



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования

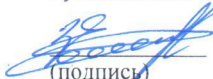
«Дальневосточный федеральный университет»

(ДФУ)

ИНСТИТУТ МИРОВОГО ОКЕАНА (ШКОЛА)

СОГЛАСОВАНО


Руководитель ОП 06.03.01 Биология


(подпись) Зюмченко Н.Е.
(ФИО) 15.12.2021г.



УТВЕРЖДАЮ

И.о. Заведующего кафедрой клеточной биологии и генетики


(подпись) Зюмченко Н.Е.
(ФИО.) 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
Цитогенетика с основами медицинской генетики
Направление подготовки 06.03.01 Биология
Биология
Форма подготовки очная

курс 4 семестр 7

лекции 18 час.

практические занятия 00 час.

лабораторные работы 18 час.

в том числе с использованием МАО лек. 0 /пр. 0 /лаб. 0 час.

всего часов аудиторной нагрузки 36 час.

в том числе с использованием МАО 00 час.

самостоятельная работа 72 час.

в том числе на подготовку к экзамену 36 час.

контрольные работы (количество) не предусмотрены

курсовая работа / курсовой проект не предусмотрены

зачет не предусмотрен

экзамен 7 семестр

Рабочая программа составлена в соответствии в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта по направлению подготовки 06.03.01 **Биология** утвержденного приказом Министерства образования и науки РФ от 07 августа 2020 г.

Рабочая программа обсуждена на заседании кафедры клеточной биологии и генетики протокол № 06 от «15» декабря 2021 г.

И.о. Заведующего кафедрой клеточной биологии и генетики Н.Е. Зюмченко

Составитель: доцент, к.б.н., доцент кафедры клеточной биологии и генетики
А.А. Анисимова

Владивосток

2021

Оборотная сторона титульного листа РПД

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)

III. Рабочая программа пересмотрена на заседании кафедры:

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

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

IV. Рабочая программа пересмотрена на заседании кафедры:

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

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

1. Цели и задачи освоения дисциплины:

Цель: изучение хромосомных основ наследственности и изменчивости организмов, а также ориентация студентов в проблемах медицинской генетики человека.

Задачи:

- 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;
- 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.

Программа дисциплины «Цитогенетика с основами медицинской генетики» составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению «Биология». Спецкурс предназначен студентам 4-го курса и реализуется в рамках учебного цикла Б1.В.ДВ.10.01 – Дисциплины, часть, формируемая участниками образовательных отношений, дисциплины по выбору.

Общая трудоемкость освоения дисциплины составляет 3 зачётные единицы (108 часов). Учебным планом предусмотрены лекции (18 часов), лабораторные работы (18 часов), самостоятельная работа (72 часа, в том числе на подготовку к экзамену 36 часов).

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 профессиональные компетенции (элементы компетенций).

Профессиональные компетенции выпускников и индикаторы их достижения:

Тип задач	Код и наименование профессиональной компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения компетенции
проектный	ПК-7 Способен применять достижения и методы различных областей знания и использовать междисциплинарный подход для решения научных и практических задач	ПК-7.1. Понимает базовые достижения и методы различных областей знания
		ПК-7.2. Использует достижения и методы различных областей знания для решения поставленных задач
		ПК-7.3. Применяет междисциплинарный подход для решения научных и практических задач

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине)
ПК-7.1. Понимает базовые достижения и методы различных областей знания	Знает: как правильно применять достижения и методы различных областей знания для решения научных задач
	Умеет: применять достижения и методы различных областей знания для решения научных задач
	Владеет: навыками применения достижений и методов различных областей знания для решения научных задач
ПК-7.2. Использует достижения и методы различных областей знания для решения поставленных задач	Знает: основные достижения и методы различных областей знания, необходимые для решения конкретных научных и практических задач
	Умеет: применять достижения и методы различных областей знания и использовать междисциплинарный подход для решения собственных научных и практических задач
	Владеет: навыками использования достижений и методов различных областей знания и междисциплинарного подхода для решения собственных научных и практических задач
ПК-7.3. Применяет междисциплинарный подход для решения научных и практических задач	Знает: основы широкого междисциплинарного подхода для решения научных и практических задач
	Умеет: распространить достижения и методы различных областей знания и использовать междисциплинарный подход для решения научных задач на местном, региональном и межрегиональном уровнях
	Владеет: способностью распространить достижения и методы различных областей знания и использовать междисциплинарный подход для решения научных задач на местном, региональном и межрегиональном уровнях

II. Трудоёмкость дисциплины и видов учебных занятий по дисциплине

Общая трудоёмкость дисциплины составляет 3 зачётные единицы (108 академических часов), (1 зачетная единица соответствует 36 академическим часам).

