-7 - способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных	Знает	основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики, протеомики
	Умеет	применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 5 из 55

достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	Владеет	навыками применения базовых представлений об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике в профессиональной деятельности
ОПК-12 - способность использовать знание основ и принципов биоэтики в профессиональной и социальной деятельности	Знает	<ul style="list-style-type: none"> <li>- цитологические основы наследственности и изменчивости, причины и проявления наследственных заболеваний человека</li> <li>- принципы диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний человека</li> <li>- этические и социальные проблемы генетики человека и медицинской генетики</li> <li>- правила гуманного обращения с лабораторными животными при выполнении биологических исследований</li> </ul>
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>- применить знания по цитогенетике для ведения социальной и профессиональной дискуссии</li> <li>- применить цитогенетические методы в профессиональной сфере, включая область медицинской диагностики</li> <li>- применить знание основ биоэтики в работе с лабораторными животными</li> </ul>
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>- глубоким пониманием проблем генетики человека, природы наследственных патологий и методов борьбы с ними</li> <li>- гуманистическим мировоззрением в вопросах генетики человека</li> <li>- способностью применить методы хромосомного анализа в разных областях профессиональной деятельности</li> </ul>
ПК-16 - 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	Знает	<ul style="list-style-type: none"> <li>- основные технические средства поиска научной информации, электронные библиотеки и базы данных, системы индексирования научных публикаций;</li> <li>- универсальные и специализированные пакеты прикладных компьютерных программ обработки изображений</li> </ul>
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>- использовать основные технические средства поиска научной информации, самостоятельно искать и анализировать научную литературу</li> <li>- использовать универсальные и специализированные пакеты прикладных компьютерных программ для цитогенетических исследований</li> </ul>
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>- современными методами поиска научной информации</li> <li>- компьютерными методами анализа микроскопических изображений</li> </ul>

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 6 из 55

## **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.
- 2.2. Умеренно повторяющиеся последовательности: мультигенные семейства, псевдогены, мобильные генетические элементы.
- 2.3. Уникальные последовательности.
- 2.4. Мозаичность генома по GC-составу: изохоры.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 7 из 55

- 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.
- 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.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 8 из 55

- 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.
- 5.10. Поведение хромосом с инверсиями в мейозе: особенности конъюгации и последствия кроссинговера в инвертированном участке.
- 5.11. Роль инверсий в эволюции кариомов.



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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 9 из 55

- 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 получение и использование. Полиплоидные ряды у растений. Использование полиплоидов и анеуплоидов в селекции.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 10 из 55

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.

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

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 11 из 55

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.

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

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 12 из 55

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

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 13 из 55

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 феноегеография (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.

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

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 14 из 55

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.

## **II. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА**

### **Практические занятия (18 часов)**

#### **Раздел 1. ЦИТОГЕНЕТИКА (14ч)**

#### **Занятие № 1. Получение препаратов метафазных хромосом (4 часа)**

Занятие проводится в режиме лабораторной работы.

1. Колхицинирование лабораторных мышей, предварительно зараженных путем подкожного введения дрожжей

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 15 из 55

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

### **Занятие № 2. Окрашивание хромосом (4 часа)**

Занятие проводится в режиме лабораторной работы.

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

### **Занятие № 3. Анализ и описание кариотипа (2 часа)**

Занятие проводится в режиме лабораторной работы.

1. Определение числа хромосом в гаплоидном и диплоидном наборе
2. Измерение индивидуальных хромосом в программе AxioVision Rel 4.6, поиск гомологичных аутосом
3. Характеристика формы и центромерного индекса индивидуальных хромосом, уточнение гомологии аутосом
4. Идентификация YOP-хромосом
5. Идентификация половых хромосом
6. Вырезание индивидуальных хромосом в программе Adobe Photoshop, составление пар гомологичных хромосом.
7. Составление и описание кариограммы

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 16 из 55

## **Занятие № 4. Изучение морфологии и поведения хромосом в мейозе (4 часа)**

Занятие проводится в режиме лабораторной работы.

