

МИНОБРНАУКИ РОССИИ

Федеральное государственное бюджетное  
образовательное учреждение высшего образования  
«Астраханский государственный университет имени В. Н. Татищева»  
(Астраханский государственный университет им. В. Н. Татищева)

СОГЛАСОВАНО  
Руководители ОПОП

  
\_\_\_\_\_  
Н.А. Ломтева

«20» июня 2024 г.

УТВЕРЖДАЮ

Заведующий кафедрой фундаментальной  
биологии

  
\_\_\_\_\_  
Н.А. Ломтева

«20» июня 2024 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

**«ОСНОВЫ КАРИОТИПИРОВАНИЯ ЖИВЫХ ОРГАНИЗМОВ»**

Составитель(-и)	Ломтева Н.А., д.б.н., доцент, заведующий кафедрой фундаментальной биологии Кузина Т.В., к.б.н., доцент кафедры фундаментальной биологии
Направление подготовки / специальность	<b>06.03.01 Биология</b>
Направленность (профиль) ОПОП	<b>Биомедицина и генетика</b>
Квалификация (степень)	<b>бакалавр</b>
Форма обучения	<b>очная</b>
Год приема	<b>2022</b>
Курс	<b>4</b>
Семестр (-ы)	<b>7</b>

## 1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

**1.1. Целями освоения дисциплины (модуля) Основы кариотипирования живых организмов** является освоение цитогенетического метода исследования, методов приготовления препаратов для проведения хромосомного анализа.

### **1.2. Задачи освоения дисциплины (модуля):**

- освоить теоретические знания в области структурно-функциональной организации хроматина;
- овладеть навыками цитогенетического метода;
- приобрести умения анализа геномных и хромосомных перестроек;
- приобрести навыки приготовления, окрашивания и анализа метафазных хромосом.

## 2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В СТРУКТУРЕ ОПОП

**2.1. Учебная дисциплина (модуль) «Основы кариотипирования живых организмов»** относится к элективным дисциплинам и изучается в 7 семестре.

Теоретической основой курса «Основы кариотипирования живых организмов» является описание на молекулярном уровне структуры наследственного аппарата клетки, молекулярных механизмов передачи и реализации наследственного материала, цитогенетических методов исследования и понятия кариотипа. Данная дисциплина освещает вопросы методов исследования кариотипа, организации и строения хромосом. Обучение студентов осуществляется на основе преемственности знаний, умений и навыков, полученных в ходе освоения дисциплин: геном человека, молекулярная биология, геномика.

Дисциплина базируется на знаниях, умениях и компетенциях, полученных обучающимся в высшем учебном заведении в соответствии с федеральными государственными образовательными стандартами высшего образования.

**2.2. Для изучения данной учебной дисциплины (модуля) необходимы следующие знания, умения, навыки, формируемые предшествующими учебными дисциплинами (модулями):** Генетика, Структурно-функциональная организация генома, Картирование и скрининг генома.

**Знания:** фундаментальные и прикладные задачи и методы цитогенетики, основные этапы развития представлений о цитологических основах наследственности; принципы строения, функционирования и эволюции эукариотических геномов, кариомов и хромосом; способы и механизмы генетической рекомбинации; причины, механизмы и последствия возникновения хромосомных перестроек.

**Умения:** ориентироваться в современных методах генетических исследований

**Навыки** и (или) опыт деятельности: навыками теоретической и практической подготовки в области генетики, владеть методами приготовления и окрашивания препаратов метафазных хромосом; навыками хромосомного анализа.

**2.3. Последующие учебные дисциплины (модули) и (или) практики, для которых необходимы знания, умения, навыки, формируемые данной учебной дисциплиной (модулем):**

Курс «Основы кариотипирования живых организмов» является основой для понимания закономерностей изучения кариотипа. Подходы и методы лежат в основе многих специфических биологических дисциплин и всей современной биологии. Перечень последующих учебных дисциплин, для которых необходимы знания, умения и навыки, формируемые данной учебной дисциплиной: Преддипломная практика, Выпускная квалификационная работа, Молекулярные аспекты апоптоза, Теория эволюции, Иммунология.

## 3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

Процесс освоения дисциплины (модуля) направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и ОПОП ВО по данному направлению подготовки (специальности):

а) универсальной (ых) (УК): -

б) общепрофессиональной (ых) (ОПК): -

в) профессиональной (ых): ПК-1 Способен использовать в профессиональной деятельности современные основы фармации и разрабатывать стратегии в области исследований лекарственных средств

**Таблица 1 – Декомпозиция результатов обучения**

Код и наименование компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)		
	Знать	Уметь	Владеть
ПК-1 Способен использовать в профессиональной деятельности современные основы фармации и разрабатывать стратегии в области исследований лекарственных средств	основные термины и понятия фармации, молекулярно-клеточные основы действия лекарственных средств на организм; распределение, превращения и выведение лекарственных средств из организма, механизмы воздействия на организм, их физиологические и биохимические основы.	проводить исследования лекарственных средств; делать выбор препаратов в соответствии с задачами исследований; рассчитывать дозы, объемы введения, оценивать эффективность действия препаратов навыками правильного выбора и применения фармакологических препаратов	навыками разработки стратегии в области исследований лекарственных средств, ее эффективности в соответствии с поставленными задачами

#### 4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Объем дисциплины – 2 з.е., 72 часа, в том числе 28 часов выделены на контактную работу с преподавателем (из них 14 часов выделяются на лекции, 14 – практические занятия), 44 – самостоятельную работу студента.

