

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Наумова Наталия Александровна
Должность: Ректор
Дата подписания: 11.09.2025 16:12:20
Уникальный программный ключ:
6b5279da4e034bffa79172803da5b4559f6092a

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ»
(ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ)

Факультет естественных наук
Кафедра общей биологии и биоэкологии

Согласовано
и.о. декана факультета естественных наук
« 24 » 03 2025 г.

/Лялина И.Ю./

Рабочая программа дисциплины

Цитогенетика

Направление подготовки
06.04.01 Биология

Программа подготовки:
Медико-биологические науки

Квалификация
Магистр

Форма обучения
Очно-заочная

Согласовано учебно-методической комиссией
факультета естественных наук
Протокол « 24 » 03 2025 г. № 6
Председатель УМКом _____
/Лялина И.Ю./

Рекомендовано кафедрой общей
биологии и биоэкологии
Протокол от « 4 » 03 2025 г. № 8
Зав. кафедрой _____
/Гордеев М.И./

Москва
2025

Авторы-составители:

Гордеев Михаил Иванович, доктор биологических наук, профессор
Москаев Антон Вячеславович, кандидат биологических наук, доцент

Рабочая программа дисциплины «Цитогенетика» составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденного приказом МИНОБР-НАУКИ РОССИИ от 11.08.2020г., № 934

Дисциплина входит в часть, формируемую участниками образовательных отношений Блока1 «Дисциплины (модули)» и является элективной дисциплиной.

Год начала подготовки (по учебному плану)2025

Оглавление

1. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ	4
2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ	4
3. ОБЪЕМ И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	4
4. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ	6
5. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ.....	8
6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И РЕСУРСНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ.....	22
ДИСЦИПЛИНЫ	22
7. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ	24
8. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ	24
9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	24

1. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

1.1. Цель и задачи дисциплины

Цель освоения дисциплины «Цитогенетика» - получение обучающимися знаний, умений и навыков в современных областях цитогенетики.

Задачи дисциплины:

- ознакомление студентов с современными достижениями цитогенетики;
- освоение методов цитогенетических исследований;
- получение навыков цитогенетического анализа.

1.2. Планируемые результаты обучения

В результате освоения данной дисциплины у обучающихся формируются следующие компетенции:

ДПК-1. Способен к организации и контролю проведения доклинических и клинических исследований

ДПК-2. Способен к проведению доклинических, токсикологических и прочих биомедицинских исследованиях и интерпретации результатов проведенных исследований

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина входит в часть, формируемую участниками образовательных отношений Блока1 «Дисциплины (модули)» и является элективной дисциплиной.

Учебная дисциплина «Цитогенетика» опирается на знания, умения и виды деятельности, полученные при изучении обязательных дисциплин: «Биомедицинский мониторинг», «Современные проблемы биологии», «Философские проблемы естествознания», а также при изучении дисциплин: «Принципы доклинических исследований», «Современные компьютерные технологии в науке».

Кроме того, при освоении дисциплины могут использоваться знания, умения и навыки, формируемые в процессе параллельного изучения дисциплин: «Физико-химические вопросы функционирования живых систем», «История и методология биологии», «Математическое моделирование живых систем», «Эпидемиология, иммунология и биобезопасность», «Медицинская биофизика».

Дисциплина «Цитогенетика» может быть использована для последующего изучения следующих дисциплин: «Онкогенетика и эпигенетика», «Иммуногенетика», «Медицинская генетика», «Основы молекулярной медицины», «Эмбриология и репродуктивные технологии», «Медицинская эмбриология», «Медицинские проблемы экологии», «Планирование и организация научных и прикладных исследований», а также применима для исследовательской и теоретической работы в рамках подготовки магистерской диссертации.

3. ОБЪЕМ И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Объем дисциплины

Показатель объема дисциплины	Форма обучения Очная
Объем дисциплины в зачетных единицах	3
Объем дисциплины в часах	108
Контактная работа:	18,2
Лекции	6
Лабораторные занятия	12
из них, в форме практической подготовки	4
Контактные часы на промежуточную атте-	0.2

стацию	
Зачет	0,2
Самостоятельная работа	82
Контроль	7,8

Форма промежуточной аттестации - зачет с оценкой во 2 семестре.

3.2. Содержание дисциплины

Наименование разделов (тем) дисциплины с кратким содержанием	Кол-во часов		
	Лек-ции	Лабораторные занятия	
		Об-щее ко-личе-ство	из них, в форме прак-тической подго-товки
Тема 1. Организация хромосом. Хромосомы в интерфазном ядре. Хроматин. Химический состав хроматина. Эухроматин и гетерохроматин. Нуклеосома. Структура и сборка нуклеосом. Ремоделирование хроматина. Хромосомы в интерфазном ядре. «Хромосомная территория» и межхромосомное пространство. «Блуждающие гигантские петли» ДНК. Прикрепление хромосом к ядерной мембране.	2	2	
Тема 2. Клеточный цикл. Митоз. Стадии клеточного цикла. Репликация ДНК в клеточном цикле. Контроль этапов клеточного цикла. Циклины и циклин-зависимые киназы. Мейоз. Стадии мейоза. Синаптонемный комплекс – индикатор динамики мейоза и изменчивости хромосом. Специфические гены мейоза.	2	2	
Тема 3. Методы цитогенетики. Методы рутинной окраски хромосом. Методы дифференциального окрашивания хромосом. Метод флуоресцентной гибридизации in situ (FISH). Физическое картирование хромосом.		4	2
Тема 4. Хромосомные перестройки. Классификация хромосомных перестроек. Делеции, дупликации, инверсии, транслокации. Хромосомный полиморфизм. Эволюционная роль хромосомных перестроек. Хромосомные синдромы.	2	4	2
Итого:	6	12	4

