

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

УТВЕРЖДЕНО

решением президиума Ученого совета ННГУ

протокол № 1 от 16.01.2024 г.

Рабочая программа дисциплины

Цитогенетика

Уровень высшего образования

Бакалавриат

Направление подготовки / специальность

06.03.01 - Биология

Направленность образовательной программы

Биология (общий профиль)

Форма обучения

очная

г. Нижний Новгород

2024 год начала подготовки

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.В.ДВ.04.08 Цитогенетика относится к части, формируемой участниками образовательных отношений образовательной программы.

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

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	Для текущего контроля успеваемости	Для промежуточной аттестации
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-технических отчетов, обзоров, аналитических карт, пояснительных записок, публикаций в научных изданиях; поддерживать дискуссию по актуальным вопросам биологии и экологии	<p>ПК-1.1: Знает правила сбора и анализа информации по теме исследования, способы и правила представления результатов в письменной и устной формах</p> <p>ПК-1.2: Умеет планировать и осуществлять поиск научной информации, оформлять результаты исследования для представления в письменной и устной формах</p> <p>ПК-1.3: Владеет: опытом поиска, анализа, представления и обсуждения результатов исследования</p>	<p>ПК-1.1: 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.</p> <p>ПК-1.2: Умеет использовать и применять приобретенный понятийный аппарат для характеристики клинической картины и особенностей хромосомных нарушений.</p> <p>ПК-1.3: Владеет навыками анализа, обобщения и структурирования материала при оценке различных форм нарушений кариотипа: полиплоидий, анеуплоидий (трисомий, моносомий), а также их диагностики и клинической картины.</p>	<p>Практическая задача</p> <p>Собеседование</p>	<p>Экзамен:</p> <p>Контрольные вопросы</p>
ПК-2: Способен проводить эксперименты, наблюдения,	ПК-2.1: Знает стандартные методики и правила эксплуатации оборудования	ПК-2.1: Знает: особенности нормального кариотипа	Отчет по лабораторным работам	Экзамен: Контрольные

измерения по выбранной научной тематике, эксплуатировать современную аппаратуру и оборудование для выполнения научно-исследовательских полевых и лабораторных биологических работ	при проведении полевых и лабораторных работ по выбранной научной тематике; ПК-2.2: Умеет подбирать методики, эксплуатировать современное оборудование при выполнении полевых и лабораторных работ по выбранной научной тематике; ПК-2.3: Владеет методиками обработки материалов, имеет опыт использования современного оборудования при выполнении лабораторных работ по выбранной научной тематике.	человека, метафазную пластинку в норме. ПК-2.2: Умеет: анализировать метафазные пластинки нормального кариотипа человека ПК-2.3: Владеет: навыками цитогенетического анализа для определения нормального кариотипа человека.		вопросы
---	---	--	--	---------

3. Структура и содержание дисциплины

3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная
Общая трудоемкость, з.е.	3
Часов по учебному плану	108
в том числе	
аудиторные занятия (контактная работа):	
- занятия лекционного типа	26
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	24
- КСР	2
самостоятельная работа	20
Промежуточная аттестация	36
	Экзамен

3.2. Содержание дисциплины

(структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и виды учебных занятий)

Наименование разделов и тем дисциплины	Всего (часы)	в том числе			
		Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы из них			Самостоятельная работа обучающегося, часы
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа (практические занятия/ лабора- торные работы), часы	Всего	
	о ф	о ф	о ф	о ф	о ф

	о	о	о	о	о
Тема 1 Введение. Цитогенетика. Цитогенетическое исследование	6	4		4	2
Тема 2 Хроматин и уровни организации хроматина	10	4	4	8	2
Тема 3. Классификация хромосом	8	4	2	6	2
Тема 4. Цитогенетический анализ	10	4	4	8	2
Тема 5. Метафазная пластинка.	8	2	4	6	2
Тема 6. Методы дифференциальной окраски хромосом	16	4	6	10	6
Тема 7. Геномные и хромосомные мутации	12	4	4	8	4
Аттестация	36				
КСР	2			2	
Итого	108	26	24	52	20

Содержание разделов и тем дисциплины

Тема 1. Введение. Цитогенетика. Цитогенетическое исследование

Тема 2. Хроматин и уровни организации хроматина

Тема 3. Классификация хромосом

Тема 4. Цитогенетический анализ

Тема 5. Метафазная пластинка.

