

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра Биологии

УТВЕРЖДАЮ



Проректор по учебной работе  
/ Д.А. Валишин.  
«25» апреля 2023 г

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

Цитогенетика

Уровень образования  
Высшее – *Специалитет*  
Специальность

*06.05.01 – Биоинженерия и биоинформатика*

Квалификация  
*Биоинженер и биоинформатик*

Форма обучения

*Очная*

Для приема: *2023*

Уфа – 2023

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

1) ФГОС ВО 3++ по специальности (направлению подготовки) 06.05.01 - Биотехнология и биоинформатика, утвержденный приказом Министерством науки и высшего образования Российской Федерации №973 от «12» августа 2020 г;

2) Учебный план по специальности (направлению подготовки) 06.05.01 - Биотехнология и биоинформатика, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от «26» 04 2023., протокол № 4;

3) Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ №544н от «18» октября 2013 г. «Об утверждении профессионального стандарта «Педагог (педагогическая деятельность в сфере дошкольного, начального общего, основного общего, среднего общего образования)»;

4) Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ №145н от «14» марта 2018 г. «Об утверждении профессионального стандарта «Специалист в области клинической лабораторной диагностики».

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры биологии от «14» 04 2023 г., протокол № 11.  
Заведующий кафедрой  / Александров Ф.И.О.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС по специальности 06.05.01 Биотехнология и биоинформатика от «21» 04 2023, протокол № 1.

### Председатель УМС

по специальности 06.05.01  
Биотехнология и биоинформатика

 / Галимов Ш.Н.

### Разработчики:

Доцент кафедры биологии,  
к.б.н.



О.В. Кочетова

## СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ:

1.	Пояснительная записка	4
1.1.	Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы	4
1.2.	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций	4
2.	Требования к результатам освоения учебной дисциплины «Цитогенетика»	6
2.1.	Типы задач профессиональной деятельности	6
2.2.	Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине	6
3.	Содержание рабочей программы	8
3.1.	Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы	8
3.2.	Перечень разделов учебной дисциплины и компетенций с указанием соотнесенных с ними тем разделов дисциплины	9
3.3.	Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля	11
3.4.	Название тем лекций и количество часов по семестрам учебной дисциплины (модуля)	12
3.5.	Название тем практических занятий, в том числе практической подготовки и количество часов по семестрам учебной дисциплины (модуля)	13
3.6.	Лабораторный практикум	14
3.7.	Самостоятельная работа обучающегося	14
4.	Фонд оценочных материалов для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля)	17
4.1.	Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине. Описание критериев и шкал оценивания результатов обучения по дисциплине.	17
4.2.	Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценивания результатов обучения по учебной дисциплине (модуля), соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций	20
5.	Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины (модуля)	22
5.1.	Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины (модуля)	22
5.2.	Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля)	23
6.	Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)	23
6.1.	Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)	24
6.2.	Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы	24
6.3.	Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства	25

## 1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

### 1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Цитогенетика» относится к блоку 1 вариативной части дисциплин по выбору.

Дисциплина изучается на 2 курсе в 4 семестре.

**Цель** освоения учебной дисциплины «Цитогенетика» состоит в формировании системных фундаментальных знаний, умений и навыков по общим биологическим закономерностям организации генетического материала человека, представляющих наибольший интерес для практического здравоохранения, в подготовке обучающихся к системному восприятию общемедицинских, социальных и клинических дисциплин и формированию у них естественнонаучного мировоззрения и логики биологического мышления, необходимых для последующей практической деятельности.

### 1.2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по учебной дисциплине (модулю)
ПК-2 Способен заниматься педагогической деятельностью в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин на основе знаний принципов педагогической деятельности; формировать и излагать учебный материал	ПК-2.1. Преподавать биоинженерию, биоинформатику и смежные дисциплины (читать лекции, проводить семинары и практикумы) в образовательных организациях основного общего, среднего общего, среднего профессионального и высшего образования; ПК-2.2. Составлять учебники и учебные пособия по инженерии и биоинформатике; ПК-2.3. Разрабатывать методические рекомендации, необходимые для преподавания теоретических основ и практического применения биоинженерии и биоинформатики; ПК-2.4. Руководить курсовыми и выпускными квалификационными работами по биоинженерии, биоинформатике и смежным	<p><b>Знать:</b> современное состояние вопроса о структуре, функциях и методах изучения хромосом; механизмах их поведения в клеточном цикле; процессах передачи, реализации и изменения генетической информации на уровне структурно функциональных преобразований хромосом.</p> <p><b>Уметь:</b> выполнять исследования в различных направлениях цитогенетики; применять фундаментальные знания по цитогенетике для изучения генетических явлений в связи с цитологическими особенностями организмов; регистрировать, анализировать и интерпретировать полученные результаты с использованием современной аппаратуры и оборудования; воспринимать инновации в целях совершенствования своей профессиональной деятельности.</p> <p><b>Владеть:</b> основными понятиями</p>

	дисциплинам.	в области цитогенетики; современными методами анализа и оценки генетических явлений в связи с особенностями структурнофункционального состояния клеток организма
<p>ОПК-2. Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей)</p>	<p>ОПК-2.1. Знает способы использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).</p> <p>ОПК-2.2. Владеет способами использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).</p> <p>ОПК-2.3. Умеет использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).</p>	<p><b>Знать</b> - особенности структурно-функциональной организации прокариотических и эукариотических клеток; строение и функции ядра; уровни укладки хромосом; строение хромосом; нормальный кариотип человека; цитогенетический метод антропогенетики.</p> <p><b>Уметь</b> решать типовые и ситуационные задачи по цитологии; решать типовые и ситуационные задачи по генетике на применение знаний по анализу родословной; готовить временные препараты для микроскопического анализа; проводить микроскопический анализ препаратов при малом и большом увеличении светового микроскопа; интерпретировать результаты микроскопического анализа.</p> <p><b>Владеть:</b> навыками решения типовых и ситуационных задач по цитологии; навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике на применение знаний по анализу родословной; навыками приготовления временных препаратов; навыками микроскопического анализа препаратов при малом и большом увеличении светового микроскопа; навыками интерпретации результатов микроскопического анализа; базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет; методами подготовки презентаций для мультимедийных представлений.</p>

## 2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины «Цитогенетика»:

### 2.1. Типы задач профессиональной деятельности

Задачи профессиональной деятельности, которые лежат в основе преподавания учебной дисциплины: научно-исследовательский.

### 2.2. Перечень компетенций, индикаторов достижения компетенций и индекса трудовой функции

Изучение учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих общепрофессиональных (ОПК-2) и профессиональных (ПК-2) компетенций:

п/ №	Номер/ индекс компетенции с содержанием компетенции (или ее части)/трудовой функции	Номер индикатора компетенции с содержанием (или ее части)	Индекс трудовой функции и ее содержание	Перечень практических навыков по овладению компетенцией	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6
1	ПК-2Способен заниматься педагогической деятельностью в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин на основе знаний принципов педагогической деятельности; формировать и излагать учебный материал	ПК-2.1. Преподавать биоинженерию, биоинформатику и смежные дисциплины (читать лекции, проводить семинары и практикумы) в образовательных организациях основного общего, среднего общего, среднего профессионального и высшего образования; ПК-2.2. Составлять учебники и учебные пособия по инженерии и биоинформатике; ПК-2.3. Разрабатывать методические рекомендации, необходимые для преподавания теоретических основ	А/01.6 Общепедагогическая функция. Обучение	Владеет навыками осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, выработать стратегию действий.	Тестирование, собеседование по ситуационным задачам

		и практического применения биоинженерии и биоинформатики; ПК-2.4. Руководить курсовыми и выпускными квалификационными работами по биоинженерии, биоинформатике и смежным дисциплинам.			
2	ОПК-2. Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей)	ОПК-2.1. Знает способы использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей). ОПК-2.2. Владеет способами использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей). ОПК-2.3. Умеет использовать специализированные знания фундаментальных разделов	А/01.6 Общепедагогическая функция. Обучение	Владеет навыками применения базовых представлений об основных закономерностях и современных достижениях цитогенетики: - специальной терминологией, - цитогенетическим методом изучения генетики человека, - навыками решения типовых и ситуационных задач по цитогенетике, - навыками составления и анализа родословных; - навыками пользования учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет	Собеседование по ситуационным задачам, письменное тестирование

		математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).			
--	--	--	--	--	--

### 3. Содержание рабочей программы

#### 3.1 Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зачётных единиц, 108 часов.

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестр
		IV часов
1	2	3
<b>Контактная работа (всего), в том числе:</b>	<b>72/2</b>	<b>72</b>
Лекции (Л)	24/0,7	24
Практические занятия (ПЗ),	48/1,3	48
Семинары (С)	-	-
Лабораторные работы (ЛР)	-	-
<b>Самостоятельная работа обучающегося, в том числе:</b>	<b>36/1</b>	<b>36</b>
<i>Подготовка к занятиям(ПЗ)</i>	10/0,3	10
<i>Подготовка к текущему контролю (ПТК)</i>	10/0,3	10
<i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК)</i>	16/0,4	16
<b>Вид промежуточной аттестации</b>	зачет (З)	-
	экзамен (Э)	-
<b>ИТОГО: Общая трудоемкость</b>	час.	<b>108</b>
	ЗЕТ	<b>3,0</b>



### 3.2. Перечень разделов учебной дисциплины «Цитогенетика» и компетенций с указанием соотношенных с ними тем разделов дисциплины

п/№	№ компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов)
1	2	3	4
1.	ПК-2 ОПК-2	Структурно-функциональная организация хромосом в разные периоды клеточного цикла.	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Основные этапы в развитии цитогенетики.</li> <li>2. Основные методы цитогенетики.</li> <li>3. Структурная организация хромосом.</li> <li>4. Молекулярная организация митотической хромосомы.</li> <li>5. Эухроматин и гетерохроматин. Конститутивный и факультативный хроматин.</li> <li>6. Половой хроматин. Эффект положения.</li> <li>7. Цитологические механизмы репликации. Синтез ДНК и удвоение хромосом. Асинхронный характер репликации хромосом и их районов. Единицы репликации и репликоны. Регуляция и генетический контроль репликации.</li> <li>8. Роль ядерной оболочки в репликации ДНК.</li> <li>9. Цитогенетические аспекты транскрипции.</li> <li>10. Гигантские хромосомы как модель изучения транскрипционной активности. Хромосомы типа "ламповых щеток". Функционально активные локусы хромосом: междиски, пуффы, кольца Бальбиани, петли, ядрышковый организатор.</li> <li>11. Хромомерная организация хромосом, феномен и генетический смысл. ДНК в хромомере. Роль хромосом в процессе дифференцировки. Пуффинг в онтогенезе.</li> <li>12. Морфология хромосом различных видов организмов.</li> <li>13. Кариотип. Цитологические характеристики кариотипа.</li> <li>14. Организация кариотипа. Видовые и индивидуальные характеристики кариотипа. Критерии морфометрического метода анализа.</li> </ol> <p>Цитогенетическая номенклатура, аббревиатура, терминология и классификация.</p>
2.	ПК-2 ОПК-2	Хромосомные и геномные мутации. Хромосомные болезни и хромосомные синдромы.	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Структурно-функциональные преобразования хроматина в разные фазы клеточного цикла.</li> <li>2. Цитологические механизмы сегрегации, рекомбинации, конъюгации хромосом в клеточном цикле.</li> <li>3. Генетическая рекомбинация в митозе и мейозе.</li> <li>4. Конъюгация хромосом. Синаптонемальный комплекс, ультраструктурные особенности и биохимическая организация, преобразования в мейозе.</li> </ol>

			<p>5. Генетический контроль мейоза. Мейотические мутации и их характеристики.</p> <p>6. Эволюция кариотипа, преобразования в онтогенезе и филогенезе.</p> <p>7. Пути преобразования кариотипа.</p> <p>8. Цитогенетическая нестабильность как механизм адаптации.</p> <p>9. Мобильные генетические элементы и вирусы как факторы генетической нестабильности.</p> <p>10. Изменения хромосомного набора.</p> <p>11. Механизмы возникновения перестроек хромосом.</p> <p>12. Хромосомные и хроматидные aberrации. Делции и дупликации генетического материала, их возникновение на стадиях митоза и мейоза. Инверсии, цитологические приемы выявления. Эволюционное значение.</p> <p>13. Транслокации. Сестринские хроматидные обмены. Численные изменения хромосом. Полиплоидии: эуплоиды, гаплоиды, триплоиды, тетраплоиды. Использование полиплоидии в селекции. Дополнительные хромосомы (В-хромосомы).</p>
3.	ПК-2 ОПК-2	Цитогенетический анализ. Молекулярная цитогенетика. Современные методы изучения хромосом и кариотипа.	<p>1. Основы цитогенетического анализа.</p> <p>2. Экспресс-методы определения полового хроматина.</p> <p>3. Прямые и непрямые методы культивирования хромосом.</p> <p>4. Этапы культивирования.</p> <p>5. Методы окрашивания хромосом: рутинная окраска. Денверская классификация хромосом.</p> <p>6. Дифференциальные окраски хромосом. Парижская номенклатура.</p> <p>7. Специальные методы окрашивания и анализа хромосом.</p> <p>8. Современные микрофотографии: люминесцентная, конфокальная, лазерная сканирующая микроскопия, 3D и 4 D – микроскопия, ДНК-пробы в двух и трехмерной FISH.</p>
4.	ПК-2 ОПК-2	Возможности современного цитогенетического анализа в медицине	<p>1. Работа цитогенетической лаборатории.</p> <p>2. Хромосомные болезни человека: классификация.</p> <p>3. Хромосомные синдромы.</p> <p>4. Особенности кариотипа при хромосомной патологии человека.</p> <p>5. Современные методы цитогенетического анализа и их роль в выявлении хромосомной нестабильности.</p> <p>6. Роль цитогенетической нестабильности при бесплодии.</p> <p>7. Хромосомные транслокации при лейкозах.</p>

			8. Цитогенетический анализ плода и пренатальная диагностика. 9. Цитогенетические методы в биомониторинге и медицине.
--	--	--	---

### 3.3. Разделы учебной дисциплины «Цитогенетика», виды учебной деятельности и формы контроля

п/ №	№ семес тра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости (по неделям семестра)
			Л	ЛР	ПЗ*, ПП	СР О	всего	
1		3	4	5	6	7	8	9
1.	3	Структурно-функциональная организация хромосом в разные периоды клеточного цикла.	4	-	8	5	17	1-6 - письменное тестирование, устный опрос
2.	3	Хромосомные и геномные мутации. Хромосомные болезни и хромосомные синдромы.	6	-	14	5	25	7-12 – письменное тестирование, устный опрос
3.	3	Цитогенетический анализ. Молекулярная цитогенетика. Современные методы изучения хромосом и кариотипа.	8	-	14	5	27	13- 15 - письменное тестирование, устный опрос
4.	3	Возможности современного цитогенетического анализа в медицине	6	-	12	5	23	<u>16 – контрольная работа</u>
5.	3	Подготовка к промежуточному контролю	-	-	-	16	16	письменное тестирование, устный опрос
		<b>ИТОГО:</b>	<b>24</b>	<b>-</b>	<b>48</b>	<b>36</b>	<b>108</b>	

### 3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины «Цитогенетика».

№№	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Семестр
1	2	3
1.	Введение в историю цитогенетики. Основные этапы в развитии цитогенетики. Структурная организация хромосом. Цитогенетическая номенклатура, аббревиатура, терминология и классификация.	3
2.	Функциональные преобразования хромосом. Спирализация и деспирализация. Цитологические механизмы репликации. Цитологические механизмы сегрегации.	3
3.	Методы морфологического анализа хромосом. Методы молекулярно-цитогенетического анализа. In situ гибридизация. Основные принципы in situ гибридизации нуклеиновых кислот. ДНК-пробы. Клонированные последовательности ДНК.	3
4.	Современные методы микроскопического анализа, регистрации и обработки микроизображений в цитогенетических исследованиях Типы микроскопии, используемые при исследовании хромосом.	3
5.	Кариотип человека в норме и при патологии. Хромосомные мутации, механизм их возникновения и возможные фенотипические проявления. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, обусловленных хромосомными мутациями	3
6.	Геномные мутации, классификация. Хромосомные болезни человека, обусловленные нарушениями числа аутосом. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, обусловленных нарушением числа аутосом	3
7.	Хромосомные синдромы, обусловленные нарушениями числа половых хромосом. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, обусловленных нарушением числа половых хромосом	3
8.	Цитогенетические методы антропогенетики (экспресс-метод анализа полового хроматина, прямые и косвенные методы цитогенетического анализа). Этапы приготовления препаратов метафазных хромосом. Методы дифференциального окрашивания эухроматиновых районов хромосом. Механизмы дифференциального окрашивания хромосом.	3
9.	Цитогеномная номенклатура хромосом человека и других видов млекопитающих. Сравнительная цитогенетика: анализ эволюции хромосом млекопитающих. Методы 3D и 4D анализа хромосом	3
10.	Классические и современные методы цитогенетического анализа. Молекулярная цитогенетика. Возможности использования методов цитогенетического анализа в практической медицине.	3
11.	Медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика аномалий плода, вызванных хромосомными нарушениями. Принципы и методы диагностики хромосомных болезней	3
12.	Практика молекулярно-цитогенетической диагностики в Российской Федерации.	3
	<b>Итого</b>	<b>24</b>

**3.5. Название тем практических занятий в том числе практической подготовки и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины «Цитогенетика».**

№ п/п	Тема и содержание занятия	Кол-во часов	Семестры
			1
1	Структурно-функциональная организация наследственного материала клеток прокариот и эукариот. Уровни укладки хромосом. Строение хромосом.	3	3
2	Клеточный цикл. Митоз. Генетический контроль митоза. Хромосомы эукариот во время клеточного цикла. Мейоз. Методы исследования клеточного цикла.	3	3
3	Кариотип человека в норме и при патологии.	3	3
4	Хромосомные мутации. Механизмы возникновения хромосомных перестроек. Хромосомные аберрации. Возникновения и возможные фенотипические проявления.	3	3
5	Геномные мутации, классификация, механизм возникновения.	3	3
6	Хромосомные болезни человека, обусловленные нарушениями числа аутосом.	3	3
7	Хромосомные синдромы, обусловленные нарушениями числа половых хромосом.	3	3
8	Экспресс-диагностика полового хроматина, практическое значение.	3	3
9	Основные методы цитогенетического анализа: прямые и косвенные. Этапы приготовления препаратов метафазных хромосом.	3	3
10	Способы окраски препаратов метафазных хромосом: рутинная окраска. Денверская классификация хромосом человека.	3	3
11	Цитогенетический анализ препаратов метафазных хромосом человека в норме и при патологии на основе рутинной окраски.	3	3
12	Способы дифференциальной окраски хромосом: Q, G, R-окраски. Парижская номенклатура хромосом человека.	3	3
13	Цитогенетический анализ препаратов метафазных хромосом человека в норме и при патологии на основе дифференциальной окраски. Способы избирательной окраски хромосом: C. Ag-окраски. Возможности применения.	3	3

14	Цитогенетическая диагностика врожденных хромосомных патологий и реорганизации хромосом при онкологических заболеваниях.	3	3
15	Доимплантационная, пренатальная и постнатальная хромосомная диагностика	3	3
16	Итоговое занятие	3	3
<b>ИТОГО:</b>		<b>48</b>	

### 3.6. Лабораторный практикум

учебным планом не предусмотрен

### 3.7. Самостоятельная работа обучающегося

#### 3.7.1. Виды СРО (АУДИТОРНАЯ РАБОТА)

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды СРО	Всего часов
1	2	3	4	5
1.	3	Структурно-функциональная организация хромосом в разные периоды клеточного цикла.	выполнение аудиторной контрольной работы; отработка практических навыков, решение практических заданий; использование справочной литературы; чтение и анализ текстов (нормативных актов, учебной литературы и т.п.)	8
2.		Хромосомные и геномные мутации. Хромосомные болезни и хромосомные синдромы.	-выполнение аудиторной контрольной работы; отработка практических навыков, решение практических заданий; разбор ситуаций; использование справочной литературы;	8
3.		Цитогенетический анализ. Молекулярная цитогенетика. Современные методы изучения хромосом и кариотипа.	выполнение аудиторной контрольной работы; отработка практических навыков, решение практических заданий; разбор ситуаций; использование справочной литературы; чтение и анализ текстов	6

			(нормативных актов, учебной литературы и т.п.)	
4.		Возможности современного цитогенетического анализа в медицине	выполнение аудиторной контрольной работы; отработка практических навыков, решение практических заданий; разбор ситуаций; использование справочной литературы; чтение и анализ текстов (нормативных актов, учебной литературы и т.п.)	6
5.		5. Подготовка к промежуточному контролю.	подготовка к зачету	8
<b>ИТОГО часов в семестре:</b>				<b>36</b>

### 3.7.2. Виды СРО (ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА)

№ п/п	№ семестра	Тема СРО	Виды СРО	Всего часов
1	2	3	4	5
1.		Структурно-функциональная организация хромосом в разные периоды клеточного цикла.	подготовка к практическим занятиям; подготовка к лекциям; выполнение практических заданий (решение задач, разбор ситуации) работа с электронными ресурсами; чтение учебной литературы, текстов лекций;	8
2.		Хромосомные и геномные мутации. Хромосомные болезни и хромосомные синдромы.	подготовка к практическим занятиям; подготовка к лекциям; выполнение практических заданий (решение задач, разбор ситуации) выполнение внеаудиторной контрольной работы; конспектирование источников; работа с электронными ресурсами; чтение учебной литературы, текстов лекций;	8

3.	Цитогенетический анализ. Молекулярная цитогенетика. Современные методы изучения хромосом и кариотипа.	подготовка к практическим занятиям; подготовка к лекциям; выполнение практических заданий (решение задач, разбор ситуации) выполнение внеаудиторной контрольной работы; конспектирование источников; работа с электронными ресурсами; чтение учебной литературы, текстов лекций;	6
4.	Возможности современного цитогенетического анализа в медицине	подготовка к практическим занятиям; подготовка к лекциям; выполнение практических заданий (решение задач, разбор ситуации) выполнение внеаудиторной контрольной работы; конспектирование источников; работа с электронными ресурсами; чтение учебной литературы, текстов лекций;	6
5.	5. Подготовка к промежуточному контролю.	подготовка ко всем видам промежуточной аттестации (зачетам, экзаменам, в том числе итоговым аттестационным испытаниям);	8
<b>ИТОГО часов в семестре:</b>			<b>36</b>

### 3.7.3. Примерная тематика контрольных вопросов

#### Семестр № 3

1. История развития цитогенетики.
2. Эволюция кариотипа. Сравнительная цитогенетика хордовых животных.
3. Мобильные генетические элементы как факторы цитогенетической нестабильности.
4. Цитогенетические нарушения при онкологических заболеваниях.
5. Гемобластозы.
6. Роль цитогенетической нестабильности в патологии человека.
7. Редкие хромосомные синдромы.
8. Молекулярная цитогенетика, ее роль в выявлении микроделаций хромосом.
9. Способы выявления цитогенетических нарушений у плода.
10. Перспективы развития цитогенетической службы в рамках медико-генетических консультаций.



**4. Фонд оценочных материалов (оценочные средства) для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины «Цитогенетика»**

**4.1. Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине. Описание критериев и шкал оценивания результатов обучения по дисциплине.**

ПК-2. Способен самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий

ОПК-2. Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей)

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения	
		Не зачтено	Зачтено
ПК-2.1. Преподавать биоинженерию, биоинформатику и смежные дисциплины (читать лекции, проводить семинары и практикумы) в образовательных организациях основного	<b>Знать:</b> современное состояние вопроса о структуре, функциях и методах изучения хромосом; механизмах их поведения в клеточном цикле; процессах передачи, реализации и изменения генетической информации на уровне структурно функциональных преобразований хромосом.	Не знает современное состояние о методах изучения хромосом.	Хорошо знает современное состояние о методах изучения хромосом.

<p>общего, среднего общего, среднего профессионального и высшего образования; ПК-2.2. Составлять учебники и учебные пособия по инженерии и биоинформатике; ПК-2.3. Разрабатывать методические рекомендации, необходимые для преподавания теоретических основ и практического применения биоинженерии и биоинформатики; ПК-2.4. Руководить курсовыми и выпускными квалификационными работами по биоинженерии, биоинформатике и смежным дисциплинам.</p>	<p><b>Уметь:</b> выполнять исследования в различных направлениях цитогенетики; применять фундаментальные знания по цитогенетике для изучения генетических явлений в связи с цитологическими особенностями организмов; регистрировать, анализировать и интерпретировать полученные результаты с использованием современной аппаратуры и оборудования; воспринимать инновации в целях совершенствования своей профессиональной деятельности.</p>	<p>Не умеет выполнять исследования в различных направлениях цитогенетики, не умеет применять, фундаментальные знания по цитогенетике для изучения генетических явлений в связи с цитологическими особенностями организмов.</p>	<p>Хорошо умеет выполнять исследования в различных направлениях цитогенетики, не умеет применять, фундаментальные знания по цитогенетике для изучения генетических явлений в связи с цитологическими особенностями организмов.</p>
<p>ОПК-2.1. Знает способы использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и</p>	<p><b>Знать</b> - особенности структурно-функциональной организации прокариотических и эукариотических клеток; строение и функции ядра; уровни укладки хромосом; строение хромосом; нормальный кариотип человека; цитогенетический метод антропогенетики.</p>	<p>Не знает особенности структурно-функциональной организации прокариотических и эукариотических клеток; строение и функции ядра; уровни укладки хромосом; строение хромосом; нормальный кариотип человека; цитогенетический метод антропогенетики</p>	<p>Хорошо знает особенности структурно-функциональной организации прокариотических и эукариотических клеток; строение и функции ядра; уровни укладки хромосом; строение хромосом; нормальный кариотип человека; цитогенетический метод антропогенетики</p>

<p>смежных дисциплин (модулей). ОПК-2.2. Владеет способами использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).</p> <p>ОПК-2.3. Умеет использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).</p>	<p><b>Уметь</b> решать типовые и ситуационные задачи по цитологии; решать типовые и ситуационные задачи по генетике на применение знаний по анализу родословной; готовить временные препараты для микроскопического анализа; проводить микроскопический анализ препаратов при малом и большом увеличении светового микроскопа; интерпретировать результаты микроскопического анализа.</p>	<p>Не умеет решать типовые и ситуационные задачи по цитологии; решать типовые и ситуационные задачи по генетике на применение знаний по анализу родословной; готовить временные препараты для микроскопического анализа; проводить цитогенетические анализы.</p>	<p>Хорошо умеет решать типовые и ситуационные задачи по цитологии; решать типовые и ситуационные задачи по генетике на применение знаний по анализу родословной; готовить временные препараты для микроскопического анализа; проводить цитогенетические анализы.</p>
	<p><b>Владеть:</b> навыками решения типовых и ситуационных задач по цитологии; навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике на применение знаний по анализу родословной; навыками приготовления временных препаратов; навыками микроскопического анализа препаратов при малом и большом увеличении светового микроскопа; навыками интерпретации результатов микроскопического анализа;</p> <p>базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет; методами подготовки презентаций для мультимедийных представлений.</p>	<p>Не владеет базовыми навыками решения ситуационных задач по цитогенетике, навыками приготовления временных препаратов; навыками микроскопического анализа препаратов при малом и большом увеличении светового микроскопа; навыками интерпретации результатов микроскопического анализа;</p> <p>базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет; методами подготовки презентаций для мультимедийных представлений.</p>	<p>Хорошо владеет навыками решения ситуационных задач по цитогенетике, навыками приготовления временных препаратов; навыками микроскопического анализа препаратов при малом и большом увеличении светового микроскопа; навыками интерпретации результатов микроскопического анализа;</p> <p>базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет; методами подготовки презентаций для мультимедийных представлений.</p>

4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценивания результатов обучения по учебной дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций.

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Оценочные средства
ПК-2 Способен заниматься педагогической деятельностью в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин на основе знаний принципов педагогической деятельности; формировать и излагать учебный материал	<p><b>Знать:</b> современное состояние вопроса о структуре, функциях и методах изучения хромосом; механизмах их поведения в клеточном цикле; процессах передачи, реализации и изменения генетической информации на уровне структурно функциональных преобразований хромосом.</p>	<p>В каждой хроматиде во время профазы митоза имеется по ... молекулы ДНК.</p> <p>А. 1 Б. 2 В. 4 Г. 8</p>
	<p><b>Уметь:</b> выполнять исследования в различных направлениях цитогенетики; применять фундаментальные знания по цитогенетике для изучения генетических явлений в связи с цитологическими особенностями организмов; регистрировать, анализировать и интерпретировать полученные результаты с использованием современной аппаратуры и оборудования; воспринимать инновации в целях совершенствования своей профессиональной деятельности.</p>	<p>Метод определения полового хроматина в практической медицине не используется для</p> <p>А. Определения группы крови Б. Выявления пола особи В. Определения строения некоторых генов Г. Диагностики хромосомных болезней, обусловленных аномалиями половых хромосом.</p>
	<p><b>Владеть:</b> основными понятиями в области цитогенетики; современными методами анализа и оценки генетических явлений в связи с особенностями структурно функционального состояния клеток организма</p>	<p>Назовите метод антропогенетики, который позволяет изучить тельце Барра</p> <p>А. Генеалогический Б. Биохимический В. Цитогенетический Г. Популяционно-статистический</p>
ОПК-2.1. Знает способы использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения	<p><b>Знать</b> - особенности структурно-функциональной организации прокариотических и эукариотических клеток; строение и функции ядра; уровни укладки хромосом; строение</p>	<p>Какие клетки обычно используются при проведении цитогенетического анализа</p> <p>А. Лимфоциты крови Б. Эритроциты В. Мышечные клетки</p>

исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей). ОПК-2.2. Владеет способами использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей). ОПК-2.3. Умеет использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).	хромосом; нормальный кариотип человека; цитогенетический метод антропогенетики.	Г. Клетки костного мозга
	<b>Уметь</b> решать типовые и ситуационные задачи по цитологии; решать типовые и ситуационные задачи по генетике на применение знаний по анализу родословной; готовить временные препараты для микроскопического анализа; проводить микроскопический анализ препаратов при малом и большом увеличении светового микроскопа; интерпретировать результаты микроскопического анализа.	К методам дифференцированного окрашивания хромосом относится А. Q – окраска Б. Рутинная окраска В. R – окраска Г. C – окраска
	<b>Владеть:</b> навыками решения типовых и ситуационных задач по цитологии; навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике на применение знаний по анализу родословной; навыками приготовления временных препаратов; навыками микроскопического анализа препаратов при малом и большом увеличении светового микроскопа; навыками интерпретации результатов микроскопического анализа; базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет; методами подготовки презентаций для мультимедийных представлений.	Укажите правильный кариотип болезни Дауна А. 47, XX, +18 Б. 47, XY, +21 В. 47, XXУ Г. 45, XO

## 5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины (модуля)

### 5.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины (модуля)

#### Основная литература

п/№	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4	5	6

1	Иммунология. Практикум : клеточные, молекулярные и генетические методы исследования : учебное пособие, рек. М-вом образ. и науки РФ ГОУ ВПО "Моск. мед. акад. им. И. М. Сеченова" для студ. учрежд. высш. проф. образования	под ред.: Л. В. Ковальчука, Г. А. Игнатъевой, Л. В. Ганковской	Гэотар Медиа, 2014	1
2	Биология: Учебное пособие, рек. УМО.- М.: - 289 с.	Викторова Т.В., Асанов А.Ю.	Изд. «Академия», 2013.	Неограниченный доступ
3	Биология. Учебник для студентов высших учебных заведений.	Н,В,Чебышев	М.: ООО «Изд-во Медицинское информационное агентство». – 2016	Неограниченный доступ

### Дополнительная литература

п/№	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4	5	6
1	Дородовая профилактика генетической патологии плода : руководство	Акуленко, Л. В.	М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2013.	1	
2	Хромосома эукариотической клетки	Босток К.	М: Мир, 1981	1	
3	Цитология и общая гистология	Быков В.Л.	СПб.: СОТИС, 2002	1	
4	Геномика – медицине.	В.И. Иванов, Л.Л. Киселев	М.: «Академкнига», 2005	1	
5	Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник.	Козлова С.И., Демикова Н.С.	М., 2007.	1	
6	Атлас хромосом постоянных клеточных линий человека и животных	Мамаева С.Е.	М.: Научный мир, 2002.	1	

7	Патологическая анатомия генома человека	Пузырев В.П., Степанов А.В..	Новосибирск, 1997.	1
8	Общая цитология	Ченцов Ю.С.	М., 2009	1
9	Энциклопедия редких болезней : справочное издание	Чучалин, А.Г.	М. : Литтерра : ГЭОТАР-МЕДИА, 2014.	1
10	Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы : молекулярные и цитогенетические аспекты : научное издание	Юров, И. Ю.	М. : МЕДПРАКТИКА-М, 2014.	1

## 5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля)

1. <https://www.medicinform.net/> (Медицинская информационная сеть)
2. <https://www.studentlibrary.ru/> (Консультант студента)
3. <http://library.bashgmu.ru> (База данных «Электронная учебная библиотека»)

## 6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)

Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран), телевизор, видеокамера, слайдоскоп, видеомаягнитофон, ПК, видео- и DVD проигрыватели, мониторы. Наборы макро- и микропрепаратов, слайдов, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины. Видеофильмы. Компьютерные обучающие программы. Ситуационные задачи, тестовые задания по изучаемым темам. Доски. Специальная мебель: рабочее место для преподавателя (1 стол, 1 стул); рабочее место для обучающихся (письменные столы (парты), парты на 25 посадочных мест).

### 6.1. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)

Таблица

№ п/п	Наименование вида образования, уровня образования, профессии, специальности,	Наименование объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, с перечнем основного оборудования	Адрес (местоположение) объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, (с указанием номера такого объекта в соответствии
-------	--	---	---

	направления подготовки (для профессионального образования), подвида дополнительного образования		с документами по технической инвентаризации)
1	2	3	4
1	Высшее, специалитет, 06.05.01 Биоинформатика и биоинженерия	Учебный корпус № 8 ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, кафедра Биологии Учебные аудитории кафедры Биология для проведения практических занятий, индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации. Оборудование: учебная мебель на 30 рабочих мест, рабочее место преподавателя (стол, стул), доска учебная меловая, компьютер, мультимедийный проектор, экран, стенды с учебно-методическими материалами, демонстрационный и справочный материал	450008, Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Заки Валиди, д. 47, корпус 8.

## 6.2. Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы

1. <http://www.pubmedcentral.nih.gov> - U.S. National Institutes of Health (NIH). Свободный цифровой архив журнальных публикаций по результатам биомедицинских научных исследований.
2. <http://medbiol.ru> - Сайт для образовательных и научных целей.
3. <http://www.biochemistry.org> - Сайт Международного биохимического общества (The International Biochemical Society).
4. <http://www.clinchem.org> - Сайт журнала Clinical Chemistry. Орган Американской ассоциации клинической химии - The American Association for Clinical Chemistry (AACC). (Международное общество, объединяющее специалистов в области медицины, в сферу профессиональных интересов которых входят: клиническая химия, клиническая лабораторная наука и лабораторная медицина).
5. <http://biomolecula.ru/> - биомолекула - сайт, посвященный молекулярным основам современной биологии и практическим применениям научных достижений в медицине и биотехнологии.
6. <https://www.merlot.org/merlot/index.htm> - MERLOT - Multimedia Educational Resource for Learning and Online Teaching.
7. [www.elibrary.ru](http://www.elibrary.ru) - национальная библиографическая база данных научного цитирования (профессиональная база данных)
8. [www.scopus.com](http://www.scopus.com) - крупнейшая в мире единая реферативная база данных (профессиональная база данных)
9. [www.pubmed.com](http://www.pubmed.com) - англоязычная текстовая база данных медицинских и биологических публикаций (профессиональная база



данных).

### 6.3. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства

№ п/п	Наименование	Описание	Кол-во	Поставщик	Где установлено
1.	Права на программу для ЭВМ корпоративная лицензия на специальный набор программных продуктов <b>Microsoft Desktop School ALNG LicSAPk OLVS E IY AcademicEdition Enterprise</b>	Операционная система Microsoft Windows + офисный пакет Microsoft Office	200	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры подразделения Университета
2.	Права на программу для ЭВМ набор веб-сервисов, предоставляющих доступ к различным программам и услугам на основе платформы Microsoft Office для образования <b>Microsoft Office 365 A5 for faculty - Annually</b>	Организация ВКС Microsoft Teams	25	ООО «Софтлайн Трейд»	Лекционные аудитории Кафедры подразделения Университета
3.	Права на программу для ЭВМ система антивирусной защиты персональных компьютеров <b>Dr.Web Desktop Security Suite</b> Комплексная защита + Центр управления	Антивирусная защита (российское ПО)	1750	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервера, кафедры подразделения Университета
4.	Права на программу для ЭВМ система антивирусной защиты рабочих станций и файловых серверов <b>Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 500-999 Node 1 year Educational Renewal License</b>	Антивирусная защита (российское ПО)	450	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры подразделения Университета
5.	Права на программу для ЭВМ Офисное программное обеспечение <b>МойОфис Стандартный</b>	Офисный пакет (российское ПО)	120	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
6.	Права на программу для ЭВМ Операционная система для образовательных учреждений <b>Астра Linux Common Edition</b>	Операционная система (российское ПО)	40	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
7.	Права на программу для ЭВМ Система контент-фильтрации <b>SkyDNS</b>	Фильтрация интернет-контента (российское ПО)	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер
8.	Права на программу для ЭВМ Система для организации и проведения веб-конференций, вебинаров, мастер-классов <b>Mirapolis Virtual Room</b>	Организации веб-конференций, вебинаров, мастер-классов (российское ПО)	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер
9.	Права на программу для ЭВМ Система дистанционного обучения <b>Русский Moodle 3KL</b>	Учебный портал (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	«Софтлайн Трейд»	Хостинг на внешнем ресурсе
10.	Права на программу для ЭВМ "АИС «БИТ: Управление вузом»"	Электронный деканат (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО) (российское ПО)	1	Компания «Первый БИТ»	Сервер
11.	Права на программу для ЭВМ «IC-Битрикс: Внутренний портал учебного заведения» (неогр. кол-во пользователей)	Корпоративный портал (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	ООО «ВэбСофт»	Сервер

12.	Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Управление сайтом - Эксперт»	Сайт ОО (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	ООО «ВэбСофт»	Хостинг на внешнем ресурсе
13.	Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Сайт учебного заведения»		1	ООО «ВэбСофт»	Хостинг на внешнем ресурсе