ПРАКТИЧЕСКАЯ ПОДГОТОВКА

Тема	Задание на практическую подготовку	количество часов
Тема 1. Методы цитогенетики	Использование классического цитогенетического метода. Изучение молекулярно-цитогенетического метода. Изучение метода флуоресцентной гибридизации <i>in situ</i> .	2
Тема 2. Хромосомные перестройки	Выявление хромосомного полиморфизма в природных популяциях растений и животных. Исследование хромосомных болезней человека связанных с изменением числа аутосом, половых хромосом и изменением структуры хромосом.	2

4. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Темы для самостоятельного изучения	Изучаемые вопросы	Количество часов	Формы самостоятельной работы	Методическое обеспечение	Формы отчетности
Тема 1. Кариотип. Цитологические характеристики кариотипа.	Организация кариотипа. Видовые и индивидуальные характеристики кариотипа. Критерии морфометрического метода анализа. Специальные методы окрашивания и анализа. Кариограмма, кариотип, идеограмма. Дифференциальное окрашивание хромосом. Эволюция кариотипа, преобразования в онтогенезе и филогенезе. Пути преобразования кариотипа.	20	Анализ литературных источников, подготовка доклада с презентацией.	Основная и рекомендуемая учебная и научная литература Интернет-ресурсы	Доклад с презентацией
Тема 2. Цитогенетические аспекты тран-	Гигантские хромосомы как модель изучения тран-	20	Анализ литературных источников,	Основная и рекомендуемая учебная	Доклад с презентацией

скрипции.	скрипционной активности. Хромосомы типа "ламповых щеток". Функционально активные локусы хромосом: междиски, пуффы, кольца Бальбиани, петли, ядрышковый организатор.		подготовка доклада с презентацией.	и научная литература Интернет-ресурсы	
Тема 3. Методы цитогенетики.	Классический цитогенетический метод. Дифференциальное окрашивание хромосом. Денверская классификация хромосом человека. Парижская классификация хромосом человека. Молекулярно-цитогенетические методы. Флуоресцентная гибридизация in situ. Сравнительная геномная гибридизация. Автоматические станции.	20	Анализ литературных источников, подготовка доклада с презентацией.	Основная и рекомендуемая учебная и научная литература Интернет-ресурсы	Доклад с презентацией
Тема 4. Хромосомные перестройки.	Делеции, дупликации, инверсии, транслокации. Хромосомный полиморфизм в природных популяциях растений и животных. Хромосомные болезни человека с изменением числа аутосом. Хромосомные болезни человека с изменением числа половых хромосом. Хромосомные болезни с изменением структуры хромосом.	22	Анализ литературных источников, подготовка доклада с презентацией. Написание реферата.	Основная и рекомендуемая учебная и научная литература Интернет-ресурсы	Доклад с презентацией Реферат.
Итого:		82			

5. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

5.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Код и наименование компетенции	Этапы формирования
ДПК-1. Способен к организации и контролю проведения доклинических и клинических исследований	1.Работа на учебных занятиях 2.Самостоятельная работа
ДПК-2. Способен к проведению доклинических, токсикологических и прочих биомедицинских исследованиях и интерпретации результатов проведенных исследований	1.Работа на учебных занятиях 2.Самостоятельная работа

5.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Оцениваемые компетенции	Уровень сформированности	Этап формирования	Описание показателей	Критерии оценивания	Шкала оценивания
ДПК-1	Пороговый	1.Работа на учебных занятиях 2.Самостоятельная работа	<i>знать:</i> - теоретические основы и достижения современной цитогенетики; <i>уметь:</i> - анализировать источники информации по актуальным фундаментальным и прикладным проблемам современной цитогенетики; - демонстрировать способность творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных	Опрос Доклад с презентацией Тестирование	Шкала оценивания опроса Шкала оценивания тестирования Шкала оценивания доклада с презентацией Шкала оценивания презентации

			разделов цитогенетики;		
	Продви- нутый	1.Работа на учебных занятиях 2.Самостоятельная работа	<i>Знать:</i> - теоретические основы и достижения современной цитогенетики; - методы изучения наследственности и изменчивости человека и животных в норме и патологии; <i>Уметь:</i> - использовать современные информационные технологии в цитогенетических исследованиях; - анализировать источники информации по актуальным фундаментальным и прикладным проблемам современной цитогенетики; - демонстрировать способность творчески использовать в научной и практической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов цитогенетики; <i>владеть:</i> - основными методами цитогенетического анализа; - навыками работы с источниками информации о последних достижениях цитогенетики; с учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет; - способностью творчески использовать знания фун-	Опрос Доклад с презентацией Тестирование Реферат Практическая подготовка	Шкала оценивания опроса Шкала оценивания тестирования Шкала оценивания доклада с презентацией Шкала оценивания реферата Шкала оценивания практической подготовки

