

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Федеральное государственное автономное
образовательное учреждение высшего образования
«Национальный исследовательский Нижегородский государственный университет
им. Н.И. Лобачевского»

Институт биологии и биомедицины
(факультет / институт / филиал)

УТВЕРЖДЕНО
решением Ученого совета ННГУ
протокол от
«31» мая 2023 г. № 6

Рабочая программа дисциплины (модуля)

Цитогенетика

(наименование дисциплины (модуля))

Уровень высшего образования

бакалавриат

(бакалавриат / магистратура / специалитет)

Направление подготовки / специальность

06.03.01 Биология

(указывается код и наименование направления подготовки / специальности)

Направленность образовательной программы

Биология (общий профиль)

(указывается профиль / магистерская программа / специализация)

Квалификация (степень)

бакалавр

(бакалавр/магистр/специалист)

Форма обучения

Очная

(очная / очно-заочная / заочная)

Нижегород

2023 год начала подготовки

1. Место дисциплины в структуре ООП

№ варианта	Место дисциплины в учебном плане образовательной программы	Стандартный текст для автоматического заполнения в конструкторе РПД
1	Блок 1. Дисциплины (модули), Часть, формируемая участниками образовательных отношений	Дисциплина <i>Б1.В.ДВ.04.08, Цитогенетика</i> относится к вариативной части ООП направления подготовки 06.03.01 Биология

Дисциплина «*Цитогенетика*» относится к вариативной части ООП по направлению подготовки 06.03.01 «Биология», является обязательной для освоения студентами очной формы обучения на третьем году обучения в 6 семестре.

Студенты к моменту освоения дисциплины «Цитогенетика» ознакомлены с курсом «Цитология», «Генетика», «Молекулярная биология», «Биохимия», с принципами работы с биологической лаборатории, методами работы с литературой и электронными ресурсами.

Целью освоения дисциплины «Цитогенетика» является формирование теоретических знаний, практических умений, навыков по цитогенетическому методу исследования живых объектов.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями и индикаторами достижения компетенций выпускниками)

Формируемые компетенции (код, содержание компетенции)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), в соответствии с индикатором достижения компетенции		Наименование оценочного средства
	Индикатор достижения компетенции* (код, содержание индикатора)	Результаты обучения по дисциплине**	
ПК-1 Способен осуществлять информационный поиск по выбранной научной тематике в области биологии, излагать и критически анализировать получаемую информацию, представлять результаты исследований в виде презентаций, научно-	ПК-1.1 Знает: правила сбора и анализа информации по теме исследования, способы и правила представления результатов в письменной и устной формах	Знает нормальный кариотип человека, различные варианты нарушения хромосомного набора с правильным вариантом записи кариотипа и клинической картиной синдромов. Имеет представление о молекулярных механизмах разбираемых патологий.	собеседование контрольные работы, тест
	ПК-1.2 Умеет: планировать и осуществлять поиск научной информации,	Умеет использовать и применять приобретенный понятийный аппарат для характеристики клинической картины и особенностей хромосомных нарушений.	контрольные работы, практические задачи

<p>технических отчетов, обзоров, аналитических карт, пояснительных записок, публикаций в научных изданиях; поддерживать дискуссию по актуальным вопросам биологии и экологии</p>	<p>оформлять результаты исследования для представления в письменной и устной формах</p>		
	<p><i>ПК-1.3.</i> Владеет: опытом поиска, анализа, представления и обсуждения результатов исследования</p>	<p><i>Владеет навыками анализа, обобщения и структурирования материала при оценке различных форм нарушений кариотипа: полиплоидий, анеуплоидий (трисомий, моносомий), а также их диагностики и клинической картины.</i></p>	<p><i>Собеседование (устный опрос)</i></p>
<p><i>ПК-2</i> Способен проводить эксперименты, наблюдения, измерения по выбранной научной тематике, эксплуатировать современную аппаратуру и оборудование для выполнения научно-исследовательских полевых и лабораторных биологических работ.</p>	<p><i>ПК-2.1</i> Знает: - стандартные методики и правила эксплуатации оборудования при проведении полевых и лабораторных работ по выбранной научной тематике;</p>	<p><i>Знает: особенности нормального кариотипа человека, метафазную пластинку в норме.</i></p>	<p><i>собеседование контрольные работы, тест</i></p>
	<p><i>ПК-2.2.</i> Умеет: - подбирать методики, эксплуатировать современное оборудование при выполнении полевых и лабораторных работ по выбранной научной тематике;</p>	<p><i>Умеет: анализировать метафазные пластинки нормального кариотипа человека.</i></p>	<p><i>контрольные работы</i></p>
	<p><i>ПК-2.3</i> Владеет: - методиками обработки материалов, имеет опыт использования современного оборудования при выполнении лабораторных работ по выбранной научной тематике.</p>	<p><i>Владеет: навыками цитогенетического анализа для определения нормального кариотипа человека.</i></p>	<p><i>Собеседование, практические задачи</i></p>