**Таблица 2 - Структура и содержание дисциплины (модуля)**

Раздел, тема дисциплины (модуля)	Семестр	Контактная работа (в часах)			Самост. работа		Форма текущего контроля успеваемости, форма промежуточной аттестации
		Л	ПЗ	ЛР	КР	СР	
Тема 1. Структурно-функциональная организация хроматина	7	2	2			7	Семинар, КР
Тема 2. Цитогенетический метод в генетике	7	2	2			7	Семинар, КР
Тема 3. Кариотип	7	2	2			7	КР
Тема 4. Методы приготовления препаратов для кариотипирования	7	2	2			7	реферат

Тема 5. Программное обеспечение для кариотипирования.	7	2	2			7	реферат
Тема 6. Хромосомные и геномные перестройки	7	4	4			9	КР, доклады
Всего		14	14			44	Зачет

**Таблица 3 - Матрица соотношения разделов, тем учебной дисциплины (модуля) и формируемых в них компетенций**

Темы, дисциплины (модуля)	разделы	Кол-во часов	Компетенции	Общее количество компетенций
			ПК-1	
Тема 1. Структурно-функциональная организация хроматина		11	*	1
Тема 2. Цитогенетический метод в генетике		11	*	1
Тема 3. Кариотип		11	*	1
Тема 4. Методы приготовления препаратов для кариотипирования		11	*	1
Тема 5. Программное обеспечение для кариотипирования.		11	*	1
Тема 6. Хромосомные и геномные перестройки		17	*	1

### Содержание дисциплины

#### Тема 1. Структурно-функциональная организация хроматина

Структурная организация хромосом. Молекулярная организация митотической хромосомы. Морфология хромосом различных видов организмов. Степени упаковки ДНК в метафазную хромосому (нуклеосома, нуклеосомная нить, хромонема). Строение хромосом. Морфометрические характеристики хромосом. Различные типы хромосом

#### Тема 2. Цитогенетический метод в генетике

Понятия кариотип, кариограмма, идиограмма. Кариотип человека. Международная денверская классификация хромосом человека. Цитологические характеристики кариотипа. Организация кариотипа. Видовые и индивидуальные характеристики кариотипа. Идентификация хромосомных аномалий. Половой хроматин. Структурные изменения хромосом.

#### Тема 3. Кариотип

Кариотип. Критерии морфометрического метода анализа. Специальные методы окрашивания и анализа. Метод анализа синаптонемальных комплексов. Структурно-функциональные преобразования хроматина в разные фазы клеточного цикла. Эухроматин и гетерохроматин. Конститутивный и факультативный хроматин. Половой хроматин. Эффект положения.

#### **Тема 4. Методы приготовления препаратов для кариотипирования**

Культивирование клеток; Окраска препарата; Приготовление временных давленных препаратов. Микроскопирование препаратов метафазных хромосом. Микроскопический анализ препарата. Обозначение полиморфизма хромосом человека. Метод определения полового хроматина. Дифференциальное окрашивание хромосом.

#### **Тема 5. Работа с программами для кариотипирования.**

Видеотест-Карио 3.1. и Карио 3.0. Lucia 2.0. Построение идеограммы, работа с метафазными пластинками, выделение хромосом в ручную. Анализ полученных данных.

#### **Тема 6. Хромосомные и геномные перестройки**

Изменения хромосомного набора. Механизмы возникновения перестроек хромосом. Хромосомные и хроматидные aberrации. Делеции и дупликации генетического материала, их возникновение на стадиях митоза и мейоза. Инверсии цитологические приемы выявления. Эволюционное значение. Транслокации. Сестринские хроматидные обмены. Численные изменения хромосом. Полиплоидии: эуплоиды, гаплоиды, триплоиды, тетраплоиды. Использование полиплоидии в селекции. Дополнительные хромосомы (В-хромосомы).

### **5. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ПРЕПОДАВАНИЮ И ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

#### **5.1. Указания по организации и проведению лекционных, практических (семинарских) и лабораторных занятий с перечнем учебно-методического обеспечения**

Учебные занятия по дисциплине могут проводиться с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя в режимах on-line и/или off-line в формах: видео лекций, лекций-презентаций, видеоконференции, собеседования в режиме чат, форума, чата, выполнения виртуальных практических и/или лабораторных работ и др.

#### **5.2. Указания для обучающихся по освоению дисциплины (модулю)**

На самостоятельную работу студента по дисциплине Основы кариотипирования живых организмов отводится 44 часа.

Основной вид реализации самостоятельной работы:

- проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе);
- поиск и обзор научных публикаций и электронных источников на русском и иностранных языках, баз данных;
- написание рефератов и докладов для семинарских и практических занятий.