Тема 6. Методы дифференциальной окраски хромосом

Тема 7. Геномные и хромосомные мутации

Практические 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.

На проведение практических занятий / лабораторных работ в форме практической подготовки отводится: очная форма обучения - 8 ч.

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Самостоятельная работа обучающихся включает в себя подготовку к контрольным вопросам и заданиям для текущего контроля и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины приведенным в п. 5.

Для обеспечения самостоятельной работы обучающихся используются:

- электронный курс "Цитогенетика" (<https://e-learning.unn.ru/course/view.php?id=3118>).

Иные учебно-методические материалы: 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.

На проведение практических занятий (семинарских занятий /лабораторных работ) в форме практической подготовки отводится 8 часов.

Практическая подготовка направлена на формирование и развитие:

- практических навыков в соответствии с профилем ОП:

- компетенций: ПК-1, ПК-2

Самостоятельная работа направлена на изучение всех тем, рассмотренных на лекциях и занятиях практического типа и включает работу в читальном зале библиотеки и в домашних

условиях, с доступом к ресурсам Интернет.

Цель самостоятельной работы - подготовка современного компетентного специалиста и формирование способностей и навыков к непрерывному самообразованию и профессиональному совершенствованию. Самостоятельная работа является наиболее деятельным и творческим процессом, который выполняет ряд дидактических функций: способствует формированию диалектического мышления, вырабатывает высокую культуру умственного труда, совершенствует способы организации познавательной деятельности, воспитывает ответственность, целеустремленность, систематичность и последовательность, развивает у них бережное отношение к своему времени, способность доводить до конца начатое дело. Виды самостоятельной работы в рамках освоения дисциплины: изучение понятийного аппарата и проработка тем дисциплины, подготовка к текущей и промежуточной аттестации. Вся система индивидуальной самостоятельной работы должна быть подчинена усвоению понятийного аппарата, поскольку одной из важнейших задач подготовки современного грамотного специалиста является овладение и грамотное применение профессиональной терминологии. Лучшему усвоению и пониманию дисциплины помогут учебники, монографии, справочники и интернет ресурсы, указанные в списке литературы. Особое место отводится самостоятельной проработке обучающимися отдельных разделов и тем по изучаемой дисциплине.

Требования к оформлению отчетов по лабораторным работам

Все отчеты должны быть оформлены в форме единого документа (в одной тетради либо отдельные листы сшиты в единый документ). В каждом отчете должны быть приведены название работы, ее цель, принцип метода; словесно или графически представлен ход работы. Раздел “Результаты” должен включать первичные данные и их обработку в объеме, достаточном для подтверждения достижения цели работы и сделанных выводов. Работы, включающие качественный анализ, должны быть проиллюстрированы схемами необходимого оборудования (при использовании установок или приборов), содержать словесное описание и/или изображение полученных результатов качественных реакций. Работы, включающие количественный анализ, должны включать расчетные формулы, первичные данные (в том числе – калибровочную таблицу и калибровочный график), расчет требуемых величин по собственным первичным данным. Вывод работы должен быть развернутым, полностью соответствовать полученным результатам. Отчеты за пропущенные лабораторные работы к проверке не допускаются.

5. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)

5.1 Типовые задания, необходимые для оценки результатов обучения при проведении текущего контроля успеваемости с указанием критериев их оценивания:

5.1.1 Типовые задания (оценочное средство - Практическая задача) для оценки сформированности компетенции ПК-1:

Задача №1

Ребенок родился с выраженной гипотония мышц, недоразвитием костей носа и верхней челюсти. Развился с явной задержкой моторных и психических функций. В настоящее

время наблюдается снижение интеллекта, речь не развита. Обнаруживаются пороки сердечно-сосудистой системы: тетрада Фалло.