Видами учебных занятий и работы обучающегося по дисциплине являются:

Обозначение	Виды учебных занятий и работы обучающегося
Лек	Лекции
Лаб	Лабораторные работы
СР:	Самостоятельная работа обучающегося в период теоретического обучения
в том числе контроль	Самостоятельная работа обучающегося и контактная работа обучающегося с преподавателем в период промежуточной аттестации

Структура дисциплины:

Форма обучения – очная.

№	Наименование раздела дисциплины	С е м е с т р	Количество часов по видам учебных занятий и работы обучающегося						Формы промежуточной аттестации
			Лек	Лаб	Пр	ОК	СР	Конт роль	
1	Тема № 1 Введение в цитогенетику: предмет, задачи и основные понятия	7	2	4	-	-	36	36	УО-1, ПР-4, ПР-6, ПР-13
2	Тема № 2 Первичная структура эукариотического генома: характеристика нуклеотидных последовательностей		2						
3	Тема № 3 Третичная структура генома: структурно-функциональная организация интерфазного хроматина и митотических хромосом. Методы кариотипирования		4	4					
4	Тема № 4 Генетическая рекомбинация		2	6					
5	Тема № 5 Хромосомные перестройки		3						
6	Тема № 6 Геномные мутации		1						
7	Тема № 7 Основы медицинской генетики		4	4					
Итого:			18	18			36	36	

III. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Лекции (18 часов)

Тема 1. Введение в цитогенетику: предмет, задачи и основные понятия (2 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: характеристика нуклеотидных последовательностей (2 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: экзоны и интроны
- 2.4. Мозаичность генома по GC-составу: изохоры.
- 2.5. Эволюционные тенденции и биологический смысл накопления избыточной ДНК в геноме эукариот.

Тема 3. Третичная структура генома: структурно-функциональная организация интерфазного хроматина и митотических хромосом.

Методы кариотипирования (4 ч)

- 3.1. Эу- и гетерохроматин: нуклеосомная фибрилла, нуклеомерная фибрилла, хромонема, хроматида, гистоновый код, проблема петлевых доменов, основные белки ядерного матрикса, хромосомные территории.
- 3.2. Блочная организация митотических хромосом: Kt-, C-, Q-, G-, R-, Ag(NOR)-, RBA-блоки, строение и функции центромеров и теломеров и их специфические варианты, эволюция блочной организации хромосом, гомология, гомеология и синтения.
- 3.4. Основы кариотипирования и хромосомного анализа: понятие кариограммы и идиограммы, классификация хромосом по положению центромера, принципы расположения хромосом в кариограмме, методы получения препаратов метафазных хромосом, методы рутинного и дифференциального окрашивания хромосом, флуоресцентная *in situ* гибридизация (FISH), примеры идентификации геномных, хромосомных и точечных (генных) мутаций.

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.
- 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.
- 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.

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

Тема 7. Основы медицинской генетики (4 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. Методы исследования патологий человека: генеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический метод, цитогенетический метод, методы генетики соматических клеток, биохимические методы, иммуногенетические методы, молекулярно-генетические методы, методы изучения сцепления генов, биологическое моделирование наследственных болезней.
- 7.3. Геном человека: общая характеристика генома, структурно-функциональная организация генов, каталог генов, карты хромосом, методы картирования генов, международная программа "Геном человека": цели, задачи, результаты, клинические приложения.
- 7.4. Популяционная и экологическая генетика человека: Основные факторы, определяющие генетическую структуру популяций человека (отбор, миграция, инбридинг, изоляция); репродуктивная компенсация, планирование семьи и медико-генетическое консультирование как новые факторы, влияющие на генетическую структуру современных популяций человека; генетический полиморфизм популяций человека и

индивидуальные патологические реакции на факторы среды (экогенетические болезни).