**Таблица 4 – Содержание самостоятельной работы обучающихся**

Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение	Кол-во часов	Форма работы
Молекулярная организация митотической хромосомы. Типы хромосом.	7	Подготовка к семинару, подготовка к КР
Идентификация хромосомных аномалий. Половой хроматин. Структурные изменения хромосом	7	Подготовка к семинару, подготовка к КР
Эухроматин и гетерохроматин. Конститутивный и факультативный хроматин. Половой хроматин.	7	Подготовка к КР

Тема 4. Обозначение полиморфизма хромосом человека. Метод определения полового хроматина. Дифференциальное окрашивание хромосом.	7	реферирование
Тема 5. Программы для кариотипирования	7	реферирование
Тема 6. Численные изменения хромосом. Полиплоидии: эуплоиды, гаплоиды, триплоиды, тетраплоиды. Использование полиплоидии в селекции. Дополнительные хромосомы (В-хромосомы).	9	Подготовка к КР, подготовка доклада

### 5.3. Виды и формы письменных работ, предусмотренных при освоении дисциплины (модуля), выполняемые обучающимися самостоятельно

Необходимым элементом учебного процесса при выполнении самостоятельной работы является написание рефератов. Основной целью этого процесса является развитие мышления и творческих способностей студентов, получения навыков самостоятельной работы с научной литературой. Написание реферата предполагает раскрытие одной из тем, предложенных преподавателем или выбранных самим студентом по согласованию с преподавателем. Тему реферата студент выполняет самостоятельно из представленных в списке (или выбирает свою) и утверждает у преподавателя в течение первых двух недель обучения. Основа реферата выполняется с использованием учебной и научной литературы и обязательно подкрепляется материалами из научных статей журналов.

Реферат должен быть оформлен в соответствии с требованиями оформления студенческих текстовых документов. Объем реферата должен составлять 20-30 страниц.

Активному формированию основных компетенций обучающегося по данной дисциплине способствует проведение практических занятий в виде семинаров. Активизация творческой деятельности студентов происходит при выполнении творческих занятий (интерактивные формы обучения).

## 6. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ И ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

### 6.1. Образовательные технологии

Соответствие изучаемых разделов, результатов обучения и оценочных средств  
**Таблица 5 – Образовательные технологии, используемые при реализации учебных занятий**

Раздел, тема дисциплины (модуля)	Форма учебного занятия		
	Лекция	Практическое занятие, семинар	Лабораторная работа
Тема 1. Структурно-функциональная организация хроматина	Лекция-диалог	семинар	Не предусмотрено
Тема 2. Цитогенетический метод в генетике	Обзорная лекция	семинар	Не предусмотрено
Тема 3. Кариотип	Лекция-диалог	К/р	Не предусмотрено
Тема 4. Методы приготовления препаратов для кариотипирования	Лекция-диалог	реферат	Не предусмотрено
Тема 5. Программное обеспечение для кариотипирования.	Лекция	реферат	Не предусмотрено
Тема 6. Хромосомные и геномные перестройки	Лекция	К/р, доклады с презентацией	Не предусмотрено

Учебные занятия по дисциплине могут проводиться с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя в режимах on-line и/или off-line в формах: видеолекций, лекций-презентаций, видеоконференции, собеседования в режиме чат, форума, чата, выполнения виртуальных практических и/или лабораторных работ и др.

## 6.2. Информационные технологии

Самостоятельная работа студентов подкреплена учебно-методическим и информационным обеспечением, включающим учебники, учебно-методические пособия, конспекты лекций. К учебно-методическим материалам Астраханского государственного университета студенты имеют доступ через официальный сайт университета - <http://asu.edu.ru/>, раздел Образование, использование виртуальной обучающей среды (LMS Moodle «Электронное образование»).

Использование электронных учебников и различных сайтов:

1. Базы данных: GenBank – <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Genbank/GenbankSearch.html>;
2. нуклеотидных последовательностей EMBL - <http://www.ebi.ac.uk/embl/>; ProSite - <http://us.expasy.org/prosite>
3. Catalog of Human Genes and Disorders: Online Medelian Inheritance in Man (OMIM) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim>
4. Human Mitochondrial Genome Database (МГГОМАР) <http://www.mitomap.org>
5. National Center for Biotechnology Information (NCBI) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/disease/>
6. NCBI (National Center for Biotechnology Information) и OMIM (Online Medelian Inheritance in Man).
7. ГосНИИГенетика (Москва) <http://www.genetika.ru/>
8. Институт белка РАН (г. Пушкино Московской обл.) <http://www.protres.ru/>
9. Институт биоорганической химии им. М. М. Шемякина и Ю. А. Овчинникова РАН (Москва) <http://www.ibch.ru/>
10. Институт биофизики СО РАН (Красноярск) <http://www.ibp.ru/> – Режим доступа свободный
11. Институт молекулярной биологии им. Энгельгардта РАН (Москва) <http://www.eimb.ru/>
12. Институт физико-химической биологии им. Белозерского МГУ (Москва) <http://www.belozersky.msu.ru/>
13. Институт цитологии и генетики СО РАН (Новосибирск) <http://www.bionet.nsc.ru/>
14. Интернет-журнал «BioMed Central» <http://www.biomedcentral.com/>, Яз. англ.
15. Интернет-журнал «BioMedNet» <http://www.bmn.com/>, Яз. англ.
16. Проект «Вся биология» <http://sbio.info/>
17. Российский химико-технический университет им. Д.И. Менделеева - <http://www.muctr.ru/>
18. Ставропольский государственный аграрный университет <http://www.stgau.ru/>
19. ФГБУ НИИ по изучению лепры (Астрахань) <http://inlep.ru/>
20. Электронная библиотека методических указаний, учебно-методических пособий СпбГТУРП <http://nizrp.narod.ru/kafvse.htm>.

Использование электронной почты преподавателя позволяет обмениваться со студентами необходимой для занятий информацией, рассылать задания, получать выполненные задания, эссе, проводить проверку курсовых работ, рефератов.

Проведение лекций и семинаров с использованием презентаций также является важным и необходимым условием для усвоения материала и формирования компетенций. Использование виртуальной обучающей среды (или системы управления обучением LMS Moodle) или иных информационных систем, сервисов и мессенджеров позволяет обмениваться со студентами необходимой для занятий информацией, рассылать задания, получать выполненные задания, эссе, проводить проверку курсовых работ, рефератов.