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)**

### **Занятие № 5. Диагностика хромосомных заболеваний человека (2 часа)**

Занятие проводится по фотографиям препаратов митотических хромосом из коллекции кафедры.

- 4.1. Синдром Вольфа-Хиршхорна (синдром 4p-)
- 4.2. Синдром «кошачьего крика» (моносомия 5p)
- 4.3. Синдром дупликации короткого плеча хромосомы 9 (синдром 9p+)
- 4.4. Синдром Альфи (синдром 9p-)
- 4.5. Синдром Орбели (синдром 13q-)
- 4.6. Синдром трисомии длинного плеча 14-й хромосомы (синдром 14q+)
- 4.7. Синдром кольцевой хромосомы 18
- 4.8. Синдром делеции длинного плеча 18 хромосомы (синдром 18q-)
- 4.9. Синдром делеции длинного плеча 21 хромосомы (синдром 21q-)
- 4.10. Синдром кольцевой хромосомы 22



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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 17 из 55

## **Занятие № 6. Диагностика геномных заболеваний человека (2 часа)**

Занятие проводится по фотографиям препаратов митотических хромосом из коллекции кафедры.

- 6.1. Синдром трисомии хромосомы 8
- 6.2. Синдром трисомии хромосомы 9
- 6.3. Синдром Патау (трисомия хромосомы 13)
- 6.4. Синдром трисомии хромосомы 14
- 6.5. Синдром Эдвардса (трисомия хромосомы 18)
- 6.6. Синдром Дауна (трисомия хромосомы 21)
- 6.7. Синдром Шерешевского-Тернера (моносомия X-хромосомы)
- 6.8. Синдром полисомии X-хромосомы у женщин
- 6.9. Синдром Клайнфельтера (полисомия X-хромосомы у мужчин)
- 6.10. Синдром полисомии Y-хромосомы

### **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;
- требования к представлению и оформлению результатов самостоятельной работы;
- критерии оценки выполнения самостоятельной работы.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 18 из 55

#### IV. КОНТРОЛЬ ДОСТИЖЕНИЯ ЦЕЛЕЙ КУРСА

Для контроля используются следующие оценочные средства:

Устный опрос (УО-1);

Реферат (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 <b>1-2 недели</b>	ОПК-7	Знает	-	УО-1, вопр. к экз. №№ 1-9.
		ОПК-12	Знает		
		ПК-16	Знает		
2	РАЗДЕЛ 1. Практические занятия №№ 1-3 <b>3-5 недели</b>	ОПК-7	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 Практическое занятие № 4 <b>6 неделя</b>	ОПК-7	Знает Умеет Владеет	ПР-6	УО-1, вопр. к экз. №№ 10-13.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает Умеет Владеет		
4	РАЗДЕЛ 1 Лекции, темы 5-6 <b>7-8 недели</b>	ОПК-12	Знает Умеет Владеет	ПР-13	УО-1, вопр. к экз. №№ 14-20.
5	РАЗДЕЛ 1 Самостоятельная работа (подготовка реферата) <b>9-10 недели</b>	ОПК-7	Знает Умеет Владеет	ПР-4	-
		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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 19 из 55

		ПК-16	Знает Умеет Владеет		
6	РАЗДЕЛ 2 Лекции, темы 7-10 <b>11-12 недели</b>	ОПК-7	Знает Умеет Владеет	-	УО-1, вопр. к экз. №№ 21-26.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает		
7	РАЗДЕЛ 2 Лекции, темы 11-15 Практические занятия №№ 5-6 <b>13-14 недели</b>	ОПК-12	Знает Умеет Владеет	ПР-13	УО-1, вопр. к экз. №№ 27-30.
8	РАЗДЕЛ 2 Самостоятельная работа (подготовка реферата) <b>15-16 недели</b>	ОПК-7	Знает Умеет Владеет	ПР-4	-
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает Умеет Владеет		
9	Подготовка к экзамену <b>17-18 недели</b>	ОПК-7	Знает Умеет Владеет	-	УО-1, вопр. к экз. №№ 1-30.
		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.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 20 из 55