3. Структура и содержание дисциплины

3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная форма обучения
Общая трудоемкость	3 ЗЕТ
Часов по учебному плану	108
в том числе	
аудиторные занятия (контактная работа):	
- занятия лекционного типа	26
- практические занятия	12
- лабораторные работы	12
самостоятельная работа	20
КСРИФ	36
Промежуточная аттестация – экзамен/зачет	Экзамен – 36 ч

3.2. Содержание дисциплины

Наименование и краткое содержание разделов и тем дисциплины (модуля), форма промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)	Всего (часы)	В том числе				
		Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы из них			Самостоятельная работа обучающегося	
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа	Занятия лабораторного типа		
Тема 1. Введение. Цитогенетика. Цитогенетическое исследование	4	2			2	
Тема 2. Хроматин и уровни организации хроматина	10	4	2	2	2	
Тема 3. Классификация хромосом	6	2	2		2	
Тема 4. Цитогенетический анализ	10	4		4	2	
Тема 5. Метафазная пластинка.	10	2	2	2	4	
Тема 6. Методы дифференциальной окраски хромосом	20	4	2	4	10	
Тема 7. Геномные и хромосомные мутации	10	2	4		4	
В т.ч. текущая аттестация	2					
Промежуточная аттестация – экзамен (36 часов)						
ИТОГО	108	26	12	12	50	20

Практические занятия (семинарские занятия /лабораторные работы) организуются, в том числе в форме практической подготовки, которая предусматривает участие обучающихся в выполнении отдельных элементов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью.

Текущий контроль успеваемости реализуется в рамках практических и лабораторных занятий. Промежуточный контроль осуществляется при проведении экзамена.

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Предусмотрены следующие виды самостоятельной работы студентов в рамках освоения дисциплины:

- изучение понятийного аппарата и проработка тем дисциплины;
- работа с основной и дополнительной литературой дома и в библиотеке;
- изучение сайтов по темам дисциплины в Интернете;
- подготовка к устным опросам, тестам;
- подготовка к рефератам, докладам;
- подготовка к экзамену.

Особенностью реферата является изложение темы третьим лицом – обучающимся. Это не просто конспект, а изложение темы в преломлении правосознания обучающегося, с его критическим анализом. Автор реферата должен показать владение приёмами формальной логики, прежде всего, – анализом и синтезом, правилами определения понятий (например, для выявления несущественных элементов, включённых в дефиницию). Поэтому обычным элементом реферата является выражение отношения лица, готовящего реферат, в виде таких речевых оборотов как «исследуемый (рассматриваемый) вопрос», «особое внимание обращено», «автором сделан вывод» и т.п. Объектом реферирования могут выступить различные материалы, но в результате реферирования должна появиться особая структура, включающая постановку проблемы с обоснованием актуальности темы, используемые аргументы и правовой инструментарий, выводы, степень разрешения проблемы. Кроме того, в ходе реферирования обучающийся изучает неадаптированный для него учебный материал. В массе такой информации необходимо выбрать относящуюся к теме реферата, ценную для слушателей – одноклассников и преподавателя, которым на практическом занятии будет представлен реферат.

Защита реферата проходит в форме публичного сообщения с использованием компьютерной презентации. Презентация должна быть изложена логически последовательно, в тексте доклада следует чётко отметить моменты перехода между слайдами, чтобы доклад оставался стройным и не приходилось отвлекаться на выбор слайдов. Сами слайды презентации следует расположить последовательно в презентации. Представление реферата и презентации перед аудиторией есть работа по обретению навыков ораторского мастерства, умению публично доказать самостоятельно выработанные тезисы, способы достижения цели. После доклада автору необходимо ответить на заданные студентами и преподавателем вопросы. Бояться данных вопросов не стоит, так как автор доклада досконально разобрался с проблемой и может выразить собственную точку зрения по любому её аспекту.

Промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины проходит в форме экзамена. Подготовка к экзамену является концентрированной систематизацией всех полученных знаний по дисциплине «Цитогенетика». Контрольные вопросы и задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины приведены в п. 5.2.

Для обеспечения самостоятельной работы обучающихся используется электронный курс Цитогенетика (<https://e-learning.unn.ru/course/view.php?id=3118>), созданный в системе электронного обучения ННГУ - <https://e-learning.unn.ru/>.

5. Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине (модулю),

включающий:

5.1. Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине

Уровень сформированности компетенций (индикатора достижения компетенций)	Шкала оценивания сформированности компетенций						
	плохо	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	очень хорошо	отлично	превосходно
	не зачтено		зачтено				
<u>Знания</u>	Отсутствие знаний теоретического материала. Невозможность оценить полноту знаний вследствие отказа обучающегося от ответа	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибок.	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько несущественных ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок.	Уровень знаний в объеме, превышающем программу подготовки.
<u>Умения</u>	Отсутствие минимальных умений . Невозможность оценить наличие умений вследствие отказа обучающегося от ответа	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки.	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания но не в полном объеме.	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами.	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи . Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами.	Продemonстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными несущественным недочетами, выполнены все задания в полном объеме.	Продemonстрированы все основные умения,. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без недочетов
<u>Навыки</u>	Отсутствие владения материалом. Невозможность оценить наличие навыков вследствие отказа обучающегося от ответа	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки.	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач без ошибок и недочетов.	Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов.	Продemonстрирован творческий подход к решению нестандартных задач

Шкала оценки при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
	превосходно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «превосходно», продемонстрированы знания, умения, владения по соответствующим компетенциям на уровне, выше предусмотренного программой
зачтено	отлично	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «отлично», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «отлично»
	очень хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «очень хорошо», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «очень хорошо»
	хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «хорошо», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «хорошо»
	удовлетворительно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «удовлетворительно», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «удовлетворительно»
не зачтено	неудовлетворительно	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно», ни одна из компетенций не сформирована на уровне «плохо»
	плохо	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «плохо»

5.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения.

5.2.1 Контрольные вопросы

Вопрос	Код компетенции (согласно РПД)
Цитогенетический анализ: показания для проведения, основные этапы в получении кариотипа человека.	ПК-1, ПК-2
Геномные и хромосомные мутации: полиплоидии, анеуплоидии, трисомии, моносомии, полисомии.	ПК-1, ПК-2
Уровни организации хроматина.	ПК-1, ПК-2
Методы дифференциальной окраски хромосом: G-, Q-, R-, C- типы окрашивания.	ПК-1, ПК-2
Цитогенетика и эпигеномика. Нетрадиционное наследование хромосомных нарушений.	ПК-1, ПК-2
Кариотипирование разных тканей. Прямые и непрямые методы получения хромосом.	ПК-1, ПК-2
Группы классификации хромосом человека: Денверская и Парижская классификация.	ПК-1, ПК-2

5.2.2. Типовые задания для оценки сформированности компетенции ПК-1, ПК-2

1. Сборка-разборка нуклеосом. Гистоновые шапероны
2. G-окрашивание препаратов хромосом
3. Определение хромосомных мутаций на кариотипе человека

5.2.3. Типовые вопросы для оценки сформированности компетенции ПК-1 и ПК-2

1. Что такое Цитогенетика? Общие представления.
2. «История» открытия цитогенетического анализа.
3. Общий обзор механизмов, обеспечивающих дифференциальную экспрессию хромосом.
4. Структура нуклеосомы. Структура коровых гистонов. Взаимодействие ДНК – нуклеосома.
5. Геномные мутации человека

Данные вопросы также включены в промежуточную аттестацию как один из вопросов экзаменационных билетов.

i. Темы курсовых работ, эссе, рефератов ПК-1 и ПК2

1. Цитогенетика и эпигеномика.
2. Метилирование ДНК и его роль в регуляции экспрессии генов.
3. Робертсоновская транслокация – открытие, принцип, основные свойства и механизмы.
4. Кольцевая хромосома как маркер патологий.
5. FISH-анализ в практике цитогенетических лабораторий.

ii. Типовые задания контрольных работ ПК-1, ПК-2

1. Общие представления об цитогенетическом метода анализа.
2. Структура хромосомы.
3. Нуклеосомный уровень организации хроматина.
4. Хромосомные абберации.
5. Хроматин и регуляция активности генов.
6. Гетерохроматин. Бэндинг хромосом

iii. Темы лабораторных работ ПК-1 и ПК-2

1. Структура хромосомы. Строение центромеры. Взаимодействие центромеры с нитями веретена деления
2. Методы изучения хромосом человека? Иммунопреципитация хроматина, DAM-ID. Сборка-разборка нуклеосом. Гистоновые шапероны.
3. Кратковременные и локальные метки в хроматине. АТФ-зависимый ремоделинг хроматина. Уровни организации хроматина. Пространственная организация хроматина в ядре и ее наследование в митозе
4. Методы дифференциальной окраски хромосом. Микроскопический анализ метафазной пластинки
5. Культивирование лимфоцитов периферической крови
6. Понятие конститутивного гетерохроматина. Функции конститутивного гетерохроматина