### 6.3. Перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

#### 6.3.1. Программное обеспечение

Наименование программного обеспечения	Назначение
Adobe Reader Программа для просмотра электронных документов	Adobe Reader Программа для просмотра электронных документов
Платформа дистанционного обучения LMS Moodle Виртуальная обучающая среда	Платформа дистанционного обучения LMS Moodle Виртуальная обучающая среда
Mozilla FireFox Браузер	Mozilla FireFox Браузер
Microsoft Office 2013, Microsoft Office Project 2013, Microsoft Office	Microsoft Office 2013, Microsoft Office Project 2013, Microsoft Office
Visio 2013	Visio 2013
Пакет офисных программ 7-zip Архиватор	Пакет офисных программ 7-zip Архиватор
Microsoft Windows 7 Professional Операционная система	Microsoft Windows 7 Professional Операционная система
Kaspersky Endpoint Security Средство антивирусной защиты	Kaspersky Endpoint Security Средство антивирусной защиты
Google Chrome Браузер	Google Chrome Браузер
Notepad++ Текстовый редактор	Notepad++ Текстовый редактор
9	9
Наименование программного обеспечения Назначение	Наименование программного обеспечения Назначение
OpenOffice Пакет офисных программ	OpenOffice Пакет офисных программ
Opera Браузер	Opera Браузер
Microsoft Security Assessment Tool. Режим доступа: <a href="http://www.microsoft.com/ru-ru/download/details.aspx?id=12273">http://www.microsoft.com/ru-ru/download/details.aspx?id=12273</a> (Free)	Microsoft Security Assessment Tool. Режим доступа: <a href="http://www.microsoft.com/ru-ru/download/details.aspx?id=12273">http://www.microsoft.com/ru-ru/download/details.aspx?id=12273</a> (Free)
Windows Security Risk Management Guide Tools and Templates. Режим доступа: <a href="http://www.microsoft.com/en-us/download/details.aspx?id=6232">http://www.microsoft.com/en-us/download/details.aspx?id=6232</a> (Free)	Windows Security Risk Management Guide Tools and Templates. Режим доступа: <a href="http://www.microsoft.com/en-us/download/details.aspx?id=6232">http://www.microsoft.com/en-us/download/details.aspx?id=6232</a> (Free)
Программы для информационной безопасности	Программы для информационной безопасности
VirtualBox Программный продукт виртуализации	VirtualBox Программный продукт виртуализации

операционных систем	операционных систем
VLC Player Медиапроигрыватель	VLC Player Медиапроигрыватель
VMware (Player) Программный продукт виртуализации	VMware (Player) Программный продукт виртуализации
операционных систем	операционных систем
Far Manager Файловый менеджер	Far Manager Файловый менеджер

### 6.3.2. Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы

Наименование современных профессиональных баз данных, информационных справочных систем
Универсальная справочно-информационная полнотекстовая база данных периодических изданий ООО «ИВИС» <a href="http://dlib.eastview.com">http://dlib.eastview.com</a>
Имя пользователя: AstrGU Пароль: AstrGU
Электронные версии периодических изданий, размещённые на сайте информационных ресурсов <a href="http://www.polpred.com">www.polpred.com</a>
Электронный каталог Научной библиотеки АГУ на базе MARK SQL НПО«Информасистем» <a href="https://library.asu.edu.ru/catalog/">https://library.asu.edu.ru/catalog/</a>
Электронный каталог «Научные журналы АГУ» <a href="https://journal.asu.edu.ru/">https://journal.asu.edu.ru/</a>
Корпоративный проект Ассоциации региональных библиотечных консорциумов (АРБИ-КОН) «Межрегиональная аналитическая роспись статей» (МАРС) – сводная база данных, содержащая полную аналитическую роспись 1800 названий журналов по разным отраслям знаний. Участники проекта предоставляют друг другу электронные копии отсканированных статей из книг, сборников, журналов, содержащихся в фондах их библиотек. <a href="http://mars.arbicon.ru">http://mars.arbicon.ru</a>
Справочная правовая система КонсультантПлюс. Содержится огромный массив справочной правовой информации, российское и региональное законодательство, судебную практику, финансовые и кадровые консультации, консультации для бюджетных организаций, комментарии законодательства, формы документов, проекты нормативных правовых актов, международные правовые акты, правовые акты, технические нормы и правила. <a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a>
Catalog of Human Genes and Disorders: Online Medelian Inheritance in Man (OMIM) <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim</a>
National Center for Biotechnology Information (NCBI) <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/disease/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/disease/</a>

## 7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

### 7.1. Паспорт фонда оценочных средств

При проведении текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) «Основы кариотипирования живых организмов» проверяется сформированность у обучающихся компетенций, указанных в разделе 3 настоящей программы. Этапность формирования данных компетенций в процессе освоения образовательной программы определяется последовательным освоением дисциплин (модулей) и прохождением практик, а в процессе освоения дисциплины (модуля) – последовательным достижением результатов освоения содержательно связанных между собой разделов, тем.