## 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>  
<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. 2009. 172 с.  
<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`. 2015. 335 с.  
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:786411&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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 21 из 55

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.  
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.
4. Верещагина В.А. Основы общей цитологии : учебное пособие для вузов. -  
М.: Академия. 2007. 172 с.  
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:255361&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>
6. Гилева Э.А. Хромосомная изменчивость и эволюция. - М.: Наука. 1990.  
141 с. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:30116&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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 22 из 55

7. 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. Семеновы) - М.: «Академия». 2004. 205 с.  
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:7482&theme=FEFU>
8. 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>
9. 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>
10. 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>
11. 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>
12. Заварзин А.А., Харазова А.Д., Молитвин М.Н. Биология клетки: общая цитология. - С-Пб.: изд-во СпбГУ, 1992. 320 с.
13. Захаров А.Ф. и др. Хромосомы человека. Атлас. - М.: Медицина. 1982.
14. 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>
15. Клаг У., Каммингс М. Основы генетики. М.: Техносфера. 2007.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 23 из 55

16. 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>
17. 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>
18. Льюин Б. Гены. М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2012. 896 с.  
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:54059&theme=FEFU>
19. Макконки Э. Геном человека. 2008. М.: Техносфера.
20. 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>
21. Примроуз С., Тваймен Р. Геномика, роль в медицине. 2008. М.: БИНОМ. Лаборатория знаний. 277с.
22. 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.
23. Разин С.В., Быстрицкий А.А. Хроматин: упакованный геном. - М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2009. - 176 с.  
<http://window.edu.ru/resource/331/65331>
24. 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>
25. 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>
26. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: В 3-х т. 1990. М.: Мир.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 24 из 55

27. 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>
28. Цитология с основами молекулярной биологии : учебное пособие для сельскохозяйственных вузов /Л. Л. Абрамова, Т. Я. Вишневецкая, Ю. М. 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>
29. 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>
30. 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>
31. Anisimov A.P. Endopolyploidy...// Cell Biol. Intern., 2005, № 29. P. 993-1004.
32. 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>
33. 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>
34. 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»**



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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 25 из 55

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;
4. [http://webembryo.narod.ru/cel\\_biol.htm](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 государственного университета, 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.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 26 из 55

## **Перечень информационных технологий и программного обеспечения**

1. Научная электронная библиотека eLIBRARY.
2. Электронно-библиотечная система издательства «Лань».
3. Электронная библиотека "Консультант студента".
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 практических занятий 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 прорисовки. В частности, темы «Генетическая рекомбинация» и «Хромосомные перестройки» трудно воспринимаются без прорисовывания схем различных типов кроссинговера и поведения aberrантных хромосом в мейозе.

**Практические занятия** по дисциплине «Цитогенетика с основами медицинской генетики» является органическим дополнением лекционного

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 27 из 55

курса по данной дисциплине. Практические занятия по общей цитогенетике организована в виде коллективных лабораторных работ. Во время лабораторных работ с помощью специализированного оборудования студенты осваивают методы приготовления и окрашивания препаратов митотических и мейотических хромосом, приобретают навыки кариотипирования и хромосомного анализа. На лабораторные занятия необходимо надевать халат и перчатки, поскольку практикум подразумевает работу с лабораторными животными и химическими реактивами. При манипуляциях с лабораторными животными (мыши, хомяки, насекомые) учащиеся попутно знакомятся с основами и принципами биоэтики. 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 каждом цикле лабораторных работ (1 цикл – занятия №№ 1-3, второй цикл – занятие № 4) является фотографирование препаратов хромосом с помощью камеры на базе светового микроскопа. По результатам цикла лабораторных работ студенты сдают письменный отчет. Время на оформление отчетов отводится из часов, предусмотренных для самостоятельной работы студента. Методические рекомендации к оформлению отчетов приведены в Приложении 1.