- 7.5. Генные болезни: типы генных мутаций у человека и их патологические эффекты, особенности патогенеза генных болезней, пути реализации генотипа в фенотип, примеры наследственных болезней с разными типами наследования, генетические и средовые причины клинического полиморфизма генных болезней, генетический импринтинг, генетико-географическая эпидемиология генных болезней, гено- и феногеография (А.С. Серебровский).
- 7.6. Хромосомные болезни: этиология, клиническая картина, фенотипические эффекты хромосомных и геномных мутаций на разных стадиях онтогенеза, хромосомный импринтинг, патогенез на клеточном, тканевом и органном уровне, изодисомии, примеры разных типов болезней, частота хромосомных болезней и определяющие ее факторы.
- 7.7. 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.
- 7.8. Принципы лечения и профилактики наследственной патологии: понятие об этиологическом, патогенетическом и симптоматическом лечении, генотерапия через соматические клетки, понятие о первичной и вторичной профилактике наследственных болезней, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика и первичная профилактика.
- 7.9. Этические и социальные вопросы генетики человека и медицинской генетики: "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.

IV. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА И САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

Лабораторные работы (18 часов)

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

Занятие проводится в режиме лабораторной работы.

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

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.

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.

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.

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

Самостоятельная работа (72 часа)

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 36 часов. 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				
1	1-4 недели	Подготовка реферата	10 часов	ПР-4, оценка за реферат
2	5-9 недели	Подготовка отчета по лабораторной работе (цикл из трех занятий, №№ 1-3)	6 часов	ПР-6, оценка за отчет

3	10-11 неделя	Подготовка отчета по лабораторной работе (занятие № 4)	4 часа	ПР-6, оценка за отчет
4	12-13 недели	-	-	-
5	14-15 недели	Подготовка реферата	10 часов	ПР-4, оценка за реферат
6	16-17 недели	Подготовка к решению диагностической задачи (по материалам цикла лабораторных работ №№ 4-5)	6 часов	ПР-13, решение диагностической задачи
	С 18 недели и до экзамена	Работа с учебной литературой и конспектом лекций	36 часов	УО-1, экзаменационная оценка

V. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

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:

1. **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.

2. **HighWire Free Online Full-text Articles:** <http://www.highwire.org/lists/freeart.dtl> - электронная библиотека научных журналов. Около 700 000 полнотекстовых статей. Свободный доступ.
3. **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.
4. **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.
5. **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.
6. **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.
7. **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
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
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.

**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» 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 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).

VI. 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 разделы / темы дисциплины	Код и наименование индикатора достижения		Оценочные средства	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
1	Тема № 1 Введение в цитогенетику: предмет, задачи и основные понятия	ПК-7.1	знает	-	УО-1
2	Тема № 2 Первичная структура эукариотического генома: характеристика нуклеотидных последовательностей	ПК-7.1	знает	ПР-4	УО-1
3	Тема № 3 Третичная структура генома: структурно-функциональная организация интерфазного хроматина и митотических хромосом. Методы кариотипирования	ПК-7.1	знает	ПР-4	УО-1
		ПК-7.2	умеет	ПР-6	-
		ПК-7.3	владеет	ПР-6	-
5	Тема № 5 Хромосомные	ПК-7.1	знает	-	УО-1

	перестройки				
6	Тема № 6 Геномные мутации	ПК-7.1	знает	-	УО-1
7	Тема № 7 Основы медицинской генетики	ПК-7.1	знает	ПР-4	УО-1
		ПК-7.2	умеет	ПР-6 ПР-13	-
		ПК-7.3	владеет	ПР-6 ПР-13	-

VII. СПИСОК УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература

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. 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>

5. 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>

6. 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

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>

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. Семеновой) - 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.