**Таблица 6 – Соответствие разделов, тем дисциплины (модуля), результатов обучения по дисциплине (модулю) и оценочных средств**

Контролируемые разделы, темы дисциплины (модуля)	Код контролируемой компетенции (компетенций)	Наименование оценочного средства
Тема 1. Структурно-функциональная организация хроматина	ПК-1	Вопросы для семинара, задания для КР
Тема 2. Цитогенетический метод в генетике	ПК-1	Вопросы для семинара, задания для КР
Тема 3. Кариотип	ПК-1	Задания для КР
Тема 4. Методы приготовления препаратов для кариотипирования	ПК-1	Темы рефератов
Тема 5. Программное обеспечение для кариотипирования.	ПК-1	Темы рефератов
Тема 6. Хромосомные и геномные перестройки	ПК-1	Задания для КР, темы докладов

## 7.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций, описание шкал оценивания

Таблица 7 – Показатели оценивания результатов обучения в виде знаний

5 «отлично»	<ul style="list-style-type: none"> <li>- демонстрируются глубокие знания теоретического материала и умение их применять;</li> <li>- последовательное, правильное выполнение всех заданий;</li> <li>- умение обоснованно излагать свои мысли, делать необходимые выводы.</li> </ul>
4 «хорошо»	<ul style="list-style-type: none"> <li>- дается комплексная оценка предложенной ситуации;</li> <li>- демонстрируются глубокие знания теоретического материала и умение их применять;</li> <li>- последовательное, правильное выполнение всех заданий;</li> <li>- возможны единичные ошибки, исправляемые самим студентом после замечания преподавателя;</li> <li>- умение обоснованно излагать свои мысли, делать необходимые выводы.</li> </ul>
3 «удовлетворительно»	<ul style="list-style-type: none"> <li>- затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации;</li> <li>- неполное теоретическое обоснование, требующее наводящих вопросов преподавателя;</li> <li>- выполнение заданий при подсказке преподавателя;</li> <li>- затруднения в формулировке выводов.</li> </ul>
2 «неудовлетворительно»	<ul style="list-style-type: none"> <li>- неправильная оценка предложенной ситуации;</li> <li>- отсутствие теоретического обоснования выполнения заданий.</li> </ul>

Таблица 8 – Показатели оценивания результатов обучения в виде умений и владений

Шкала оценивания	Критерии оценивания
5 «отлично»	демонстрирует способность применять знание теоретического материала при выполнении заданий, последовательно и правильно выполняет задания, умеет обоснованно излагать свои мысли и делать необходимые выводы
4 «хорошо»	демонстрирует способность применять знание теоретического материала при выполнении заданий, последовательно и правильно выполняет задания, умеет обоснованно излагать свои мысли и делать необходимые выводы, допускает единичные ошибки, исправляемые после замечания преподавателя

3 «удовлетворительно»	демонстрирует отдельные, несистематизированные навыки, не способен применить знание теоретического материала при выполнении заданий, испытывает затруднения и допускает ошибки при выполнении заданий, выполняет задание при подсказке преподавателя, затрудняется в формулировке выводов
2 «неудовлетворительно»	не способен правильно выполнить задание

### **7.3. Контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности**

#### **Тема 1. Структурно-функциональная организация хроматина**

##### **Семинар**

1. Нуклеосомная модель хромосом.
2. Уровни организации ДНК в хромосомах.
3. Хроматин как форма существования хромосом (гетеро- и эухроматин): строение, химический состав.
4. Чем представлены второй, третий и четвертый уровни структурной организации хроматина.
5. Роль линкерных гистонов в структурной организации хроматина
6. Функциональное значение гетерохроматина.

##### **Вопросы для контрольной работы**

1. Описать морфологию метафазных хромосом человека.
2. Чем различаются эухроматиновые и гетерохроматиновые районы хромосом?
3. Нуклеосома как структурная единица хроматина.
4. Типы эукариотических хромосом.

#### **Тема 2. Цитогенетический метод в генетике**

##### **Семинар**

1. Гибридизация *in situ*. FISH- гибридизация. Хромосомный пэйнтинг. Значение этих методов для изучения кариотипа животных и растительных организмов.
2. Технологии геномной гибридизации. Метод HR CGH.
3. Метод ВАС (искусственные бактериальные хромосомы).
4. Учет хромосомных aberrаций на стадиях ана/телофазы и пролиферативной активности тканей, как метод цитогенетического мониторинга.
5. Дифференциальные методы визуализации хромосом.

##### **Вопросы для контрольной работы**

1. Какой уровень разрешения используют в цитогенетической диагностике при подозрении на численные изменения в кариотипе?
2. Какой уровень разрешения используют при цитогенетической диагностике пациентов с умственной отсталостью, микроаномалиями развития и повторными репродуктивными потерями?
3. При изучении метафазных хромосом, окрашенных рутинным способом, врач лаборант обратил внимание, что одна из хромосом имеет более короткие плечи, чем ее гомолог — произошла утрата участка хромосомы. Каким образом можно идентифицировать данную структурную мутацию? Объясните свой ответ.

#### **Тема 3. Кариотип**

##### **Примерные вопросы для контрольной работы.**

1. Во время обследования у мужчины обнаружено недоразвитие семенников, отсутствие сперматогенеза. У него узкие плечи, широкий таз, мало развитая мускулатура. Какой из перечисленных кариотипов был у этого мужчины?

- а. 46, t13.13
- б. 46, 5p
- в. 45 X0
- г. 47, 21+
- д. 47, XXУ

2. В нормальном кариотипе человека присутствуют 44 аутосомы и 2 половые хромосомы (XX или XY). В случае одной из форм истинного гермафродитизма (наличие у индивидуума одновременно мужских и женских половых желез) в организме обнаруживают мозаицизм, т.е. два клона клеток, отличающихся по составу половых хромосом (XX/XY). Сделайте символическую запись нормального кариотипа женщины и мужчины. Сделайте запись кариотипа человека с истинным гермафродитизмом.