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

а) основная литература:

1. Жимулев И. Ф. Общая и молекулярная генетика: учеб.пособие для студентов вузов. - Новосибирск: Изд-во Новосиб. ун-та, 2002. - 459 с. (58 экз. в библиотеке ННГУ)
2. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Рубан Э.Д. - Ростов н/Д: Феникс, 2013. - (Медицина). Доступно на ЭБС «Консультант студент». Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222210451.html>
3. С. В. Разин, А. А. Быстрицкий. Хроматин: упакованный геном. «Бином. Лаборатория знаний». 2009. С. 172
4. Коряков Д.Е., Жимулев И.Ф. Хромосомы. Структура и функции. Новосибирск: Изд-во СО РАН, 2009 г., 258 с.
5. Цитогенетика. ред. Закиян СМ, Власов ВВ, Дементьева ЕВ. Новосибирск: Изд-во СО РАН, 2012, С. 465-479

б) дополнительная литература:

1. Цитогенетика под ред. Под редакцией С. Д. Эллиса, Т. Дженювейна, Д. Рейнберга Техносфера, 2010 (рус. Перевод книги D. Allis, T. Jenuwein, D. Reinberg, M.-L. Caparros. Epigenetics. Cold Spring Harbor Laboratory Press. 2007. • 502 pp. ISBN-10: 0879698756
2. Несса Кэри. Цитогенетика: как современная биология переписывает наши представления о генетике, заболеваниях. 2011.
3. Вавилов Ю.Л. Сборник задач по генетике. Нижний Новгород.: Из-во ННГУ, 2005. 101 С. (30 экз. в библиотеке ННГУ)
4. Генетика [Электронный ресурс]: словарь- справочник / авт.-сост. Е. Я. Белецкая. - 2-е изд., стер. - М.: ФЛИНТА, 2014. Доступно на ЭБС «Консультант студент». Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785976521889.html>

в) интернет ресурсы:

1. Web-сайт Проблемы Эволюции evolbiol.ru
2. Европейской междисциплинарной сети исследований по эпигенетике ([http:// www.epigenome-poe.net](http://www.epigenome-poe.net));
3. Исследовательский консорциум по проекту «Эпигеном человека» ([http:// www.epigenome.org](http://www.epigenome.org));
4. Энциклопедия элементов ДНК: идентификация функциональных элементов у человека ([http:// www.gen0m.gov/12513456](http://www.gen0m.gov/12513456));
5. Web-сайт, посвященный аспектам биологического метилирования ([http:// www.dnamethsoc.com](http://www.dnamethsoc.com));
6. Информационные ресурсы по геномному импринтингу ([http:// www.geneimprint.com/index.html](http://www.geneimprint.com/index.html));
7. База данных, посвященных некодирующим РНК ([http:// www.bioinfo.org.cn/NONCODE](http://www.bioinfo.org.cn/NONCODE));
8. Браузер по эукариотическим геномам ([http:// www.ensemble.org](http://www.ensemble.org));
9. Портал ресурсов по геному человека ([http:// www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/)).
10. Элементы большой науки [Электронный ресурс]: новости науки. – Режим доступа: <http://elementy.ru/news>.

11. Электронная библиотека Razym.ru [Электронный ресурс]. – Режим доступа:
<http://razym.ru/naukaobraz/>.
ЭБС «Консультант студента» [http:// www.studentlibrary.ru /](http://www.studentlibrary.ru/),
ЭБС «ZNANIUM.COM»<http://znanium.com/>,
ЭБС «Юрайт»<https://www.biblio-online.ru/>,
Научная электронная библиотека «Е-library.ru» <https://elibrary.ru/defaultx.asp>.

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Помещения представляют собой учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренных программой, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения:

- 1) термостат лабораторный;
- 2) вытяжной шкаф;
- 3) микроскопы бинокулярные стереоскопические;
- 8) ламинарный шкаф.
- 9) дозаторы механические.
- 10) необходимые реагенты для проведения кариотипирования.
- 11) маски одноразовые медицинские, перчатки медицинские нитриловые.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду.

Программа составлена в соответствии с требованиями ОС ННГУ.

Автор (ы) _____ М.В. Ведунова

Рецензент (ы) _____ д.м.н., доц. Григорьева Н.Ю.

Заведующий кафедрой _____ М.В. Ведунова

Программа одобрена на заседании Методической комиссии Института биологии и биомедицины от 06.09.2022 года, протокол № 1.