На занятиях по медицинской генетике в качестве материалов используются микрофотографии кариотипов людей с хромосомными и геномными патологиями, изучая которые студент учится диагностировать наиболее распространенные наследственных синдромов.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 28 из 55

Самостоятельная работа студента также предполагает написание двух **рефератов** – по одной из тем к каждому разделу: «Цитогенетика» и «Основы медицинской генетики». Темы рефератов и план их содержания представлены в Приложении 1. Реферат пишется в вольной форме с использованием не менее 5 литературных источников, которые студент самостоятельно разыскивает с помощью стандартных систем поиска научной информации (ссылки на информационные ресурсы даны в разделе V аннотации «Список учебной литературы и информационное обеспечение дисциплины», а также в Приложении 1).

Кроме того, в программу самостоятельного обучения входит внеурочная работа студента с коллекцией микрофотографий мутантных кариотипов человека из коллекции кафедры, что является частью подготовки учащегося к контрольному мероприятию – решению **диагностической задачи**. Студент должен обнаружить и определить хромосомную или геномную мутацию человека на фотографии и связать ее с соответствующим синдромом.

Из оценок за выполнение всех вышеуказанных видов учебной деятельности складывается текущая аттестация. Промежуточная аттестация 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 объема знаний.

## VII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

1. Лекционная аудитория с доской и мультимедийным обеспечением.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 29 из 55

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. Световой микроскоп AxioImager A1, оснащенный камерой высокого разрешения и пакетом программ для обработки изображений (Adobe Photoshop, AxioVision Rel 4.6).
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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 30 из 55

## Приложение 1



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ 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 06.03.01 «Биология»

Форма подготовки очная

Владивосток

2019

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 31 из 55

Самостоятельная работа включает:

- 1) библиотечную или домашнюю работу с учебной литературой и конспектом лекций;
- 2) подготовку отчетов по практическим занятиям, которые проходят в режиме лабораторных работ;
- 2) поиск специальной научной литературы с использованием основных технических средств поиска научной информации;
- 3) написание двух рефератов – по одной из тем к каждому разделу: «Цитогенетика» и «Основы медицинской генетики»;
- 4) работа с микрофотографиями кариотипов из коллекции кафедры для подготовки к контрольному решению диагностической задачи на обнаружение и определение хромосомных и геномных патологий человека.

Текущий контроль результатов самостоятельной работы осуществляется путем проставления оценок за выполнение лабораторных работ (оценивается активность студента и итоговый отчет), написание реферата и решение диагностической задачи. Промежуточная аттестация подразумевает устное контрольное собеседования, 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 54 часа. Остальные виды самостоятельной работы выполняются по плану-графику, приведенному ниже.

### План-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине

№ п/п	Дата/сроки выполнения	Вид самостоятельной работы	Примерные нормы времени на выполнение	Форма контроля
7 семестр				

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 32 из 55
---------------------------------------	---	---	------------------

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 практическим занятиям (цикл из трех занятий, №№ 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 по практическим занятиям (занятие № 4)	1,5 часа	ПР-6, оценка за отчет
4	7-8 недели	Работа с учебной литературой и конспектом лекций (Раздел 1, Темы 5-6)	0,5 час	УО-1, ответ на экзамене
5	9-10 недели	Работа с научной литературой, подготовка реферата по любой теме из Раздела 1	5 часов	ПР-4, оценка за реферат
6	11-12 недели	Работа с учебной литературой и конспектом лекций (Раздел 2, Темы 7-10)	0,5 час	УО-1, ответ на экзамене
7	13-14 недели	Работа с учебной литературой и конспектом лекций (Раздел 2, Темы 11-15)	0,5 час	УО-1, ответ на экзамене
		Работа с микрофотографиями кариотипов больных наследственными заболеваниями	1 час	ПР-13, оценка за решение диагностической задачи



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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 33 из 55

8	15-16 недели	Работа с научной литературой, подготовка реферата по любой теме из Раздела 2	5 часов	ПР-4, оценка за реферат
9	17-18 недели	Подготовка к экзамену	54 часа	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 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.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 34 из 55

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.