3. Цитологическое обследование пациента с репродуктивной дисфункцией выявило в некоторых клетках нормальный кариотип 46,XY, но большинство клеток имеет кариотип синдрома Клайнфелтера – 47,XXУ. Такая гетерогенность клеток называется:

- А. мозаицизм
- Б. дупликация
- В. инверсия
- Г. мономорфизм
- Д. транспозиция

4. У больной установлен диагноз – синдром Шерешевского– Тернера. Кариотип 45, X0. Какое количество половых хромосом будет в этом наборе?

- А. Одна
- Б. Нуль
- В. Две
- Г. Сорок четыре
- Д. Сорок пять

5. Сделайте заключение о нормальном либо патологическом состоянии и половой принадлежности людей со следующими кариотипами:

- 1) 46, XX \_\_\_\_\_
- 2) 46, XY \_\_\_\_\_
- 3) 47, XX,+21 \_\_\_\_\_
- 4) 47, XX,+13 \_\_\_\_\_
- 5) 47, XY,+18 \_\_\_\_\_
- 6) 45, X \_\_\_\_\_
- 7) 47, XXX \_\_\_\_\_
- 8) 47, XXУ \_\_\_\_\_
- 9) 48, XXXУ \_\_\_\_\_.

6. Проведите анализ кариограммы.



Кариограмма человека содержит \_\_\_\_\_ хромосом.

Аутосомы \_\_\_\_\_  
 Половые хромосомы \_\_\_\_\_  
 Кариограмма принадлежит представителю \_\_\_\_\_ пола  
 Кариограмма \_\_\_\_\_ аномалию  
 Такая кариограмма характерна для \_\_\_\_\_, страдающих синдромом \_\_\_\_\_  
 Формула кариотипа человека - \_\_\_\_\_

**Тема 4.** Методы приготовления препаратов для кариотипирования  
 Лабораторная работа по теме:  
 «Метод цитогенетического анализа растительной клетки»

**Тема 5.** Программное обеспечение для кариотипирования.  
 Лабораторная работа по теме:  
 «Анализ кариограммы человека в программе Видеотест-Карио 3.1»

**Тема 6.** Хромосомные и геномные перестройки  
**Темы для докладов**

1. Классификация хромосомных мутаций. Функциональные последствия различных типов мутаций.
2. Робертсоновские транслокации и их роль в эволюции кариотипа человека.
3. Механизмы образования геномных перестроек.
4. Механизмы образования хромосомных перестроек.
5. Хромосомные болезни: этиология и классификация хромосомных болезней. Болезнь Дауна. Синдром Эдвардса. Синдром Патау. Синдром Шерешевского-Тернера. Синдром Клайнфельтера.

**Примерные задания для контрольной работы**

1. Заполните таблицу. Денверская классификация хромосом.

Группа хромосом	№ хромосом	Характеристика хромосом
A		
B		
C		
D		
E		
F		
G		

2. Соотнесите правильное обозначение структурных хромосомных нарушений (тип перестройки, точки разрывов, бэнд и участок, вовлеченные в нарушение) и описание.

1) 46,XX,del(1)(q21q31)	А) перичентрическая инверсия фрагмента от района 2 бэнда 1 проксимального плеча до района 3 бэнда 1 дистального плеча хромосомы 2.
2) 46,XY,r(2)(p21q31)	Б) изохромосома по дистальному плечу хромосомы X.
3) 46,XX,inv(2)(p21q31)	В) деления в хромосоме 1, от района 2, бэнда 1 до района 3, бэнда 1.
4) 46,X,i(Xq)	Г) кольцевая хромосома 2; точки разры-

	ва находятся в проксимальном плече: район 2 бэнд 1 и в дистальном плече: район 3 бэнд 1.
--	--

3. Девочке поставлен предварительный диагноз – синдром Шерешевского–Тернера. Проводится кариотипирование. На стадии анафазы митоза количество хромосом в одной клетке составит:

- А. 45
- Б. 90
- В. 46
- Г. 92
- Д. 94

4. У супругов родился сын, больной гемофилией. Родители здоровы, а бабушка по материнской линии тоже болен гемофилией. Каков тип наследования этого признака?

- А. Сцепленный с Y-хромосомой
- Б. Аутомно-рецессивный
- В. Доминантный, сцепленный с X-хромосомой
- Г. Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- Д. Аутомно-доминантный

5. Запишите кариотип:

А. Кариотип женский сбалансированный, Робертсоновская транслокация между хромосомами 13 и 21 \_\_\_\_\_

Б. Кариотип женский, делеция сегмента хромосомы 5 на длинном плече с 13 по 31 бэнд \_\_\_\_\_

### Темы рефератов

1. Цитогенетические методы в биомониторинге и медицине
2. Численные изменения хромосом
3. Хромосомные и хроматидные aberrации
4. Хромомерная организация хромосом
5. Полиплоидия
6. Транслокации
7. Конститутивный и факультативный хроматин
8. Дополнительные хромосомы

### Вопросы для экзамена

1. Кариотип. Критерии морфометрического метода анализа.
2. Специальные методы окрашивания и анализа.
3. Метод анализа синаптомальных комплексов.
4. Структурно-функциональные преобразования хроматина в разные фазы клеточного цикла. Эухроматин и гетерохроматин.
5. Конститутивный и факультативный хроматин.
6. Половой хроматин.
7. Эффект положения.
8. Понятие хроматин, хромосомы.
9. Уровни компактизации хроматина.
10. Строение нуклеосомы.
11. Структура гистоновых белков.