			даментальных и прикладных разделов цитогенетики при проведении доклинических и клинических исследований.		
ДПК-2	Пороговый	1.Работа на учебных занятиях 2.Самостоятельная работа	<i>знать:</i> - теоретические основы и достижения современной цитогенетики, используемые при проведении доклинических и клинических исследований; <i>уметь:</i> - анализировать источники информации по современным молекулярно-цитогенетическим методам проведения доклинических и клинических исследований; - демонстрировать способность анализировать и интерпретировать данные цитогенетики, полученные при проведении доклинических и клинических исследований;	Опрос Доклад с презентацией Тестирование	Шкала оценивания опроса Шкала оценивания тестирования Шкала оценивания доклада с презентацией Шкала оценивания презентации
	Продвинутый	1.Работа на учебных занятиях 2.Самостоятельная работа	<i>Знать:</i> - теоретические основы и достижения современной цитогенетики, используемые при проведении доклинических и клинических исследований; - методы молеку; <i>Уметь:</i> - анализировать источники информа-	Опрос Доклад с презентацией Тестирование Реферат Практическая подготовка	Шкала оценивания опроса Шкала оценивания тестирования Шкала оценивания доклада с презентацией Шкала оценивания

			ции по современным молекулярно-цитогенетическим методам проведения доклинических и клинических исследований; - демонстрировать способность анализировать и интерпретировать данные цитогенетики, полученные при проведении доклинических и клинических исследований; <i>владеть:</i> - навыками работы с источниками информации о современных молекулярно-цитогенетических методах проведения доклинических и клинических исследований; - способностью применять и интерпретировать результаты использования молекулярно-цитогенетических методов при проведении доклинических и клинических исследований.		реферата Шкала оценивания практической подготовки
--	--	--	---	--	---

Шкала оценивания опроса

Критерии оценивания	Баллы
Ответ полный и содержательный, соответствует теме; магистрант умеет аргументировано отстаивать свою точку зрения, демонстрирует знание терминологии дисциплины	2
Ответ в целом соответствует теме (не отражены некоторые аспекты); магистрант умеет отстаивать свою точку (хотя аргументация не всегда на должном уровне); демонстрирует удовлетворительное знание терминологии дисциплины	1
Ответ неполный как по объему, так и по содержанию (хотя и соответствует	0

теме); аргументация не на соответствующем уровне, некоторые проблемы с употреблением терминологии дисциплины	
--	--

Максимальное количество баллов – 8.

Шкала оценивания доклада

Критерии оценивания	Баллы
Доклад соответствует заявленной теме, выполнен с привлечением достаточного количества научных и практических источников по теме, магистрант в состоянии ответить на вопросы по теме доклада.	10
Доклад в целом соответствует заявленной теме, выполнен с привлечением нескольких научных и практических источников по теме, магистрант в состоянии ответить на часть вопросов по теме доклада.	5
Доклад не совсем соответствует заявленной теме, выполнен с использованием только 1 или 2 источников, магистрант допускает ошибки при изложении материала, не в состоянии ответить на вопросы по теме доклада.	1

Шкала оценивания презентации

Критерии оценивания	Баллы
Представляемая информация систематизирована, последовательна и логически связана. Проблема раскрыта полностью. Широко использованы возможности технологии <i>PowerPoint</i> .	10
Представляемая информация в целом систематизирована, последовательна и логически связана (возможны небольшие отклонения). Проблема раскрыта. Возможны незначительные ошибки при оформлении в <i>PowerPoint</i> (не более двух).	5
Представляемая информация не систематизирована и/или не совсем последовательна. Проблема раскрыта не полностью. Выводы не сделаны или не обоснованы. Возможности технологии <i>PowerPoint</i> использованы лишь частично.	1

Шкала оценивания реферата

Критерии оценивания	Баллы
Содержание соответствует поставленным цели и задачам, изложение материала отличается логичностью и смысловой завершенностью, студент показал владение материалом, умение четко, аргументировано и корректно отвечать на поставленные вопросы, отстаивать собственную точку зрения	9-10
Содержание недостаточно полно соответствует поставленным цели и задачам исследования, работа выполнена на недостаточно широкой источниковой базе и не учитывает новейшие достижения науки, изложение материала носит преимущественно описательный характер, студент показал достаточно уверенное владение материалом, однако недостаточное умение четко, аргументировано и корректно отвечать на поставленные вопросы и отстаивать собственную точку зрения	6-8
Содержание не отражает особенности проблематики избранной темы; содержание работы не полностью соответствует поставленным задачам, источниковая база является фрагментарной и не позволяет качественно решить	3-5

все поставленные в работе задачи, работа не учитывает новейшие достижения историографии темы, студент показал неуверенное владение материалом, неумение отстаивать собственную позицию и отвечать на вопросы	
Работа не имеет логичной структуры, содержание работы в основном не соответствует теме, источниковая база исследования является недостаточной для решения поставленных задач, студент показал неуверенное владение материалом, неумение формулировать собственную позицию.	0-2

Максимальное количество баллов – 10.