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.
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»

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

Перечень информационных технологий и программного обеспечения

1. Научная электронная библиотека eLIBRARY.
2. Электронно-библиотечная система издательства «Лань».
3. Электронная библиотека "Консультант студента".
4. Информационная система доступа к образовательным ресурсам "ЕДИНОЕ ОКНО".

5. Доступ к электронному заказу книг в библиотеке ДВФУ.

VIII. 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 aberrantных хромосом в мейозе.

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

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.

IX. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

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

6. 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.

Учебные занятия по дисциплине проводятся в помещениях, оснащенных соответствующим оборудованием и программным обеспечением.

Перечень материально-технического и программного обеспечения дисциплины приведен в таблице.

№ п/п	Наименование оборудованных помещений и помещений для самостоятельной работы с указанием адреса	Перечень основного оборудования
1.	Лаборатория культуры клеток и тканей: 690001, Приморский край, г. Владивосток, о. Русский, кампус ДВФУ, корпус L, ауд. L729	Автоклав 19 л. настольный п/автомат Tuttnauer 2340 EMK – 1 шт.; Весы аналитические 210г/0,1мг (Ohaus) – 1 шт.; ИБП APC Back-UPS CS 650 – 2 шт.; ИБП APC Back-UPS 1100VA 230V BX1100CI-RS – 2 шт.; Комплекс мелкого оборудования для Лаборатории клеточной биологии; Ламинарный шкаф Voxup – 1 шт.; Мешалка магнитная MSH-300 с подогревом – 1 шт.; Мультигазовый инкубатор для ствольных клеток NU 4950E – 1 шт.; Проточный цитофлуориметр BD Accuri C6 (Becton Dickinson) – 1 шт.; Система получения ультрачистой воды для клеточных культур и молекулярного анализа Медиана- фильтр – 1 шт.; спектрофотометр BioSpec-mini (Shimadzu. Япония) – 1 шт.; Термостат суховоздушный BD53 – 1 шт.; Холодильник DAEWOO FRS-T20 FAM – 1 шт.; Центрифуга Eppendorf 5810 – 1 шт.; Цифровой гемоглобинометр HG-202 Apel – 1 шт.; Шкаф сухожаровой BD 115 – 1 шт.; Микроскоп инвертированный Axio Observer со штативом A1 для лаб. исследований – 1 шт.; Система микроинъекций и микроманипуляций InjectMan, TransferMan NK2 (Eppendorf) – 1 шт.; Колонка хроматографическая Bio-Scale MT2 Column (7510081) – 1 шт.; Система препаративной хроматографической очистки биологических молекул DouFlow (BioRad, США) – 1 шт.; Холодильник Liebherr – 1

		шт.; Мульти-вортекс V-32 BioSan – 1 шт.; Центрифуга MiniSpin Plus Eppendorf (Германия) – 1 шт.; Лабораторные столы и стулья.
2.	Лаборатория микроскопической техники: 690001, Приморский край, г. Владивосток, о. Русский, кампус ДВФУ, корпус L, ауд. L730	Микроскоп Axio Imager.A1 – 2 шт.; Микроскоп для лабораторных исследований Axio Lab. A1 с принадлежностями – 1 шт.; Микроскопы для лабораторных исследований Primo Star с принадлежностями – 19 шт.; Микроскоп Микмед – 2 шт.; Морозильник "Веко-FN 123400" – 1 шт.; Ротационный микротом НМ 360 – 1 шт.; Система лазерной микродиссекции DM 6000/LMD6000 Patho для геномных и протеомных исследований – 1 шт.; Стереомикроскоп Zeiss с адаптером – 1 шт.; Ультрамикротом Leica EM UC6 для изготовления ультратонких срезов (Leica Microsystems) – 1 шт.; Микроскоп лазерный сканирующий для лабораторных исследований LSM 700 (CarlZeiss) – 1 шт.; Мешалка магнитная MSH-300 с подогревом (1250 об/мин, 330 C) (BioSan) – 2 шт.; Лабораторные столы и стулья.
3.	Лаборатория гистологического анализа: 690001, Приморский край, г. Владивосток, о. Русский, кампус ДВФУ, корпус L, ауд. L731	Студенческие микроскопы БиоЛам – 12 шт.; Набор микропрепаратов по цитологии и гистологии; Наглядный материал (таблицы, муляжи и др.) по цитологии и гистологии; Холодильник для хранения проб – 1 шт.; Вытяжные шкафы – 4 шт.; Термостаты для заливки и работы с материалом – 4 шт.; Сушильный шкаф – 1 шт.; Микротомы для приготовления срезов – 6 шт.; Весы аналитические и электронные для взвешивания веществ – 3 шт.; Дистиллятор – 1 шт.; Лабораторные столы и стулья.
4.	Лаборатория конфокальной микроскопии: 690001, Приморский край, г. Владивосток, о. Русский, кампус ДВФУ, корпус L, ауд. L477	Микроскоп лазерный сканирующий для лабораторных исследований LSM 510 (CarlZeiss) – 1 шт.; Лабораторные столы и стулья.