12. Механизм образования нуклеосомы, нуклеосомный уровень компактизации хроматина.
13. Понятие «соленоида», его структура.
14. Петельно-доменный уровень компактизации хроматина.
15. Структурная организация хромосом.
16. Молекулярная организация митотической хромосомы.
17. Морфология хромосом различных видов организмов.
18. Степени упаковки ДНК в метафазную хромосому (нуклеосома, нуклеосомная нить, хромонема).
19. Строение хромосом.
20. Морфометрические характеристики хромосом.
21. Различные типы хромосом
22. Понятия кариотип, кариограмма, идиограмма.
23. Кариотип человека.
24. Международная денверская классификация хромосом человека.
25. Цитологические характеристики кариотипа.
26. Организация кариотипа.
27. Видовые и индивидуальные характеристики кариотипа.
28. Идентификация хромосомных аномалий.
29. Половой хроматин.
30. Структурные изменения хромосом.

**Таблица 9 – Примеры оценочных средств с ключами правильных ответов**

№ п/п	Тип задания	Формулировка задания	Правильный ответ	Время выполнения (в минутах)
ПК-1 Способен использовать в профессиональной деятельности современные основы фармации и разрабатывать стратегии в области исследований лекарственных средств				
1.	Задание закрытого типа	Хромосомы эукариотических клеток состоят в основном из хроматина – комплекса двухцепочечной ДНК и пяти фракций гистоновых белков, образующих при этом нуклеосомы. Какой гистон стабилизирует нуклеосомную структуру. а. H2A б. H2B в. H3 г. H4 д. H1	д	2
2.		В структуру хромосомы человека входят: А) Центромера; Б) Короткое плечо; В) Длинное плечо; Г) Малое плечо.	А б в	3
3.		Существует 2 основных типа хроматина. Один тип составляет 90% структурной организации хроматина. Он сильно уплотнен, неактивный. Как	а	2

№ п/п	Тип задания	Формулировка задания	Правильный ответ	Время выполнения (в минутах)
		называется такой тип организации хроматина? А) Гетерохроматин Б) Эухроматин В) Матрикс Г) Фрагмент Оказаки Д) Все ответы неверны		
4.		При анализе кариотипа женщины установлено, что в X-хромосоме центромера размещена почти посередине. Как называется такая хромосома? А) Телоцентрическая Б) Субacroцентрическая В) Субметацентрическая Г) Аacroцентрическая Д) Метацентрическая	в	2
5.		Основы учения о мутациях и их причинах заложил: А) Т. Морган Б) Н.И. Вавилов В) Г. Мендель Г) Г. де Фриз	г	2
6.		В процессе судебного разбирательства в генетическую лабораторию для установления половой принадлежности была направлена свинина. После специальной обработки нескольких клеток было установлено, что их ядра не содержат полового хроматина. Животному какого пола принадлежали исследуемые структуры?	мужскому	2
7.	Задание открытого типа	Соотнесите правильно 1.Профаза А) 2n4c 2. Метафаза Б) 2n2c 3. Анафаза В) 4n4c 4. Телофаза Г) 2n4c	1-а 2-г 3-в 4-б	3-6
8.		У мужчины обнаружили тельце Барра при цитогенетическом анализе. Какой кариотип будет у этого мужчины?	46XXY	2-4
9.		Формула кариотипа, характерная для синдрома Дауна -	46 XX (XY) 21+	3
10.		Запишите кариотип синдрома трисомии X	47 XXX	2

#### 7.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности

Курс Основы кариотипирования живых организмов состоит из материала теоретического и прикладного характера, который излагается на лекциях, практически осуществляется при проведении лабораторных работ и семинарских занятий, а также частично выносится на самостоятельное изучение дома и в научно-информационных центрах. Теоретические знания, полученные из лекционного курса, закрепляются на практических и семинарских занятиях. Промежуточные срезы знаний проводятся после изучения основных разделов дисциплины в форме контрольных работ, на семинарах, коллоквиумах. Дисциплина заканчивается экзаменом.

Для экзамена студент должен набрать по итогам изучения дисциплины 100 баллов. Половину этих баллов 50 % студент набирает в виде рейтинга в течение семестра, 50 % - зарабатывает на экзамене. Для семестрового рейтинга необходимо иметь положительные оценки по промежуточным аттестациям, активно посещать и работать на семинарских занятиях, выполнять лабораторные работы. Процентный вклад в итоговый результат этих трех составляющих:

- посещаемость – 10 %;
- успеваемость по итогам промежуточных аттестаций – 20 %;
- практические работы – 20 %.

В течение всего обучения студенты выполняют индивидуальные задания, разрабатываемыми преподавателями по всем изучаемым темам курса, могут выполнять рефераты, доклады, сообщения.

Основными целями введения балльно-рейтинговой аттестации являются:

1. Стимулирование повседневной систематической работы студентов;
2. Снижение роли случайностей при сдаче экзаменов и/или зачетов;
3. Повышение ответственности в учебе;
4. Исключение возможности протектирования не очень прилежных студентов;
5. Создание объективных критериев при определении кандидатов на продолжение обучения (магистратура, аспирантура и т.п.);
6. Повышение мотивации студентов к освоению профессиональных образовательных программ на базе более высокой дифференциации оценки результатов их учебной работы;

Преподаватель, реализующий дисциплину (модуль), в зависимости от уровня подготовленности обучающихся может использовать иные формы, методы контроля и оценочные средства, исходя из конкретной ситуации.