Шкала оценивания тестирования

Для оценки тестовых работ используются следующие критерии:

- 0-20 % правильных ответов оценивается как «неудовлетворительно» (2-балла); 30-50% - «удовлетворительно» (3-5 баллов);
60-80% - «хорошо» (6-8 баллов);
80-100% – «отлично» (8-10 баллов).

Шкала оценивания практической подготовки

Критерии оценивания	Баллы
Высокая активность на практической подготовке, выполнены лабораторные исследования в количестве не менее 3	5
Средняя активность на практической подготовке, выполнены лабораторные исследования в количестве от 1 до 3	2
Низкая активность на практической подготовке, лабораторное исследование не выполнялось	0

5.3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Примерные задания по практической подготовке

1. Применить классический цитогенетический метод.
2. Изучить молекулярно-цитогенетический метод.
3. Изучить метод флуоресцентной гибридизации *in situ*.
4. Выявить хромосомный полиморфизм в природных популяциях растений и животных.
5. Исследовать хромосомные болезни человека связанные с изменением числа аутосом, половых хромосом и изменением структуры хромосом.

Примерные контрольно-тренировочные вопросы по темам лабораторных занятий

Тема 1. Организация хромосом. Хромосомы в интерфазном ядре.

1. Кариотип.
2. Номенклатура хромосом человека и других видов млекопитающих.
3. Хроматин. Химический состав хроматина.
4. Эухроматин и гетерохроматин.
5. Нуклеосома. Структура и сборка нуклеосом.
6. Ремоделирование хроматина.
7. Политенные хромосомы. Механизм образования, строение, функционирование.
8. Номенклатура методов дифференциального окрашивания хромосом.
9. Основные ориентиры, районы и бэнды хромосом.
10. Общие принципы описания кариотипа.

11. Порядок записи символов и численные аномалии хромосом.
12. Мозаики и химеры.
13. Структурные аномалии.
14. Точки разрывов при хромосомных перестройках.
15. Особые районы хромосом.
16. Типы хромосомных перестроек.
17. Мейотические хромосомы человека.
18. Сравнительная цитогенетика: анализ эволюции хромосом млекопитающих.
19. Методы 3D и 4D анализа хромосом.
20. Визуализация индивидуальных хромосомных территорий в интерфазном ядре.
21. Прижизненная микроскопия интерфазного ядра.
22. Наследственные и врожденные хромосомные патологии.

Тема 2. Клеточный цикл.

23. Клеточный цикл. Стадии клеточного цикла.
24. Репликация ДНК в клеточном цикле.
25. Контроль этапов клеточного цикла. Циклины и циклин-зависимые киназы.
26. Митоз. Генетический контроль митоза.
27. Общая характеристика мейоза.
28. Конъюгация хромосом, формирование синаптонемного комплекса.
29. Генетический контроль мейоза.
30. Распределительная конъюгация хромосом
31. Хроматидная и хромосомная интерференция.
32. Неравный кроссинговер. Кроссинговер между сестринскими хроматидами.
33. Молекулярный механизм кроссинговера.
34. Конверсия.
35. Влияние эндогенных и экзогенных факторов на частоту кроссинговера

Тема 3. Методы цитогенетики.

1. Классические методы цитогенетики и их ограничения.
2. Анализ метафазных пластинок.
3. Методы изучения поличенных хромосом.
4. Методы дифференциальной окраски хромосом.
5. Денверская и Парижская классификации хромосом.
6. Молекулярно-цитогенетические методы.
7. Метод флуоресцентной *in situ* гибридизации (fish).
8. Сравнительная геномная гибридизация.

Тема 4. Хромосомные перестройки.

1. Классификация хромосомных перестроек.
2. Роль делеций в возникновении онкологических заболеваний.
3. Эволюционное значение дупликаций.
4. Роль инверсий в видообразовании и адаптации популяций.
5. Эволюционное значение транслокаций.
6. Хромосомные болезни с изменением числа аутосом.
7. Хромосомные болезни с изменением числа половых хромосом.
8. Хромосомные болезни с изменением структуры хромосом.
9. Цитодиагностика онкозаболеваний.
10. Картирование генома человека.
11. Применение цитогенетических методов в пренатальной диагностике.
12. Цитогенетические методы в постнатальной диагностике.
13. Вспомогательные репродуктивные технологии для преодоления бесплодия.

Примерный перечень вопросов для опроса

Тема 1. Организация хромосом. Хромосомы в интерфазном ядре.

1. Что такое хроматин?
2. Каков химический состав хроматина?
3. Чем отличаются эухроматин и гетерохроматин?
4. Из чего состоит нуклеосома?
5. Как осуществляется сборка нуклеосом?
6. Как происходит ремоделирование хроматина?
7. Как организованы хромосомы в интерфазном ядре?
8. Что такое «хромосомная территория» и межхромосомное пространство?
9. Где находятся «блуждающие гигантские петли» ДНК?
10. Как хромосомы прикрепляются к ядерной мембране?

Тема 2. Клеточный цикл.

1. Назовите стадии клеточного цикла.
2. Перечислите стадии митоза. Что происходит на каждой стадии?
3. На какой стадии происходит репликация ДНК в клеточном цикле?
4. Как осуществляется контроль этапов клеточного цикла?
5. Какие функции выполняют циклины и циклин-зависимые киназы?
6. Назовите стадии мейоза.
7. На какой стадии мейоза формируется синаптонемный комплекс?
8. Как организован синаптонемный комплекс?
9. Назовите специфические гены мейоза.