Вопросы:

1. Каким хромосомным заболеванием страдает этот человек? Дополните клиническую картину синдрома.
2. Запишите все возможные формулы кариотипа, характерные для данной патологии.
3. Напишите механизм образования зиготы в случае возникновения данного синдрома.
4. Какими методами исследования возможно диагностировать данную патологию?

Критерии оценивания (оценочное средство - Практическая задача)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	студент обладает системными теоретическими знаниями, правильно выполнил практическое задание, дал полный и развернутый ответ.
не зачтено	студент не обладает достаточным уровнем теоретических знаний, не справился с предложенным практическим заданием, не справился с дополнительным заданием.

5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Собеседование) для оценки сформированности компетенции ПК-1:

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.

Критерии оценивания (оценочное средство - Собеседование)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	высокий уровень подготовки с незначительными недочетами. Обучающийся дал полный и развернутый ответ на все теоретические вопросы, должным образом проведен анализ материала, выводы правильны и логичны
не зачтено	подготовка недостаточная и требует дополнительного изучения материала. Обучающийся дает ошибочные ответы на теоретические вопросы

5.1.3 Типовые задания (оценочное средство - Отчет по лабораторным работам) для оценки сформированности компетенции 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. Понятие конститутивного гетерохроматина. Функции конститутивного гетерохроматина
5. Методы дифференциальной окраски хромосом. G-, Q-, R-, C-типы окрашивания. Рутинная окраска хромосом.

Критерии оценивания (оценочное средство - Отчет по лабораторным работам)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Отчеты оформлены согласно требованиям, сданы на проверку не позднее, чем в день последнего занятия (семинарского или лабораторного) в семестре. Внесены все исправления согласно замечаниям преподавателя (возможно на последнем занятии)
не зачтено	Отчеты оформлены не по требованиям либо не подготовлены и не сданы в день последнего занятия (семинарского или лабораторного) в семестре. Не исправлены ошибки, не проработаны замечания преподавателя. Отчеты за пропущенные и не отработанные студентом лабораторные работы к проверке не допускаются.

5.2. Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине при промежуточной аттестации

Шкала оценивания сформированности компетенций

Уровень сформированности компетенций (индикатора достижения 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. Ошибок нет.	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	Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания в полном	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с отдельным и	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без

			задания, но не в полном объеме	все задания в полном объеме, но некоторые с недочетами	объеме, но некоторые с недочетами	несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме	недочетов
<u>Навыки</u>	Отсутствие базовых навыков. 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	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач без ошибок и недочетов	Продемонстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов	Продемонстрирован творческий подход к решению нестандартных задач

Шкала оценивания при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
зачтено	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
	отлично	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «отлично».
	очень хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «очень хорошо»
	хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «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».
	плохо	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «плохо»

5.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения на промежуточной аттестации с указанием критериев их оценивания:

5.3.1 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-1

1. Цитогенетика: цель, задачи, методы и области применения.
2. Геномные и хромосомные мутации: полиплоидии, анеуплоидии, трисомии, моносомии, полисомии.

3. Уровни организации хроматина.

4. Цитогенетика и эпигеномика. Нетрадиционное наследование хромосомных нарушений.

5. Группы классификации хромосом человека: Денверская и Парижская классификация.

6. Мозаицизм хромосом. Низкоуровневый мозаицизм как причина бесплодия.

5.3.2 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-2

1. Получение препаратов митотических хромосом

2. Методы рутинной и дифференциальной окраски хромосом: Q-, R-окрашивание препаратов хромосом.

3. Методы рутинной и дифференциальной окраски хромосом: G-окрашивание препаратов хромосом

4. Молекулярно-цитогенетические методы.

5. Показания для проведения цитогенетических исследований

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольные вопросы)

Оценка	Критерии оценивания
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
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»
неудовлетворительно	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно», ни одна из компетенций не сформирована на уровне «плохо»

Оценка	Критерии оценивания
плохо	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «плохо»

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Основная литература:

1. Общая и молекулярная генетика / Жимулс И.Ф. - Москва : Сибирское университетское издательство, 2007., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=638982&idb=0>.
2. Коряков Дмитрий Евгеньевич. Хромосомы. Структура и функции / отв. ред. Л. В. Высоцкая ; РАН, Сиб. отд-ние, Ин-т хим. биологии и фундам. исслед., Ин-т цитологии и генетики, Новосиб. гос. ун-т. - Новосибирск : Изд-во Сиб. отд-ния РАН, 2009. - 258 с. - ISBN 978-5-7692-1045-7 : 95.00., 1 экз.
3. Смирнов Виктор Георгиевич. Цитогенетика : [учеб. для вузов] / под ред. С. Г. Инге-Вечтомова. - М. : Высшая школа, 1991. - 247 с. : ил. - 1.70., 2 экз.

Дополнительная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики / Рубан Э.Д. - Москва : Феникс, 2013., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=640516&idb=0>.
2. Цитогенетика гибридов, мутаций и эволюция кариотипа / отв. ред. и [авт. предисл.] В. В. Хвостова ; [АН СССР, Сиб. отд-ние, Ин-т цитологии и генетики]. - Новосибирск : Наука, Сиб. отд-ние, 1977. - 272 с., 2 л. ил. : ил. - 2.15., 1 экз.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы (в соответствии с содержанием дисциплины):

ЭБС «Юрайт». Режим доступа: <http://urait.ru>.

ЭБС «Консультант студента». Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru>.

ЭБС «Лань». Режим доступа: <http://e.lanbook.com/>.

ЭБС «Znanium.com». Режим доступа: www.znanium.com.

Европейской междисциплинарной сети исследований по эпигенетике ([http:// www. epigenome-poe.net](http://www.epigenome-poe.net));

Исследовательский консорциум по проекту «Эпигеном человека» ([http:// www. epigenome.org](http://www.epigenome.org));

Энциклопедия элементов ДНК: идентификация функциональных элементов у человека ([http:// www. gen0m.gov/12513456](http://www.gen0m.gov/12513456));

Web-сайт, посвященный аспектам биологического метилирования ([http:// www. dnamethsoc.com](http://www.dnamethsoc.com));

Информационные ресурсы по геномному импринтингу ([http:// www. geneimprint.com/index.html](http://www.geneimprint.com/index.html));

База данных, посвященных некодирующим РНК ([http:// www. bioinfo.org.cn/NONCODE](http://www.bioinfo.org.cn/NONCODE));

Браузер по эукариотическим геномам ([http:// www. ensemble.org](http://www.ensemble.org));

Портал ресурсов по геному человека ([http:// www. ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/)).

Элементы большой науки [Электронный ресурс]: новости науки. – Режим доступа:

<http://elementy.ru/news>.

Электронная библиотека Razum.ru [Электронный ресурс]. – Режим доступа:

<http://razym.ru/naukaobraz/>.

Лицензионное ПО (операционная система Microsoft Windows, пакет прикладных программ Microsoft Office) и свободно распространяемое программное обеспечение.

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренных образовательной программой, оснащены мультимедийным оборудованием (проектор, экран), техническими средствами обучения, специализированным оборудованием: хладотермостат лабораторный; вытяжной шкаф; микроскопы бинокулярные стереоскопические; лампы настольные; реактивы, компоненты и лабораторная посуда для приготовления питательной среды и культивирования, инкубатор лабораторный, ламинарный шкаф, дозаторы механические, необходимые реагенты для проведения кариотипирования.

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 по направлению подготовки/специальности 06.03.01 - Биология.

Автор(ы): Ведунова Мария Валерьевна, доктор биологических наук, профессор.

Заведующий кафедрой: Ведунова Мария Валерьевна, доктор биологических наук.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 05.12.2023 г., протокол № 2.