**Таблица 10 – Технологическая карта рейтинговых баллов по дисциплине (модулю)**

п/п	Контролируемые мероприятия	Количество мероприятий / баллы	Максимальное количество баллов	Срок представления
<b>Основной блок</b>				
1.	Ответ на занятии	6/5	30	По расписанию
2.	доклад	10	10	Указан в Moodle
3.	семинар	2/10	20	По расписанию
4.	Контрольные работы	4/10	40	Указан в Moodle
<b>Всего</b>			<b>90</b>	-
<b>Блок бонусов</b>				

п/п	Контролируемые мероприятия	Количество мероприятий / баллы	Максимальное количество баллов	Срок представления
5.	Посещение занятий		5	По расписанию
6.	Своевременное выполнение всех заданий		5	Указан в Moodle
<b>Всего</b>			<b>10</b>	-
<b>Дополнительный блок</b>				
7.	Зачет			По расписанию
<b>Всего</b>				-
<b>ИТОГО</b>			<b>100</b>	-

**Таблица 11 – Система штрафов (для одного занятия)**

Показатель	Балл
Опоздание на занятие	10
Нарушение учебной дисциплины	10
Неготовность к занятию	10
Пропуск занятия без уважительной причины	10

**Таблица 12 – Шкала перевода рейтинговых баллов в итоговую оценку за семестр по дисциплине (модулю)**

Сумма баллов	Оценка по 4-балльной шкале	
90–100	5 (отлично)	Зачтено
85–89	4 (хорошо)	
75–84		
70–74		
65–69	3 (удовлетворительно)	
60–64		
Ниже 60	2 (неудовлетворительно)	Не зачтено

При реализации дисциплины (модуля) в зависимости от уровня подготовленности обучающихся могут быть использованы иные формы, методы контроля и оценочные средства, исходя из конкретной ситуации.

## **8. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

### **8.1. Основная литература:**

1. Генетика : рек. УМО по мед. и фармацевтическому образованию вузов России в качестве учеб. для студ., ... по спец. 040100 - Лечебное дело, 040200 - Педиатрия, 040800 - Медицинская биохимия, 040900 - Медицинская биофизика, 041000 - Медицинская кибернетика / В.И. Иванов [и др.]; под ред. В.И. Иванова. - М. : Академкнига, 2007. - 638 с..
2. Жимулев, И.Ф. Общая и молекулярная генетика : Рек. М-вом образования и науки РФ в качестве учеб. пособ. для студ. ун-тов, ... по направлению 510600 - Биология и биологическим спец. / И. Ф. Жимулев ; Отв. ред.: Е.С. Беляева, А.П. Акифьев. - 4 изд. ; стер. - Новосибирск : Сиб. унив. изд-во, 2007. - 479 с.
3. Малый практикум по цитогенетике: изучение кариотипа человека: учеб.-метод. пособие. СПб.: Изд-во СПбГЭТУ «ЛЭТИ», 2018Хроматин: упакованный геном / С.В.Разин, А.

А. Быстрицкий.-3-е изд. (эл.). – М. : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2013. – 172 с.: ил., с. цв. вкл. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).

## **8.2. Дополнительная литература:**

1. Геном человека / Э. Макконки ; пер. с англ. Н.Н. Хромова-Борисова. - М. : Техносфера, 2008. - 228 с. - (Мир биологии и медицины).
2. Геномика. Роль в медицине / С. Примроуз, Р. Тваймен ; пер. с англ.-2-е изд. (эл.). -М. : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2014. -277 с. : ил. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
3. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 592 с. : ил. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
4. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп., 2010. – 832 с.: ил. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
5. Хроменкова О.Б. Морфология хромосом. Кариотип человека: Метод. реком. для самост. внеауд. работы студ. — Харьков: ХНМУ, 2012. — 16 с.

## **8.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимый для освоения дисциплины (модуля)**

1. Электронно-библиотечная система (ЭБС) ООО «Политехресурс» «Консультант студента». . [www.studentlibrary.ru](http://www.studentlibrary.ru).
2. Электронная библиотечная система IPRbooks. [www.iprbookshop.ru](http://www.iprbookshop.ru)

## **9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

Практические занятия по дисциплине Основы кариотипирования живых организмов проводятся в специализированной аудитории (№213) на 22 посадочных мест, предназначенной для работы с биологическими объектами, содержащей необходимое лабораторное оборудование и наглядный материал. Лаборатория оснащена термостатами, центрифугами, химической посудой, химическими реактивами и др., ПЦР-лаборатория, в которой имеется следующее оборудование: анализатор нуклеиновых кислот, мини центрифуга, амплификатор, термостат, вортекс, гель-документирующая система, трансиллюминатор, электрофорез, дозаторы, автоматические пипетки и др. Для проведения лекций и ряда практических занятий используется интерактивная форма проведения занятий с применением компьютера и мультимедийного проектора в специализированной аудитории (№101, 213).

При необходимости рабочая программа дисциплины (модуля) может быть адаптирована для обеспечения образовательного процесса инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, в том числе для обучения с применением дистанционных образовательных технологий. Для этого требуется заявление студента (его законного представителя) и заключение психолого-медико-педагогической комиссии (ПМПК).