Тема 3. Методы цитогенетики.

1. Как готовят препараты метафазных хромосом из лимфоцитов периферической крови человека?
2. Какие красители используют для рутинной окраски хромосом?
3. Как приготовить красители для рутинной окраски хромосом?
4. Какие методы дифференциального окрашивания хромосом используются в цитогенетике?
5. Как покрасить хромосомы человека, согласно методике дифференциального окрашивания (GTG)?
6. Как с помощью микроскопа и специализированного программного обеспечения получить изображения метафазных пластинок и проанализировать кариотип?
7. Как написать формулу проанализированного кариотипа и заключение к нему?

Тема 4. Хромосомные перестройки.

1. Опишите морфологию метафазных хромосом человека.
2. Чем различаются эухроматиновые и гетерохроматиновые районы хромосом?
3. Дайте характеристику кариотипа человека.
4. Расскажите о полиморфизме хромосом человека.
5. Напишите, используя принципы обозначения бэндов по плечам хромосом: короткое плечо хромосомы 5, район 1, бэнд 4.
6. Какие хромосомные болезни с изменением числа хромосом вы знаете?
7. Какие хромосомные болезни с изменением структуры хромосом вы знаете?

Примерные темы докладов с презентацией

1. Цитологические препараты хромосом. Методы окрашивания хромосом.
2. Классификация методов окрашивания хромосом.
3. Методы дифференциального окрашивания эухроматиновых районов хромосом.
4. Механизмы дифференциального окрашивания хромосом.
5. Специализированные методы окрашивания хромосом.
6. Методы комбинированного окрашивания.
7. Дифференциальное окрашивание районов хромосом.
8. Общие принципы молекулярно-цитогенетического анализа.
9. *In situ* гибридизация нуклеиновых кислот.
10. ДНК-пробы. Клонированные последовательности ДНК.
11. Хромосомоспецифичные и районспецифичные ДНК-пробы.
12. Мечение ДНК зондов и системы их детекции.
13. Общие принципы Nick-трансляции.
14. Полимеразная цепная реакция.
15. CISS-гибридизация.
16. Метод флуоресцентной *in situ* гибридизации (fish).
17. Интерфазная цитогенетика.
18. Организация хромосом в интерфазном ядре.
19. Роль гетерохроматина в прикреплении хромосом к ядерной оболочке.
20. Хромосомный полиморфизм в популяциях двукрылых насекомых – переносчиков трансмиссивных заболеваний.
21. Цитогенетический анализ видов-двойников у двукрылых насекомых.
22. Хромосомные болезни с изменением числа аутосом.
23. Хромосомные болезни с изменением числа половых хромосом.
24. Хромосомные болезни с изменением структуры хромосом.
25. Цитодиагностика онкозаболеваний.
26. Картирование генома человека.
27. Применение цитогенетических методов в пренатальной диагностике.
28. Цитогенетические методы в постнатальной диагностике.
29. Вспомогательные репродуктивные технологии для преодоления бесплодия.

Примерные темы рефератов

1. Происхождение гетерохроматина у эукариот.
2. Сателлитная ДНК и болезни человека.
3. Эволюция половых хромосом человека.
4. Генетический контроль митоза.
5. Молекулярный механизм кроссинговера.
6. Строение и функции синаптанемного комплекса.
7. Специфические гены мейоза.
8. Гибридный дисгенез и мобильные генетические элементы.
9. Роль транслокаций в эволюционных преобразованиях кариотипов.
10. В-хромосомы: строение, поведение в митозе, мейозе, функции.
11. Механизмы возникновения хромосомных перестроек.
12. Делеции, дупликации. Роль в эволюции.
13. Инверсии. Эволюционная роль инверсий.
14. Хромосомные перестройки: эффект положения.

Примерные тестовые задания

Выберите один верный ответ:

Вариант 1.

1. Совокупность хромосомного набора соматической клетки называют:
А. Генотипом
Б. Геномом
В. Кариотипом
Г. Группой сцепления
2. Негомологичные гены:
А. Расположенные в разных локусах хромосом
Б. Расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом
В. Расположенные в негомологичных хромосомах на одинаковом расстоянии от центромеры
Г. Расположенные в половых хромосомах, но отсутствующие в аутосомах
3. Гомологичные хромосомы:
А. Парные хромосомы, одинаковые по размеру, положению центромер, набору генов
Б. Хромосомы, имеющие сходное строение и разные наборы генов
В. Хромосомы в половых клетках
Г. Непарные хромосомы, сходные по размерам и положению центромер
4. Плечи одинаковой длины имеют:
А. Метacentрические хромосомы
Б. Изохромосомы
В. Акроцентрические хромосомы
Г. Субметacentрические хромосомы
5. Генетически идентичные плечи имеют:
А. Метacentрические хромосомы
Б. Изохромосомы
В. Акроцентрические хромосомы
Г. Субметacentрические хромосомы
6. К митотическому аппарату клетки относятся:
А. Хромосомы, центриоли, нити веретена деления
Б. Митохондрии, рибосомы, микротрубочки
Г. Хромосомы, комплекс Гольджи, лизосомы
7. Во время профазы:
А. Образуется ядерная оболочка и ядрышко
Б. Исчезает ядерная оболочка и ядрышко
В. Хромосомы расходятся к полюсам клетки
Г. Происходит деспирализация хроматина
8. Движение хромосом к полюсам клетки осуществляется за счет:
А. Циклоза
Б. Сокращения хромосом
В. Сокращения нитей веретена деления
9. Профаза первого деления мейоза включает в себя следующие этапы:
А. Лептотена, зиготена, пахитена, диплотена, диакинез
Б. Интерфаза, метафаза, анафаза, телофаза, интеркинез
В. Пахитена, диакинез, метафаза, анафаза, телофаза
Г. Интеркинез, профаза, метафаза, анафаза
10. На какой стадии первого деления мейоза происходит образование бивалентов и кроссинговер:
А. Профаза, метафаза