### **Методические указания по написанию реферата**

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

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 35 из 55

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

Для написания реферата по разделу 2 «Основы медицинской генетики» студенты выбирают одну из следующих тем:

1. Генетический мониторинг популяций человека и прогнозирование последствий от радиационных и химических загрязнений
2. Факторы, влияющие на генетическую структуру современных популяций человека
3. Гено- и феноеография (А.С. Серебровский).
4. Психогенетика. Гены, определяющие поведение человека
5. Онкогенетика: протоонкогены, онкогены, гены-супрессоры опухолевой прогрессии
6. Онкогенетика: вирусный онкогенез и клональная трансмиссия опухолевых клеток
7. Онкогенетика: митотическая катастрофа, полиплоидия и анеуплоидия при канцергенезе
8. Генетика старения: причины и механизмы прогрессирующего и необратимого сокращения физиологических функций в конце онтогенеза
9. Болезни, связанные с нарушением метилирования ДНК
10. Биологические механизмы наследственной предрасположенности

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 36 из 55

11. Медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика болезней у новорожденных.

12. Профилактика наследственных болезней и генная терапия: этические, социальные и религиозные вопросы.

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 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.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 37 из 55

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

### **«Анализ кариома и построение кариограммы мыши/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 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»

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 38 из 55

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, 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

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 39 из 55

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 40 из 55

## Приложение 2



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ  
ФЕДЕРАЦИИ

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение  
высшего образования

«Дальневосточный федеральный университет»  
(ДФУ)

---

**ШКОЛА ЕСТЕСТВЕННЫХ НАУК**

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

Направление подготовки 06.03.01 «Биология»  
Форма подготовки очная

**Владивосток**  
**2019**



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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 41 из 55

## ПАСПОРТ ФОС

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
ОПК-7 - способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	Знает	основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики, протеомики
	Умеет	применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике
	Владеет	навыками применения базовых представлений об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике в профессиональной деятельности
ОПК-12 - способность использовать знание основ и принципов биоэтики в профессиональной и социальной деятельности	Знает	<ul style="list-style-type: none"> <li>- цитологические основы наследственности и изменчивости, причины и проявления наследственных заболеваний человека</li> <li>- принципы диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний человека</li> <li>- этические и социальные проблемы генетики человека и медицинской генетики</li> <li>- правила гуманного обращения с лабораторными животными при выполнении биологических исследований</li> </ul>
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>- применить знания по цитогенетике для ведения социальной и профессиональной дискуссии</li> <li>- применить цитогенетические методы в профессиональной сфере, включая область медицинской диагностики</li> <li>- применить знание основ биоэтики в работе с лабораторными животными</li> </ul>
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>- глубоким пониманием проблем генетики человека, природы наследственных патологий и методов борьбы с ними</li> <li>- гуманистическим мировоззрением в вопросах генетики человека</li> <li>- способностью применить методы хромосомного анализа в разных областях профессиональной деятельности</li> </ul>
ПК-16 - способность использовать основные технические средства поиска научно-биологической	Знает	<ul style="list-style-type: none"> <li>- основные технические средства поиска научной информации, электронные библиотеки и базы данных, системы индексирования научных публикаций;</li> <li>- универсальные и специализированные пакеты прикладных компьютерных программ обработки</li> </ul>

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 42 из 55

информации, универсальные пакеты прикладных компьютерных программ, создавать базы экспериментальных биологических данных, работать с биологической информацией в глобальных компьютерных сетях	Умеет	изображений - 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 <b>1-2 недели</b>	ОПК-7	Знает	-	УО-1, вопр. к экз. №№ 1-9.
		ОПК-12	Знает		
		ПК-16	Знает		
2	РАЗДЕЛ 1. Практические занятия №№ 1-3 <b>3-5 недели</b>	ОПК-7	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 Практическое занятие № 4 <b>6 неделя</b>	ОПК-7	Знает Умеет Владеет	ПР-6	УО-1, вопр. к экз. №№ 10-13.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает Умеет Владеет		
4	РАЗДЕЛ 1 Лекции, темы 5-6 <b>7-8 недели</b>	ОПК-12	Знает Умеет Владеет	ПР-13	УО-1, вопр. к экз. №№ 14-20.

5	РАЗДЕЛ 1 Самостоятельная работа (подготовка реферата) <b>9-10 недели</b>	ОПК-7	Знает Умеет Владеет	ПР-4	-
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает Умеет Владеет		
6	РАЗДЕЛ 2 Лекции, темы 7-10 <b>11-12 недели</b>	ОПК-7	Знает Умеет Владеет	-	УО-1, вопр. к экз. №№ 21-26.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает		
7	РАЗДЕЛ 2 Лекции, темы 11-15 Практические занятия №№ 5-6 <b>13-14 недели</b>	ОПК-12	Знает Умеет Владеет	ПР-13	УО-1, вопр. к экз. №№ 27-30.
8	РАЗДЕЛ 2 Самостоятельная работа (подготовка реферата) <b>15-16 недели</b>	ОПК-7	Знает Умеет Владеет	ПР-4	-
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	Знает Умеет Владеет		
9	Подготовка к экзамену <b>17-18 недели</b>	ОПК-7	Знает Умеет Владеет	-	УО-1, вопр. к экз. №№ 1-30.
		ОПК-12	Знает Умеет Владеет		
		ПК-16	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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 44 из 55

## Шкала оценивания уровня сформированности компетенций

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции		критерии	Показатели
ОПК-7 способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	знает (пороговый уровень)	основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики, протеомики	знание основных закономерностей и современных достижений генетики и селекции, геномики, протеомики	способность использовать знание основных закономерностей и современных достижений генетики и селекции, геномики, протеомики
	умеет (продвинутый)	применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	умение применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике
	владеет (высокий)	навыками применения базовых представлений об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике в профессиональной деятельности	владение навыками применения базовых представлений об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике в профессиональной деятельности	способность владеть навыками применения базовых представлений об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике в профессиональной деятельности
ОПК-12 способность использовать знание основ и принципов биоэтики в профессиональной и	знает (пороговый уровень)	- цитологические основы наследственности и изменчивости, причины и проявления наследственных заболеваний	- понимание законов и методов цитогенетики для объяснения причин наследственных заболеваний, их	Знает: - хромосомную теорию наследственности; - структуру и функции хроматина, - законы воспроизведения и

социальной деятельности		<p>человека</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- принципы диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний человека</li> <li>- этические и социальные проблемы генетики человека и медицинской генетики</li> <li>- правила гуманного обращения с лабораторными животными при выполнении биологических исследований</li> </ul>	<p>диагностики, профилактики и лечения</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- понимание значимости принципов биоэтики в науке и обществе</li> </ul>	<p>механизмы рекомбинации генетической информации</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- теории мутагенеза, причины и механизмы хромосомных перестроек и других нарушений кариотипа;</li> <li>- методы цитогенетической диагностики;</li> <li>- основы профилактики и лечения наследственных заболеваний;</li> <li>- основы биоэтики, в том числе в вопросах генетики человека</li> </ul> <p><u>Оценивается</u> <u>средствами УО-1,</u> <u>ПР-4 и ПР-6</u></p>
	умеет (продвинутой)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- применить знания по цитогенетике для ведения социальной и профессиональной дискуссии</li> <li>- применить цитогенетические методы в профессиональной сфере, включая область медицинской диагностики</li> <li>- применить знание основ биоэтики в работе с лабораторными животными</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- грамотный подход и здоровое отношение к проблемам генетики человека</li> <li>- качественное выполнение технологических процедур и аналитических заданий</li> <li>- гуманное обращение с животными в рамках лабораторного практикума.</li> </ul>	<p>Умеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- объяснять объективные биологические причины проявления наследственных заболеваний;</li> <li>- вести дискуссию по этическим и социальным вопросам генетики человека и медицинской генетики;</li> <li>- применять цитогенетические методы, в том числе для диагностики наследственных патологий человека;</li> <li>- применять знания основ и принципов биоэтики при работе с лабораторными животными.</li> </ul>

				<u>Оценивается средствами УО-1, ПР-4, ПР-6 и ПР-13</u>
	владеет (высокий)	<p>- глубоким пониманием проблем генетики человека, природы наследственных патологий и методов борьбы с ними</p> <p>- гуманистическим мировоззрением в вопросах генетики человека</p> <p>- способностью применить методы хромосомного анализа в разных областях профессиональной деятельности</p>	<p>- демонстрация системного научного и философского видения проблем генетики человека</p> <p>- творческий и гуманный методологический подход к решению широкого круга практических задач</p>	<p>Владеет:</p> <p>- фундаментальным представлением о механизмах наследственности и изменчивости, пониманием сути наследственных патологий человека;</p> <p>- системным научно-этическим видением проблемы наследственных патологий человека;</p> <p>- методами кариотипирования и хромосомного анализа;</p> <p>- навыками работы с лабораторными животными в соответствии с принципами биоэтики</p> <p><u>Оценивается средствами УО-1, ПР-4, ПР-6 и ПР-13</u></p>
ПК-16 способность использовать основные технические средства поиска научно-биологической информации, универсальные пакеты прикладных компьютерных программ, создавать базы экспериментальных биологических данных, работать с	знает (пороговый уровень)	<p>- основные технические средства поиска научной информации, электронные библиотеки и базы данных, системы индексирования научных публикаций;</p> <p>- универсальные и специализированные пакеты прикладных компьютерных программ обработки</p>	<p>- знание основных технических средств поиска научной информации</p> <p>- понимание принципиальных возможностей современных программ обработки научных данных</p>	<p>Знает:</p> <p>- основной список электронных библиотек и систем поиска научной литературы;</p> <p>- основные генетические базы данных;</p> <p>- универсальные и специализированные пакеты программ обработки микроскопических изображений.</p> <p><u>Оценивается средствами УО-1</u></p>

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

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 48 из 55

			их изображений	<u>Оценивается</u> <u>средствами ПР-4 и</u> <u>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.

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.



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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 49 из 55

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

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 50 из 55

## **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 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 архитектура 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

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 51 из 55

центромерным районам, зонды к теломерным районам, зонды на всю хромосому (полный пэинтинг 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.
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 однонитевых разрывов в двухнитевые.
15. Полные и неполные обменные перестройки хромосом. Классификация хромосомных перестроек: делеции, дупликации, инверсии, транслокации. Роль хромосомных перестроек в эволюции кариомов.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 52 из 55

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 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: политения, 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.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 53 из 55

25. Мутационный процесс у человека. Наследственная изменчивость у человека в зародышевых и соматических клетках на генном, 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).
27. Генные болезни человека. Типы генных мутаций и их патологические эффекты. Особенности патогенеза генных болезней, разнообразие клинических (фенотипических) проявлений мутаций генов. Гено-, фенотипические болезни. 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.

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 54 из 55

## Оценочные средства для текущей аттестации

По изучаемой дисциплине используются следующие оценочные средства для текущего контроля:

Реферат (ПР-4);

Лабораторная работа (ПР-6);

Задача репродуктивного уровня (ПР-13).

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

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.10.01-2019	Контрольный экземпляр находится на кафедре клеточной биологии и генетики	лист 55 из 55

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 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.