X. ФОНДЫ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Перечень форм оценивания, применяемых на различных этапах формирования компетенций

№ п/п	Контролируемые модули/ разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций		Оценочные средства – наименование	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
1	Тема 1 Введение в цитогенетику: предмет, задачи и основные понятия	ПК-7	ПК-7.1	-	УО-1, вопр. к экз. № 1.
2	Тема № 2 Первичная структура эукариотического генома: характеристика нуклеотидных последовательностей	ПК-7	ПК-7.1	ПР-4	
3	Тема № 3 Третичная структура генома: структурно-функциональная организация интерфазного хроматина и митотических хромосом. Методы кариотипирования	ПК-7	ПК-7.1 ПК-7.2 ПК-7.3	ПР-4 ПР-6 ПР-6	УО-1, вопр. к экз. №№ 4-9.
4	Тема № 4 Генетическая рекомбинация	ПК-7	ПК-7.1 ПК-7.2 ПК-7.3	ПР-6 ПР-6 ПР-6	УО-1, вопр. к экз. №№ 10-13.
5	Тема № 5 Хромосомные перестройки	ПК-7	ПК-7.1	ПР-13	УО-1, вопр. к экз. №№ 14-19.
6	Тема № 6 Геномные мутации	ПК-7	ПК-7.1	ПР-13	УО-1, вопр. к экз. № 20.
7	Тема № 7 Основы медицинской генетики	ПК-7	ПК-7.1 ПК-7.2 ПК-7.3	ПР-4 ПР-6, ПР-13 ПР-6, ПР-13	УО-1, вопр. к экз. №№ 21-30.

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.

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».

Критерии выставления оценки на экзамене

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

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

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

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

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.

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 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 одностранных разрывов в двухстранные.
15. Полные и неполные обменные перестройки хромосом. Классификация хромосомных перестроек: делеции, дупликации, инверсии, транслокации. Роль хромосомных перестроек в эволюции кариомов.
16. Транслокации. Поведение хромосом с транслокациями в мейозе. Последствия кроссинговера у гетерозигот по транслокациям. Робертсоновские транслокации. Эволюционное значение транслокаций.
17. Инверсии. Классификация инверсий. Поведение хромосом с инверсиями в мейозе. Последствия кроссинговера в инвертированном участке при петлевидной конъюгации. Эволюционное значение инверсий.
18. Дупликации. Классификация дупликаций. Причины возникновения дупликаций. Поведение хромосом с дупликациями в мейозе. Последствия

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.
25. Мутационный процесс у человека. Наследственная изменчивость у человека в зародышевых и соматических клетках на геномном, хромосомном и геномном уровнях. Индуцированный мутагенез в популяциях человека. Генетический мониторинг популяций человека.
26. Популяционная и экологическая генетика человека. Факторы, определяющие генетическую структуру популяций человека. Генетический полиморфизм популяций человека и индивидуальные патологические реакции на факторы среды (экогенетические болезни).
27. Генные болезни человека. Типы генных мутаций и их патологические эффекты. Особенности патогенеза генных болезней, разнообразие

клинических (фенотипических) проявлений мутаций генов. Гено-, фенкопии болезней. Понятие о нормокопиях.

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

Оценочные средства для текущей аттестации

По изучаемой дисциплине используются следующие оценочные средства для текущего контроля:

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, 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.