- Б. Лептотена, зиготена,
 - В. Зиготена, пахитена,
 - Г. Пахитена, диплотена
11. Во время анафазы первого деления мейоза происходит:
 - А. «Сползание» хиазм и расхождение гомологичных хромосом к полюсам клетки
 - Б. Расхождение сестринских хроматид к полюсам клетки
 - В. Обмен гомологичными участками между гомологичными хромосомами
 - Г. Образование синаптонемального комплекса
 12. Количество поличенных хромосом в клетке равно:
 - А. Гаплоидному набору
 - Б. Диплоидному набору
 - В. Тетраплоидному набору
 - Г. Триплоидному набору
 13. Вторичная перетяжка характерна для:
 - А. Метacentрической хромосомы
 - Б. Субметacentрической хромосомы
 - В. Акроцентрической хромосомы
 - Г. Изохромосомы
 14. Кластеры генов рНК относятся к следующему типу последовательностей ДНК:
 - А. Уникальные
 - Б. Умеренно повторяющиеся
 - В. Сателлитная ДНК
 15. На первом уровне компактизации хроматина при взаимодействии ДНК с гистонами образуются:
 - А. Нуклеосомы
 - Б. Нуклеомеры
 - В. Хромомеры
 - Г. Хромонемы
 16. Диминуция хроматина - это:
 - А. Запрограммированное уничтожение части генетического материала
 - Б. Запрограммированная гибель клетки
 - В. Уменьшение размера хромосом из-за потери части генетического материала
 17. Характерный для вида набор хромосом называют:
 - А. Идиограммой
 - Б. Кариотипом
 - В. Геномом
 - Г. Генотипом
 18. Объединение поличенных хромосом *Drosophila melanogaster* в центромерных участках называется:
 - А. Хромомерой
 - Б. Хромоцентром
 - В. Хромонемой

Вариант 2

1. Участок хромосомы, в котором расположен ген, называется:
 - А. Локус
 - Б. Кодон
 - В. Сайт
 - Г. Аллель
2. Негомологичные хромосомы – это хромосомы:
 - А. Образующие биваленты

- Б. Конъюгирующие при митозе
- В. Конъюгирующие при мейозе
- Г. Не являющиеся парными, то есть не одинаковые по размеру, положению центромер, набору генов
- 3. Аллельные гены – гены, расположенные в:
 - А. Одной хромосоме
 - Б. Разных хромосомах
 - В. Одинаковых локусах гомологичных хромосом
 - Г. Одной хромосоме блоком
- 4. Транскрипционно активный хроматин это:
 - А. Факультативный гетерохроматин
 - Б. Конститутивный гетерохроматин
 - В. Эухроматин
- 5. Мутации, обуславливающие отсутствие конъюгации гомологичных хромосом, называются мутациями:
 - А. Асинапсиса
 - Б. Десинапсиса
 - В. Индискриминантного синапсиса
- 6. Неравный кроссинговер обусловлен наличием в геноме:
 - А. Делеций
 - Б. Дупликаций
 - В. Инверсий
 - Г. Транслокаций
- 7. Условием для осуществления кроссинговера является возникновение:
 - А. Двухцепочечных разрывов в ДНК
 - Б. Одноцепочечных разрывов в цепях ДНК одинаковой направленности
 - В. Одноцепочечных разрывов в цепях ДНК разной направленности
 - Г. Хромосомных разрывов
- 8. Хроматидные мутации возникают на:
 - А. Стадии G1 клеточного цикла
 - Б. Стадии S клеточного цикла
 - В. Стадии G2 клеточного цикла
- 9. К межхромосомным перестройкам относятся:
 - А. Делеция, инверсия, транслокация
 - Б. Делеция, дупликация
 - В. Транслокация
 - Г. Инверсия
- 10. При делеции:
 - А. Происходит потеря участка хромосомы
 - Б. Происходит перемещение участка одной хромосомы в другую
 - В. Происходит удлинение хроматиды за счет встраивания участка другой, сестринской
 - Г. Происходит переворот внутреннего участка хромосомы на 180°
- 11. При инверсии:
 - А. Происходит потеря участка хромосомы
 - Б. Происходит перемещение участка одной хромосомы в другую
 - В. Происходит удлинение хроматиды за счет встраивания участка другой, сестринской
 - Г. Происходит переворот внутреннего участка хромосомы на 180°
- 12. Причиной возникновения дицентрической хромосомы могут быть:
 - А. Инверсии
 - Б. Дупликации

- В. Делеции
- Г. Транслокации
- 13. «Запирателями» кроссинговера называют:
 - А. Инверсии
 - Б. Дупликации
 - В. Делеции
 - Г. Транслокации
- 14. Объединение двух акроцентрических хромосом в центромерной области называется:
 - А. Симметричная транслокация
 - Б. Не реципрокная транслокация
 - В. Робертсоновская транслокация
- 15. Транслокации, при которых не изменяется число хромосом называются:
 - А. Симметричная транслокация
 - Б. Не реципрокная транслокация
 - В. Робертсоновская транслокация
- 16. У гетерозигот по транслокации в мейозе при конъюгации гомологичных хромосом образуются:
 - А. Униваленты
 - Б. Биваленты
 - В. Триваленты
 - Г. Тетраваленты
- 17. В каком случае в большей степени снижается частота кроссинговера:
 - А. Гетерозиготность по хромосомной мутации в центромерной области хромосомы
 - Б. Гомозиготность по хромосомной мутации в теломерном участке хромосомы
 - В. Гетерозиготность по хромосомной мутации в теломерном участке хромосомы
- 18. Какой тип хромосомных aberrаций формирует на стадии анафазы дицентрическая хромосома:
 - А. Одиночный фрагмент
 - Б. Парные фрагменты
 - В. Хроматидный мост
 - Г. Хромосомный мост

Примерный перечень вопросов к зачёту с оценкой

1. Структурные компоненты и химический состав хромосом.
2. Нуклеосома. Структура и сборка нуклеосом.
3. Уровни компактизации наследственного материала в хромосоме.
4. Структурно-функциональная организация интерфазных и митотических хромосом.
5. «Хромосомная территория» и межхромосомное пространство.
6. «Блуждающие гигантские петли» ДНК.
7. Прикрепление хромосом к ядерной мембране.
8. Политенные хромосомы, понятие об эу- и гетерохроматине.
9. Ремоделирование хроматина.
10. Клеточный цикл, периоды.
11. Основные события митоза и цитокинеза.
12. Репликация ДНК в клеточном цикле.
13. Контроль этапов клеточного цикла. Циклины и циклин-зависимые киназы.
14. Мейоз. Стадии мейоза. Эволюционное значение мейоза.
15. Синаптонемный комплекс – индикатор динамики мейоза и изменчивости хромосом.
16. Специфические гены мейоза.

17. Методы цитогенетики.
18. Кариотип человека. Классификация хромосом человека.
19. Классификация хромосомных перестроек. Эффект положения
20. Делеции, дупликации. Роль в эволюции.
21. Инверсии. Эволюционная роль инверсий.
22. Транслокации. Роль транслокаций в эволюционных преобразованиях кариотипов.
23. Хромосомный полиморфизм.
24. В-хромосомы: строение, поведение в митозе, мейозе, функции.
25. Хромосомные болезни у человека.
26. Применение цитогенетических методов в клинической практике.

5.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

Программа освоения дисциплины предусматривает опрос, доклад с презентацией, реферат, тестирование, практическую подготовку.

Оценивание выполнения доклада

Доклад – продукт самостоятельной работы обучающегося, представляющий собой публичное выступление по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной темы.

Доклад делается в устной форме. Объем доклада – не более 5 листов формата А4, размер кегля – 14, интервал между строками – 1,5.

Для устного доклада важным является соблюдение регламента (5-7 минут). Кроме того, доклад должен хорошо восприниматься на слух и не должен содержать слишком длинных предложений, сложных фраз и т. п.

Оценивание выполнения презентации

Презентация – представление магистрантом наработанной информации по заданной тематике в виде набора слайдов и спецэффектов, подготовленных в выбранной программе. Текстовый материал должен быть написан достаточно крупным кеглем (не менее 24 размера); на одном слайде следует размещать не более 2 объектов и не более 5 тезисных положений; цвет на всех слайдах одной презентации должен быть одинаковым. Количество слайдов – 15-20.

Оценивание реферата

Реферат – продукт самостоятельной работы, представляющий собой краткое изложение в письменном виде полученных результатов теоретического анализа определенной научной (учебно-исследовательской) темы, где автор раскрывает суть исследуемого вопроса, приводит различные точки зрения, а также собственное понимание проблемы.

Максимальное количество баллов, которое может набрать магистрант в течение семестра за различные виды работ – 70 баллов. Максимальная сумма баллов, которые магистрант может получить на зачете с оценкой – 30 баллов. *Максимальная сумма баллов по изучаемой дисциплине составляет 100 баллов.*

Зачет с оценкой

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета с оценкой. Зачет с оценкой проводится по вопросам. Максимальное число баллов, которые выставляются магистранту по итогам зачета с оценкой, равняется 30 баллам. На зачете с оценкой магистранты должны давать развернутые ответы на теоретические вопросы, проявляя умение делать самостоятельные обобщения и выводы, приводя достаточное количество примеров.

Шкала оценивания зачета с оценкой

Критерий оценивания	Баллы
Полно раскрыто содержание материала в объеме программы; четко и правильно даны определения и раскрыто содержание понятий; верно использованы научные термины; для доказательства использованы различные умения, выводы из наблюдений и опытов; ответ самостоятельный, использованы ранее приобретенные знания.	21-30
Раскрыто основное содержание материала; в основном правильно даны определения понятий и использованы научные термины; определения понятий неполные, допущены незначительные нарушения последовательности изложения, небольшие неточности при использовании научных терминов или в выводах и обобщениях из наблюдений и опытов.	11-20
Усвоено основное содержание учебного материала, но изложено фрагментарно, не всегда последовательно; определения понятий недостаточно четкие; не использованы в качестве доказательства выводы и обобщения из наблюдений и опытов или допущены ошибки при их изложении; допущены ошибки и неточности в использовании научной терминологии, определении понятий.	5-10
Основное содержание вопроса не раскрыто; не даны ответы на вспомогательные вопросы; допущены грубые ошибки в определении понятий, при использовании терминологии.	0-4

Итоговая шкала выставления оценки по дисциплине

При выставлении итоговой оценки преподавателем учитывается работа магистранта в течение всего срока освоения дисциплины, а также баллы, полученные на промежуточной аттестации.

Баллы, полученные магистрантами в течение освоения дисциплины	Оценка по дисциплине
81-100	отлично
61-80	хорошо
41-60	удовлетворительно
0-40	не удовлетворительно

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И РЕСУРСНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

6.1. Основная литература

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 192 с. - Текст : электронный. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html>
2. Медицинская генетика : нац. руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html>
3. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. — 319 с. — Текст : электронный. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/102156.html>

6.2 Дополнительная литература

1. Аксенов, П. А. Генетика : учеб.-метод. пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. - Москва : Издательство МГТУ им. Н. Э. Баумана, 2021. - 144 с. - Текст: электронный. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785703854303.html>
2. Биология : учебник / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 712 с. – Текст: электронный. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970473139.html>
3. Биология : учебник : в 2 т. / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - Т. 1. - 736 с. – Текст: электронный. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>
4. Биология. Кн. 3. Медицинская генетика : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 309с. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970467558.html>
5. Бочков, Н.П. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. - 4-е изд. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 315с. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>
6. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>
7. Общая и медицинская генетика: учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. – Текст: электронный. - : <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970459799.html>

6.3 Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. Lindpaintner R, Acuna G., Hachimoto L., Dahlstrom C. Образовательная программа по генетике Roche Genetics. Version 5.0.0. [Электронный ресурс]// F. Hoffmann – La Roche Ltd. – 2004. Систем. требования: Pentium II 400 MB RAM, 800 × 600 high color (16 bit), soundcard, CD ROM drive, Windows 98 SE, Macromedia Flash Player 6. – URL: <http://www.roche.com/pages/genedcd6/English/Menu/GenMenu.html>
2. База данных по канцерогенному потенциалу химических соединений CPDB – Carcinogenic Potency DataBase [Электронный ресурс] – <https://toxnet.nlm.nih.gov/cpdb/>
3. Наука и технология для глобального развития. Раздел об окружающей среде [Электронный ресурс] - <https://www.scidev.net/global/environment/>
4. Образовательный сайт «Вся биология» раздел, посвящённый основам генетики и селекции [Электронный ресурс] – <http://sbio.info/materials/obbiology/obbosnovgen/>
5. American Cancer Society: Cancer Facts and Figures 2018. Atlanta, Ga: <https://www.cancer.org/content/dam/cancer-org/research/cancer-facts-and-statistics/annual-cancer-facts-and-figures/2018/cancer-facts-and-figures-2018.pdf>
6. The Genetics of Cancer/ Cancer.Net: <https://www.cancer.net/navigating-cancer-care/cancer-basics/genetics/genetics-cancer>
7. National Cancer Institute (NCI): The Genetics of Cancer: <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics>
8. <http://medbiol.ru/>
9. <http://www.who.int/ru/>
10. <http://meduniver.com/Medical/Microbiology/6.html>
11. <http://www.medicum.nnov.ru/doctor/library/immunology/Lolor/index.php>
12. http://humbio.ru/Humbio/01122001/canc_sv/00014b2c.htm

13. <https://spid.center/ru>

7. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

1. Методические рекомендации по подготовке к практическим и лабораторным занятиям.
2. Методические рекомендации по организации самостоятельной работы обучающихся.

8. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Лицензионное программное обеспечение:

Microsoft Windows

Microsoft Office

Kaspersky Endpoint Security

Информационные справочные системы:

Система ГАРАНТ

Система «КонсультантПлюс»

Профессиональные базы данных:

fgosvo.ru – Портал Федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования

pravo.gov.ru - Официальный интернет-портал правовой информации

www.edu.ru – Федеральный портал Российское образование

Свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства

ОМС Плеер (для воспроизведения Электронных Учебных Модулей)

7-zip

Google Chrome

9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Материально-техническое обеспечение дисциплины включает в себя:

- учебные аудитории для проведения учебных занятий, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения: учебной мебелью, доской, демонстрационным оборудованием, персональными компьютерами, проектором;
- помещения для самостоятельной работы, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде.