

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

Кафедра Биологии

**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

Дисциплина	Цитогенетика
Специальность (код, название)	<i>Биоинженерия и биоинформатика</i>
Курс	2
Семестр	4

Уфа 2023

**Рецензенты:**

1. Главный научный сотрудник Института биохимии и генетики – обособленного структурного подразделения ФГБНУ Уфимского федерального исследовательского центра Российской академии наук, д.б.н., профессор А.В. Чемерис

2. Декан биологического факультета ФГБОУ ВО «Уфимский университет науки и технологий», заведующий кафедрой биохимии и биотехнологии, д.б.н., профессор, почетный работник ВПО РФ, Заслуженный деятель наук РБ, Отличник образования РБ, награжден медалью «За вклад в реализацию государственной политики в области образования» С.А. Башкатов

Авторы: Кочетова О.В., Викторова Т.В..

Утверждение на заседании № \_\_\_\_\_ кафедры \_\_\_\_\_ (название)  
от « \_\_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2022 г

**Авторы:**

Кочетова О.В., Викторова Т.В.,

Утверждение на заседании кафедры биологии  
от «14» апреля 2023 г., протокол №11



## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ № 1

**1. Тема и ее актуальность:** Структурно-функциональная организация наследственного материала клеток прокариот и эукариот. Уровни укладки хромосом. Строение хромосом.

Понимание закономерностей иерархической организации живого, необходимо для формирования представлений о свойствах живых систем, о разных формах существования живого, об общих закономерностях структурно-функциональной организации всего живого. Изучение строения хромосом необходимо для выявления отклонений от нормы, которые влияют на психосоматическое здоровье человека.

### 2. Учебные цели:

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- структурно-функциональную организацию и функционирование генома прокариот и генома эукариот;
- уровни укладки хромосом;
- строение хромосом

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть уметь:

применять результаты цитогенетического анализа для диагностики хромосомных синдромов;

- обучение важнейшим методам цитогенетического анализа наследственного материала человека, микрофотографирования и анализа структуры и хромосом;
- готовить временные препараты для микрофотографического анализа;
- проводить микрофотографический анализ препаратов при малом и большом увеличении светового микроскопа;
- интерпретировать результаты микрофотографического анализа.
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

#### Вопросы для самоподготовки:

1. Основные этапы в развитии цитогенетики.
2. Основные методы цитогенетики.
3. Структурная организация хромосом.
4. Эухроматин и гетерохроматин. Конститутивный и факультативный хроматин.

5. Половой хроматин. Эффект положения.
6. Цитологические механизмы репликации. Синтез ДНК и удвоение хромосом. Асинхронный характер репликации хромосом и их районов. Единицы репликации и репликоны. Регуляция и генетический контроль репликации.
7. Роль ядерной оболочки в репликации ДНК.
8. Цитогенетические аспекты транскрипции.
9. Гигантские хромосомы как модель изучения транскрипционной активности. Хромосомы типа "ламповых щеток". Функционально активные локусы хромосом: междиски, пуффы, кольца Бальбиани, петли, ядрышковый организатор.
10. Хромомерная организация хромосом, феномен и генетический смысл. ДНК в хромомере. Роль хромосом в процессе дифференцировки. Пуффинг в онтогенезе.
11. Морфология хромосом различных видов организмов.

**4. Вид занятия:** практическое.

**5. Продолжительность занятия – 3 ч (135 мин)**

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки, мультимедийный экран, презентации.

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

- Выполнение и проверка тестовых заданий.

**1. КАКИЕ КЛЕТКИ ОБЫЧНО ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА?**

- 1) лимфоциты крови
- 2) клетки костного мозга
- 3) эритроциты
- 4) моноциты
- 5) мышечные клетки

**2. КАКИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ДИАГНОСТИРУЮТСЯ С ПОМОЩЬЮ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ?**

- 1) аутосомно-доминантные заболевания
- 2) хромосомные заболевания
- 3) мультифакториальные заболевания
- 4) наследственные заболевания обмена веществ

5) Х-сцепленные заболевания

**3. ИЗУЧИТЬ КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА, В ТОМ ЧИСЛЕ КОЛИЧЕСТВО И МОРФОЛОГИЮ ОТДЕЛЬНЫХ ХРОМОСОМ, ВЫЯВИТЬ И ИЗУЧИТЬ ГЕНОМНЫЕ И ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ, СОСТАВИТЬ ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ КАРТЫ ХРОМОСОМ ПОЗВОЛЯЕТ ... МЕТОД АНТРОПОГЕНЕТИКИ:**

- 1) генеалогический
- 2) биохимический
- 3) цитогенетический
- 4) близнецовый
- 5) популяционно-статистический

**4. КАК НАЗЫВАЮТСЯ ХРОМОСОМЫ С КОНЦЕВЫМ РАСПОЛОЖЕНИЕМ ЦЕНТРОМЕРЫ:**

- 1) метацентрики
- 2) ахроцентрики
- 3) субметацентрики
- 4) дицентрики
- 5) нормоцентрики

**5. КАРИОГРАММА – ЭТО:**

- 1) совокупность всех генов организма
- 2) систематизированный кариотип, в котором хромосомы располагаются по мере убывания их величины
- 3) совокупность всех признаков и свойств организма
- 4) набор аутомосом соматической клетки

***7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.***

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающими компьютерными программами .
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

***7.3. Контроль конечного уровня усвоения темы:***

- проверка тестовых заданий;
- оценки за устные ответы

Место проведения самоподготовки: учебная комната для самостоятельной работы аспирантов.

Учебно-исследовательская работа аспирантов по данной теме:

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Работа с интернет-ресурсами

Литература (см. Приложение)

## **ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №2**

### **1. Тема и ее актуальность:**

Клеточный цикл. Митоз. Генетический контроль митоза. Хромосомы эукариот во время клеточного цикла. Мейоз. Методы исследования клеточного цикла.

### **2. Учебные цели:**

Изучить клеточный цикл, строение хромосом в разные фазы клеточного цикла, изучить современные методы исследования клеточного цикла.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- клеточный цикл;
- строение хромосом эукариот во время клеточного цикла;
- изучить митоз и мейоз;
- методы исследования клеточного цикла.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть уметь:

- оценивать хромосомы в норме и патологии;
- пользоваться специальной терминологией,
- применять знания в практической медицине.
- решать типовые и ситуационные задачи по цитологии
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

### **3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:**

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

1. Клеточный цикл и его периодизация.
2. Митоз.
3. Генетический контроль митоза.
4. Хромосомы эукариот во время клеточного цикла.
5. Молекулярная организация митотической хромосомы.
6. Надклеточный контроль клеточного деления, роста и апоптоза.
7. Гены клеточного цикла и онкогенез.
8. Мейоз.

9. Методы исследования клеточного цикла.

4. Вид занятия: практическое.

5. Продолжительность занятия – 3 ч (135 мин)

6. Оснащение:

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки, мультимедийный проектор, экран, презентации.

7. Содержание занятия:

*7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.*

Выполнение тестовых заданий.

**1. В ПРОЦЕССЕ МЕЙОЗА ЧИСЛО ХРОМОСОМ В ГАМЕТАХ:**

- 1) оказывается равным их числу в материнской клетке;
- 2) уменьшается вдвое по сравнению с материнской клеткой;
- 3) увеличивается вдвое по сравнению с материнской клеткой;
- 4) оказывается различным.

**2. В ОСНОВЕ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЛЕЖАТ ХРОМОСОМНЫЕ И ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ, ОНИ ВОЗНИКАЮТ:**

- 1) только в половой клетке
- 2) в соматических и половых клетках
- 3) только в соматических клетках
- 4) нет правильного ответа
- 5) все ответы правильные

**3. НА ЭТОЙ СТАДИИ МИТОЗА ОСТАНАВЛИВАЕТСЯ ДЕЛЕНИЕ КЛЕТКИ, ХРОМОСОМЫ ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ КАРИОТИПА:**

- 1) телофазы
- 2) метафазы
- 3) профазы
- 4) анафазы

**4. В ПОСТМИТОТИЧЕСКОМ, G1, ПЕРИОДЕ НАБЛЮДАЕТСЯ**

- 1) синтез РНК и белков, удвоение органоидов
- 2) формирование ядрышка
- 3) формирование веретена деления
- 4) синтезируются ДНК
- 5) образование ядерной оболочки

## **5. КАКИЕ ИЗ СЛЕДУЮЩИХ УТВЕРЖДЕНИЙ, КАСАЮЩИЕСЯ АПОПТОЗА, ЯВЛЯЮТСЯ ПРАВИЛЬНЫМИ?**

- 1) принимают участие каспазы
- 2) наблюдается набухание клеток и лизис плазматической мембраны
- 3) распад ядра не связан с апоптозом
- 4) не требует затраты АТФ

### ***7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.***

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.

### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит студентов с планом и методикой проведения практической работы.

### ***7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.***

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с таблицами.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:***

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

### **Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Заполнение таблиц
3. Составление граф-логических структур.
4. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

### **1. Тема и ее актуальность:**

Кариотип человека в норме и при патологии.

### **2. Учебные цели:**

Изучить особенности кариотипа человека в норме и при патологии.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- организацию кариотипа человека в норме и патологии;
- цитогенетическая номенклатура;
- классификацию хромосом,

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть уметь:

- определять кариотип при патологии;
- применять знания в практической медицине.
- решать типовые и ситуационные задачи по цитологии.
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

### **3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:**

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

1. Кариотип.
2. Цитологические характеристики кариотипа.
3. Организация кариотипа.
4. Видовые и индивидуальные характеристики кариотипа.
5. Критерии морфометрического метода анализа.
6. Цитогенетическая номенклатура, аббревиатура, терминология и классификация

**4. Вид занятия:** практическое.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа (135 минут).

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки.

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Выполнение тестовых заданий.

1. **УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ КАРИОТИП СИНДРОМА ЭДВАРДСА**
  - 1) 47, XX, +18
  - 2) 47, XY, +13
  - 3) 46, XX, 5p-
  - 4) 47, XXУ
  - 5) 45, XO
  
2. **КАКОЙ ИЗ КАРИОТИПОВ БУДЕТ ИМЕТЬ ЖЕНЩИНА, НЕ СТРАДАЮЩАЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ БОЛЕЗНЬЮ, СВЯЗАННОЙ С НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ХРОМОСОМ:**
  - 1) 47 XXX
  - 2) 45 X
  - 3) 46 XY
  - 4) 46 XX
  - 5) 48 XXXУ
  
3. **КАК НАЗЫВАЮТСЯ ХРОМОСОМЫ С КОНЦЕВЫМ РАСПОЛОЖЕНИЕМ ЦЕНТРОМЕРЫ:**
  - 1) метацентрики
  - 2) acroцентрики
  - 3) субметацентрики
  - 4) дицентрики
  - 5) нормоцентрики
  
4. **4 . ИДИОГРАММА – ЭТО:**
  - 1) совокупность всех генов организма
  - 2) систематизированный карิโอтип, в котором хромосомы располагаются по мере убывания их величины
  - 3) совокупность всех признаков и свойств организма
  - 4) набор аутосом соматической клетки
  
5. **КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА МОЖНО СМОТРЕТЬ В:**
  - 1) эритроцитах
  - 2) клетках костного мозга
  - 3) лейкоцитах
  - 4) лимфоцитах

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.

### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит студентов с планом и методикой проведения практической работы.

### ***7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.***

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с таблицами.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:***

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

### **Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Заполнение таблиц
3. Составление граф-логических структур.
4. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## **ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ № 4**

### **1. Тема и ее актуальность:**

Хромосомные мутации. Механизмы возникновения хромосомных перестроек. Хромосомные aberrации. возникновения и возможные фенотипические проявления.

### **2. Учебные цели:**

Понимание особенностей хромосомных мутаций, механизма возникновения хромосомных перестроек у человека.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- хромосомный уровень организации;
- классификацию хромосомных мутаций;
- механизмы возникновения хромосомных перестроек;
- возможные фенотипические проявления.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть и уметь:

- применять знания в практической медицине.
- определять кариотип в норме и при хромосомных перестройках мутациях.
- решать типовых и ситуационных задач при нерасхождению хромосом.
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

### **3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:**

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

1. Структурно-функциональные преобразования хроматина в разные фазы клеточного цикла.
2. Цитологические механизмы сегрегации, рекомбинации, конъюгации хромосом в клеточном цикле.
3. Генетическая рекомбинация в митозе и мейозе.
4. Конъюгация хромосом.
5. Синаптомембранный комплекс.
6. Ультраструктурные особенности и биохимическая организация, преобразования в мейозе.

**4. Вид занятия:** практическое.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа (135 минут).

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки.

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Выполнение тестовых заданий.

**1. ПЕРЕНОС УЧАСТКА ОДНОЙ ХРОМОСОМЫ НА НЕГОМОЛОГИЧНУЮ ЕЙ ХРОМОСОМУ ЯВЛЯЕТСЯ ... МУТАЦИЕЙ:**

- 1) генной
- 2) геномной

- 3) хромосомной
- 4) хроматидной
- 5) теломерной

**2. ИЗОБРАЗИМ ОДИН ИЗ ФРАГМЕНТОВ ХРОМОСОМЫ В ВИДЕ СЛЕДУЮЩЕЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ЕЕ УЧАСТКОВ: ABCDEF. В РЕЗУЛЬТАТЕ ДЕЛЕЦИИ ЧАСТИ ХРОМОСОМЫ ФРАГМЕНТ БУДЕТ ИМЕТЬ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ... .**

- 1) ABCDCDEF
- 2) ABCDEFF
- 3) ABEF
- 4) ABDCEF
- 5) DABCEF

**3. ИЗОБРАЗИМ ОДИН ИЗ ФРАГМЕНТОВ ХРОМОСОМЫ В ВИДЕ СЛЕДУЮЩЕЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ЕЕ УЧАСТКОВ: ABCDEF. В РЕЗУЛЬТАТЕ ИНВЕРСИИ ОБРАЗУЕТСЯ ФРАГМЕНТ С ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬЮ ... :**

- 1) ABCDCDEF
- 2) ABEF
- 3) ABCDEFF
- 4) ABDCEF
- 5) ADEFC

**4. К КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НЕ ОТНОСЯТ:**

1. специфический фенотип
2. множественные врожденные пороки развития
3. снижение интеллекта и психологические особенности
4. признаки дизэмбриогенеза
5. преждевременные роды.

**5. ПРЕНАТАЛЬНОЕ КАРИОТИПИРОВАНИЕ ПОКАЗАНО ПРИ:**

1. синдроме задержки развития плода по данным ультразвукового исследования
2. в семье у старшего ребенка фенилкетонурия
3. в родословной накопление случаев сахарного диабета
4. синдроме Вильямса

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.

3) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит студентов с планом и методикой проведения практической работы.

### ***7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.***

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:***

1. проверка конспектов лекций и практических занятий,
2. проверка качества оформления таблиц
3. оценка тестовых заданий
4. проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

### **Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Заполнение таблиц
3. Составление граф-логических структур.
4. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## **ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №5**

### **1. Тема и ее актуальность:**

Геномные мутации, классификация, механизм возникновения.

## 2. Учебные цели:

Изучить геномные мутации, классификацию геномных мутаций и механизм их возникновения.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- геномные мутации;
- классификацию геномных мутаций;
- механизм возникновения геномных мутаций.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть уметь:

- определять геномные мутации;
- определять синдромы, связанные с геномными мутациями;
- решать типовые и ситуационные задачи при нерасхождению хромосом.
- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

## 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

1. Генетический контроль мейоза.
2. Мейотические мутации и их характеристики.
3. Эволюция кариотипа, преобразования в онтогенезе и филогенезе.
4. Пути преобразования кариотипа.
5. Цитогенетическая нестабильность как механизм адаптации.
6. Мобильные генетические элементы и вирусы как факторы генетической нестабильности.

**4. Вид занятия:** практическое.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа (135 минут).

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки.

**7. Содержание занятия:**

### **7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Выполнение тестовых заданий.

**1. ПОЛИПЛОИДИЯ - УВЕЛИЧЕНИЕ ЧИСЛА ХРОМОСОМ В ДИПЛОИДНОЙ КЛЕТКЕ НА КОЛИЧЕСТВО, КРАТНОЕ ГАПЛОИДНОМУ, ЯВЛЯЕТСЯ ... МУТАЦИЕЙ:**

- 1) генной
- 2) геномной
- 3) хромосомной

**2. ПРИЧИНОЙ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ПОЛИПЛОИДОВ ЯВЛЯЕТСЯ:**

- 1) нерасхождение гомологичных хромосом в мейозе
- 2) увеличение числа гамет
- 3) расхождение гомологичных хромосом в мейозе
- 4) изменение числа хромосом

**3. ПРИМЕР ЭФФЕКТОВ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ:**

- 1) Синдром «Кошачьего крика»
- 2) Серповидно-клеточная анемия
- 3) Альбинизм
- 4) Синдром Эдвардса

**4. НОРМАЛЬНЫЙ КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА СОДЕРЖИТ ... ХРОМОСОМ.**

- 1) 23
- 2) 46
- 3) 22 и 2 половые
- 4) 44

**5. КЛАССИФИКАЦИЯ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ:**

- 1) генные болезни
- 2) наследственные болезни
- 3) хромосомные болезни
- 4) предрасположенностью

### **7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### **7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.**

Преподаватель знакомит студентов с планом и методикой проведения практической работы.

### **7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.**

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### **7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

### **Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## **ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №6**

### **1. Тема и ее актуальность**

Хромосомные болезни человека, обусловленные нарушениями числа аутосом.

### **2. Учебные цели:**

Изучить хромосомные болезни человека, обусловленные нарушениями числа аутосом.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- геномные и хромосомные мутации;

- механизм возникновения геномных и хромосомных мутаций;
- хромосомные болезни человека.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть и уметь:

- определять кариотип в норме и при патологии;
- определять синдромы, связанные с геномными и хромосомными мутациями;
- решать типовые и ситуационные задачи при нерасхождению хромосом.
- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

### **3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:**

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

#### Вопросы для самоподготовки:

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

**4. Вид занятия:** практическое.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа (135 минут).

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки.

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Выполнение тестовых заданий.

- 1. ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА ОБУСЛОВЛЕННЫ ИЗМЕНЕНИЯМИ В ЧИСЛЕ ХРОМОСОМ. НАЗОВИТЕ ОДНО ИЗ ХРОМОСОМНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ.**
- 1) гемофилия
  - 2) дальтонизм
  - 3) шизофрения
  - 4) болезнь Дауна
- 2. ВСЕ ПРИВЕДЕННЫЕ ФАКТОРЫ ЯВЛЯЮТСЯ МУТАГЕННЫМИ ЗА ИСКЛЮЧЕНИЕМ:**
- 1) гамма-излучения
  - 2) ультрафиолетового излучения
  - 3) акридинового красителя
  - 4) уксусной кислоты
- 3. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ СУПРУГОВ ЯВЛЯЕТСЯ:**
- 1) гемолитическая болезнь новорожденного (в анамнезе)
  - 2) рождение ребенка с муковисцидозом
  - 3) два и более спонтанных выкидыша
  - 4) рождение ребенка с врожденной косолапостью
  - 5) прием больших доз лекарственных препаратов во время беременности
- 4. ЧИСЛО ХРОМАТИД В СОСТАВЕ КАЖДОЙ ХРОМОСОМЫ ДЕЛЯЩИХСЯ КЛЕТОК, ИСПОЛЬЗУЕМЫХ ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ КАРИОТИПА ЧЕЛОВЕКА И ВЫЯВЛЕНИЯ ХРОМОСОМНЫХ МУТАЦИЙ С ПОМОЩЬЮ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО МЕТОДА, РАВНО ... .**
- 1) 1
  - 2) 2
  - 3) 3
  - 4) 4

**5. ВСЕ ПРИВЕДЕННЫЕ НИЖЕ ПРИЗНАКИ, КРОМЕ ДВУХ, МОЖНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ В КАЧЕСТВЕ ПРИМЕРА ХРОМОСОМНЫХ ПЕРЕСТРОЕК. ОПРЕДЕЛИТЕ ПРИЗНАК «ВЫПАДАЮЩИЙ» ИЗ ОБЩЕГО СПИСКА**

- 1) поворот участка хромосомы на 180 градусов относится к мутациям
- 2) копирование участка хромосомы
- 3) замена одного нуклеотида на другой в структуре ДНК
- 4) утрата участка хромосомы

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.

3) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит студентов с планом и методикой проведения практической работы.

### ***7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.***

1. Составление конспектов,
2. Заполнение таблиц,
3. Схематические зарисовки в тетрадях.
4. Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:***

1. проверка конспектов лекций и практических занятий,
2. проверка качества оформления таблиц
3. оценка тестовых заданий
4. проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

### **Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Заполнение таблиц
3. Составление граф-логических структур.
4. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## **ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №7**

### **1. Тема и ее актуальность:**

Хромосомные синдромы, обусловленные нарушениями числа половых хромосом.

## **2. Учебные цели:**

Изучить хромосомные синдромы человека, обусловленные нарушениями числа половых хромосом.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- геномные и хромосомные мутации;
- механизм возникновения геномных и хромосомных мутаций;
- хромосомные синдромы человека.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть и уметь:

- определять кариотип в норме и при патологии;
- определять синдромы, связанные с геномными мутациями;
- решать типовые и ситуационные задачи при нерасхождению хромосом.
- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

## **3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:**

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

1. Синдромы человека, обусловленные нарушениями числа половых хромосом.
2. Механизм возникновения хромосомных синдромов.
3. Методы изучения геномных мутаций.

**4. Вид занятия:** практическое.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа (135 минут).

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки.

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Выполнение тестовых заданий.

**1. Y-ХРОМОСОМА ПО МОРФОЛОГИИ ЯВЛЯЕТСЯ ХРОМОСОМОЙ**

- 1) метацентрической
- 2) субметацентрической
- 3) телоцентрической
- 4) акроцентрической

**2. НАЗОВИТЕ МЕТОД АНТРОПОГЕНЕТИКИ, КОТОРЫЙ ПОЗВОЛЯЕТ ИЗУЧИТЬ КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА, В ТОМ ЧИСЛЕ КОЛИЧЕСТВО И МОРФОЛОГИЮ ОТДЕЛЬНЫХ ХРОМОСОМ, ВЫЯВИТЬ И ИЗУЧИТЬ ГЕНОМНЫЕ И ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ:**

- 1) генеалогический
- 2) биохимический
- 3) цитогенетический
- 4) популяционно-статистический.

**3. МЕХАНИЗМ НАРУШЕНИЯ В КАРИОТИПЕ ЧЕЛОВЕКА 48, XXXY:**

- 1) выпадение нуклеотида
- 2) вставка нуклеотида
- 3) гетероплоидия
- 4) полиплоидия
- 5) транслокация участка половых хромосом

**4. СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА СВЯЗАН С АНОМАЛИЕЙ:**

- 1) половых хромосом
- 2) аутосом
- 3) гомохромосом
- 4) гетерохромосом

**5. СИНДРОМЫ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА И КЛАЙНФЕЛЬТЕРА – ПРИМЕРЫ:**

- 1) гетероплоидия
- 2) полиплоидия
- 3) транслокация
- 4) инверсия

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.**

Преподаватель знакомит студентов с планом и методикой проведения практической работы.

**7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.**

1. Составление конспектов,
2. Заполнение таблиц,
3. Схематические зарисовки в тетрадях.
4. Решение типовых и ситуационных задач.

(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

1. проверка конспектов лекций и практических занятий,
2. проверка качества оформления таблиц
3. оценка тестовых заданий
4. проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

**Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Заполнение таблиц
3. Составление граф-логических структур.
4. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## **ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №8**

**1. Тема и ее актуальность:**

Экспресс-диагностика полового хроматина, практическое значение.

**2. Учебные цели:**

Изучить методику экспресс-диагностика полового хроматина. Получить знания о практическом значении диагностики полового хроматина.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- понятие половой хроматин.
- методы экспресс-диагностики полового хроматина.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть и уметь:

- применять знания о диагностике заболеваний, связанных с изменением числа половых хромосом – У и Х.
- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

### **3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:**

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

#### Вопросы для самоподготовки

1. Основы цитогенетического анализа.
2. Экспресс-методы определения полового хроматина.
3. Экспресс-метод определения Х хромосомы
4. Экспресс-метод определения У хромосомы

**4. Вид занятия:** практическое.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа (135 минут).

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки.

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Выполнение тестовых заданий.

**1 МЕТОД ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА В ПРАКТИЧЕСКОЙ МЕДИЦИНЕ НЕ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ**

- 1) определения группы крови
  - 2) выявления пола особи
  - 3) определения строения некоторых генов
  - 4) диагностики хромосомных болезней, обусловленных аномалиями половых хромосом
  - 5) 1+4
- 2 **НАЗОВИТЕ МЕТОД АНТРОПОГЕНЕТИКИ, КОТОРЫЙ ПОЗВОЛЯЕТ ИЗУЧИТЬ ТЕЛЬЦЕ БАРРА:**
- 1) генеалогический
  - 2) биохимический
  - 3) цитогенетический
  - 4) популяционно-статистический
- 3 **МЕТОД ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА В ПРАКТИЧЕСКОЙ МЕДИЦИНЕ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ:**
- 1) определения группы крови
  - 2) выявления пола особи
  - 3) определения строения некоторых генов
  - 4) диагностики хромосомных болезней, обусловленных аномалиями аутосом.
- 4 **ЭКСПРЕСС-МЕТОД ОПРЕДЕЛЕНИЯ X-ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА МОЖЕТ БЫТЬ ИСПОЛЬЗОВАН ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМОВ:**
- 1) Шерешевского - Тернера;
  - 2) Дауна;
  - 3) "кошачьего крика"
  - 4) Патау;
  - 5) Эдвардса.
- 5 **К ЭКСПРЕСС - МЕТОДАМ ОПРЕДЕЛЕНИЯ X - ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА ОТНОСИТСЯ:**
- 1) метод определения " барабанных палочек";
  - 2) метод картирования;
  - 3) метод кариотипирования;
  - 4) клинико-генеалогический метод;
  - 5) иммунологический метод.

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.

- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит студентов с планом и методикой проведения практической работы.

### ***7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.***

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:***

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

### **Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:**

3. Работа с основной и дополнительной литературой.
4. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## **ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №9**

### **1. Тема и ее актуальность:**

Основные методы цитогенетического анализа: прямые и косвенные. Этапы приготовления препаратов метафазных хромосом.

## 2. Учебные цели:

Изучить основные методы цитогенетического анализа. Понимать суть приготовления препаратов.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- a. методы цитогенетического анализа: прямые и косвенные;
- b. этапы приготовления препаратов метафазных хромосом.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть и уметь:

- готовить препараты;
- анализировать препараты;
- навыками решения типовых и ситуационных задач.
- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

## 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

1. Прямые и непрямые методы культивирования хромосом.
2. Этапы культивирования.

**4. Вид занятия:** практическое.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа (135 минут).

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки.

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Выполнение тестовых заданий.

1. **ПРИ ПРИГОТОВЛЕНИИ ПРЕПАРАТА КАРИОТИПА В КУЛЬТУРУ ДЕЛЯЩИХСЯ КЛЕТОК ДОБАВЛЯЮТ КОЛХИЦИН. С КАКОЙ ЦЕЛЬЮ ЭТО ДЕЛАЮТ?**

1) для предотвращения образования микротрубочек и остановки всех

- делящихся клеток в метафазу митоза
- 2) для увеличения размеров клеток.
  - 3) для предотвращения деления цитоплазмы и получения двухядерных клеток
  - 4) для окрашивания хромосом.

**2. ВТОРИЧНАЯ ПЕРЕТЯЖКА ИМЕЕТСЯ У ... ХРОМОСОМЫ.**

- 1) метацентрической
- 2) субметацентрической
- 3) телоцентрической
- 4) acrocentric

**3. МАТЕРИАЛ ДЛЯ НЕПРЯМОГО СПОСОБА ИЗУЧЕНИЯ КАРИОТИПА:**

- 1) лимфоциты периферической крови;
- 2) клетки костного мозга;
- 3) клетки костного мозга и фибробласты кожи;
- 4) лимфоциты крови и клетки костного мозга;
- 5) гепатоциты и клетки костного мозга.

**4. МАТЕРИАЛ ДЛЯ ПРЯМОГО СПОСОБА ИЗУЧЕНИЯ КАРИОТИПА ЧЕЛОВЕКА:**

- 1) культура лейкоцитов периферической крови;
- 2) делящиеся клетки костного мозга;
- 3) культура клеток кожи;
- 4) фибробласты соединительной ткани;
- 5) ни один из вышеназванных ответов.

**5. КАКИЕ МУТАГЕННЫЕ ФАКТОРЫ ЯВЛЯЮТСЯ НАИБОЛЕЕ ЧАСТОЙ ПРИЧИНОЙ ХРОМОСОМНЫХ МУТАЦИЙ У ЧЕЛОВЕКА:**

- 1) все факторы воздействуют одинаково
- 2) radiation
- 3) химические вещества
- 4) инфекция
- 5) экстрагенитальная патология

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.**

Преподаватель знакомит студентов с планом и методикой проведения практической работы.

**7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.**

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №10

### 1. Тема и ее актуальность:

Способы окраски препаратов метафазных хромосом: рутинная окраска.  
Денверская классификация хромосом человека.

### 2. Учебные цели:

Изучить основные этапы приготовления препаратов метафазных хромосом.  
Изучить основные способы окраски препаратов метафазных хромосом для анализа кариотипа.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- методы и этапы приготовления хромосомных препаратов, микроскопический анализ метафазных пластин, используемые в классической цитогенетике
- методы окраски препаратов метафазных хромосом,
- Денверскую номенклатуру хромосом человека

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть и уметь:

- готовить и окрашивать препараты метафазных хромосом,
- анализировать препараты метафазных хромосом,
- владеть навыками решения типовых и ситуационных задач,
- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет.
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

#### Вопросы для самоподготовки:

1. Цитологические характеристики кариотипа.
2. Цитогенетическая номенклатура, аббревиатура, терминология.
3. Классификации хромосом
4. Денверская классификация хромосом.
5. Методы окрашивания препаратов метафазных хромосом.
6. Рутинная окраска хромосом, практическое применение данной окраски при анализе кариотипа в норме и патологии.

### 4. Вид занятия: практическое.

**5. Продолжительность занятия – 2 часа (90 минут).**

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки.

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Выполнение тестовых заданий.

**1. КАРИОТИП – ЭТО:**

- 1) совокупность всех генов организма
- 2) совокупность всех признаков и свойств организма
- 3) диплоидный набор хромосом, характеризующийся постоянством числа, размерами и формой хромосом
- 4) набор аутосом соматической клетки.

**2. СОГЛАСНО ДЕНВЕРСКОЙ КЛАССИФИКАЦИИ ДЛЯ АНАЛИЗА ХРОМОСОМЫ ГРУППИРУЮТСЯ ПОПАРНО (ГОМОЛОГИ) В ПОРЯДКЕ УМЕНЬШЕНИЯ РАЗМЕРА**

- 1) на 2 группы
- 2) на 3 группы
- 3) на 5 групп
- 4) на 7 групп

**3. КАКОЕ ВЕЩЕСТВО ПРИМЕНЯЮТ ДЛЯ РАЗРУШЕНИЯ ВЕРЕТЕНА ДЕЛЕНИЯ И ОСТАНОВКИ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ НА СТАДИИ МЕТАФАЗ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ?**

- 1) колхицин
- 2) трипсин
- 3) ФГА
- 4) хлорид калия
- 5) буферный раствор

**4. ЗА КАКОЕ ВРЕМЯ ДО ОКОНЧАНИЯ ВРЕМЕНИ ОБЩЕГО КУЛЬТИВИРОВАНИЯ НЕОБХОДИМО ДОБАВИТЬ КОЛХИЦИН?**

- 1) За 2-3 часа
- 2) За 24 часа
- 3) за 48 часов
- 4) за 10 часов
- 5) За 12 часов

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения**

### **темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### **7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.**

Преподаватель знакомит студентов с планом и методикой проведения практической работы.

### **7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.**

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### **7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

### **Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:**

- 1) Работа с основной и дополнительной литературой.
- 2) Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

### **1. Тема и ее актуальность:**

Цитогенетический анализ препаратов метафазных хромосом человека в норме и при патологии на основе рутинной окраски.

### **2. Учебные цели:**

Изучить этапы приготовления, окраски, анализа препаратов метафазных хромосом на основе рутинной окраски. Изучить возможности использования рутинной окраски в исследовании кариотипа человека в норме и патологии.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- методы приготовления и окраски хромосомных препаратов методом рутинной окраски
- анализ метафазных пластин, окрашенных методом рутинной окраски
- возможности использования рутинного метода окраски метафазных для анализа кариотипа в норме и патологии
- особенности кариотипа при хромосомной патологии человека

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть уметь:

- готовить препараты метафазных хромосом, окрашенных методом рутинной окраски;
- анализировать препараты метафазных хромосом, окрашенных методом рутинной окраски;
- владеть навыками решения типовых и ситуационных задач
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

### **3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:**

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

1. Современная световая микроскопия и ее возможности в анализе препаратов метафазных хромосом в норме и патологии.
2. Методы окрашивания препаратов метафазных хромосом для световой микроскопии.
2. Современные красители, используемые в цитогенетических исследованиях.

3. Особенности кариотипа при хромосомной патологии, выявляемой с использованием рутинной окраски.

**4. Вид занятия:** практическое.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа (135 минут).

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки.

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Выполнение тестовых заданий.

**1.ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД ПОЗВОЛЯЕТ:**

- 1) изучить количество и структуру хромосом в кариотипе
- 2) диагностировать болезни обмена веществ
- 3) изучать кожный рисунок концевых фаланг пальцев
- 4) выявить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов

**2. КАРИОГРАММА – ЭТО:**

- 1) совокупность всех генов организма
- 2) систематизированный кариотип, в котором хромосомы располагаются по мере убывания их величины
- 3) совокупность всех признаков и свойств организма
- 4) набор аутосом соматической клетки

**3. ИСПОЛЬЗОВАНИЕ КАКОГО ВЕЩЕСТВА ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ПРИВОДИТ К НАБУХАНИЮ КЛЕТОК, РАЗРЫВ ЯДЕРНОЙ ОБОЛОЧКИ, РАЗРЫВ МЕЖХРОМОСОМНЫХ СВЯЗЕЙ И СВОБОДНЫЙ ВЫХОД ХРОМОСОМ В ЦИТОПЛАЗМУ?**

- 1) хлорида калия
- 2) колхицина
- 3) трипсина
- 4) ледяной уксусной кислоты
- 5) ФГА

**4. КАКОЕ ВРЕМЯ ОТВОДИТСЯ КОЛХИНИЗАЦИИ ПРИ ПОЛУЧЕНИИ МЕТАФАЗНЫХ ПЛАСТИНОК, ПРИГОДНЫХ ДЛЯ НОРМАЛЬНОГО КАРИОТИПИРОВАНИЯ?**

- 1) 1 час

- 2) 2 часа
- 3 )3 часа
- 4 )4 часа
- 5) 30 минут

**5. КАКОЙ ИЗ КАРИОТИПОВ БУДЕТ ИМЕТЬ ЖЕНЩИНА, НЕ СТРАДАЮЩАЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ БОЛЕЗНЬЮ, СВЯЗАННОЙ С НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ХРОМОСОМ:**

- 1) 47 XXX
- 2) 45 X
- 3) 46 XY
- 4) 46 XX
- 5) 48 XXXY

***7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.***

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит студентов с планом и методикой проведения практической работы.

***7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.***

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

***7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:***

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение).

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №12

### 1. Тема и ее актуальность:

Способы дифференциальной окраски хромосом: Q, G, R-окраски. Парижская номенклатура хромосом человека.

### 2. Учебные цели:

Изучить особенности приготовления, окраски, анализа препаратов метафазных хромосом на основе дифференциальной окраски. Изучить возможности использования дифференциальной окраски в исследовании кариотипа человека в норме и патологии.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- современные методы микроскопии, используемые в цитогенетических исследованиях,
- особенности устройства современных микроскопов,
- возможности использования метода дифференциальной окраски метафазных хромосом для анализа кариотипа в норме и патологии,
- Парижскую номенклатуру хромосом.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть и уметь:

- готовить препараты метафазных хромосом с использованием дифференциальной окраски;
- анализировать препараты метафазных хромосом, окрашенных методом дифференциальной окраски;
- владеть навыками решения типовых и ситуационных задач.
- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

1. Современные методы микроскопии.
2. Особенности устройства современных микроскопов.
3. Дифференциальная окраска хромосом.
4. Парижская номенклатура хромосом человека.
5. Особенности микроскопического анализа препаратов метафазных хромосом на основе дифференциальной окраски.

**4. Вид занятия:** практическое.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа (135 минут).

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки.

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Выполнение тестовых заданий.

**1. ДИАГНОЗ СИНДРОМА «КОШАЧЬЕГО КРИКА» НАИБОЛЕЕ ТОЧНО МОЖНО ПОСТАВИТЬ**

- 1) методом рутинной окраски хромосом;
- 2) биохимическим методом;
- 3) методом анализа родословной;
- 4) методом дифференциальной окраски хромосом.

**2. В ОСНОВЕ ПАРИЖСКОЙ КЛАССИФИКАЦИИ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА ЛЕЖАТ МЕТОДЫ:**

- 1) выделения хромосом
- 2) увеличения размеров клеток и числа хромосом
- 3) дифференциальной окраски хромосом

**3. К МЕТОДАМ ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОГО ОКРАШИВАНИЯ ХРОМОСОМ НЕ ОТНОСИТСЯ:**

- 1) Q – окраска
- 2) рутинная окраска
- 3) C – окраска
- 4) R – окраска

**4. КАКИЕ МЕТОДЫ ОКРАСКИ ПРИМЕНЯЮТСЯ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ НЕБОЛЬШИХ СТРУКТУРНЫХ ПЕРЕСТРОЕК?**

- 1) дифференциальная
- 2) простая (рутинная)
- 3) флюоресцентная
- 4) окрашивание не применяется

5) все эти методы можно использовать

### **5. ИДИОГРАММА – ЭТО:**

- 1) совокупность всех генов организма
- 2) систематизированный кариотип, в котором хромосомы располагаются по мере убывания их величины
- 3) совокупность всех признаков и свойств организма
- 4) набор аутосом соматической клетки

### ***7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.***

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит студентов с планом и методикой проведения практической работы.

### ***7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.***

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:***

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

### **Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №13

### 1. Тема и ее актуальность:

Цитогенетический анализ препаратов метафазных хромосом человека в норме и при патологии на основе дифференциальной окраски. Способы избирательной окраски хромосом: C. Ag-окраски. Возможности применения.

### 2. Учебные цели:

Изучить методы приготовления, окраски, анализа препаратов метафазных хромосом на основе дифференциальной окраски. Изучить возможности использования дифференциальной окраски в исследовании кариотипа человека в норме и патологии.

Изучить методы избирательной окраски препаратов метафазных хромосом. Изучить возможности использования избирательной окраски в исследовании кариотипа человека в норме и патологии.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- методы приготовления и дифференциальной окраски хромосомных препаратов,
- анализ метафазных пластин, окрашенных методом дифференциальной окраски,
- возможности использования метода дифференциальной окраски метафазных для анализа кариотипа в норме и патологии.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть и уметь:

- готовить препараты метафазных хромосом на основе дифференциальной окраски;
- анализировать препараты метафазных хромосом на основе дифференциальной окраски;
- владеть навыками решения типовых и ситуационных задач.
- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет.
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

1. Люминесцентная микроскопия и ее возможности для цитогенетических исследований.
2. Конфокальная микроскопия.
3. Специальные методы окрашивания и анализа хромосом.
4. Лазерная сканирующая микроскопия.
5. 3D и 4 D –микроскопия
6. Ядрышковый организатор и его функции в клетке.
2. Избирательная окраска хромосом.
7. Возможности использования C. Ag-окраски в цитогенетических исследованиях.
8. Определения ядрышковых организаторов на интерфазных хромосомах.

**4. Вид занятия:** практическое.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа (135 минут).

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки.

**7. Содержание занятия:**

*7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.*

Выполнение тестовых заданий.

**1. ОСОБЕННОСТЬЮ КОНФОКАЛЬНОГО МИКРОСКОПА ЯВЛЯЕТСЯ:**

- 1) В каждый момент времени регистрируется изображение всего объекта
- 2) В каждый момент времени регистрируется изображение одной точки объекта
- 3) Использование косоого освещения
- Г) Интерференция луча, проходящего через частицу и луча, проходящего мимо неё

**2. НАНОТЕХНОЛОГИЧЕСКАЯ ГРАНИЦА СОСТАВЛЯЕТ:**

- 1) 1нм
- 2) 100нм
- 3) 1мкм
- 4) 10мкм

**3. КАКИЕ МЕТОДЫ ОКРАСКИ ПРИМЕНЯЮТ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ?**

- 1) метод G-окрашивания
- 2) метод C-окрашивания
- 3) с использованием флюоресцентных красителей

4) простая (рутинная)

#### **4. ПРИ КАКОМ ЗАБОЛЕВАНИИ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ МЕТОДОМ ЯВЛЯЕТСЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ**

- 1) галактоземия.
- 2) фенилкетонурия.
- 3) болезнь Дауна.
- 4) фруктоземия.

#### ***7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.***

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

#### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит студентов с планом и методикой проведения практической работы.

#### ***7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.***

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

#### ***7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:***

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

#### **Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №14

### 1. Тема и ее актуальность:

Цитогенетическая диагностика врожденных хромосомных патологий и реорганизации хромосом при онкологических заболеваниях.

### 2. Учебные цели:

Изучить, окраски, анализа препаратов метафазных хромосом на основе рутинной окраски. Изучить возможности использования рутинной окраски в исследовании кариотипа человека в норме и патологии.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- группы методов анализа хромосом с применением молекулярных зондов;
- методы приготовления и окраски хромосомных препаратов
- флюоресцентная гибридизация *in situ*,
- возможности использования флюоресцентной гибридизации *in situ* для анализа кариотипа в норме и патологии
- сбалансированные и несбалансированные транслокации, дополнительные маркерные хромосомы, дицентрические хромосомы, микродупликаций, микроделений и инсерций и заболевания, связанные с их наличием.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть и уметь:

- описать основные этапы FISH-анализа;
- характеризовать типы ДНК-зондов и область их применения;
- применить запись результатов молекулярно-цитогенетического анализа согласно международной цитогенетической номенклатуре.
- владеть навыками решения типовых и ситуационных задач.
- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет.
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

#### Вопросы для самоподготовки:

1. Основы молекулярной цитогенетики.
2. Возможности молекулярной цитогенетики

3. Объект и материал исследования молекулярной цитогенетики. Метафазная и интерфазная молекулярная цитогенетика.
4. Высокотехнологичные методы диагностики хромосомной патологии при онкологии
5. Гибридизация ДНК in situ.
6. Типы ДНК-зондов и область их применения.
7. Флюоресцентная гибридизация in situ (англ. – Fluorescence In Situ Hybridization – FISH). Прямая и непрямая детекция. Основные этапы FISH-анализа.
11. Сбалансированные и несбалансированные транслокации, дополнительные маркерные хромосомы неизвестной природы, дицентрические хромосомы, некоторые микродупликаций, микроделеций и инсерций и методы их обнаружения.

**4. Вид занятия:** практическое.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа (135 минут).

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки.

**7. Содержание занятия:**

*7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.*

Выполнение тестовых заданий.

**1. МОЛЕКУЛЯРНАЯ ЦИТОГЕНЕТИКА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ПРИМЕНЕНИЕМ СЛЕДУЮЩИХ МЕТОДОВ ИССЛЕДОВАНИЯ ХРОМОСОМ:**

- 1) рутинной окраски хромосом человека;
- 2) анализ интерфазных клеток;
- 3) гибридизация ДНК in situ;
- 4) анализ метафазных клеток с использованием различных ДНК-зондов с олигонуклеотидами, мечеными флюоресцентными красителями.

**2.МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ, ВЫЗВАННЫХ ... .**

- 1) сбалансированными и несбалансированными транслокациями;
- 2) дополнительными маркерными хромосомами неизвестной природы;
- 3) микродупликациями, микроделециями и инсерциями;
- 4) кроссинговером несестринских хроматид гомологичных хромосом.

### **3. МИКРОХРОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ ВЫЯВЛЯЕТСЯ С ПОМОЩЬЮ**

- 1) прометафазного анализа хромосом
- 2) метода С-окрашивания
- 3) анализа полового хроматина
- 4) молекулярно - и цитогенетических методов
- 5) анализу не поддаются

### **4. МОЛЕКУЛЯРНЫЙ ЗОНД – ЭТО ... .**

- 1) комплементарный участок ДНК
- 2) протяженный участок ДНК, комплементарный мутантной последовательности гена
- 3) синтетическая олигонуклеотидная меченная (радиоактивно или флуоресцентно) последовательность, комплементарная нормальному или мутантному гену.

### **5. ХРОСОМОСПЕЦИФИЧЕСКИЕ ЗОНДЫ ДНК – ЭТО ...**

- 1) ДНК хромосомных фрагментов разной длины
- 2) Фрагменты ДНК, содержащие только структурные гены
- 3) Клонированные последовательности сателлитной ДНК
- 4) Искусственно синтезированные однонуклеотидные фрагменты ДНК (олигонуклеотиды), способные соединяться с определенными участками хромосом
- 5) Фрагменты ДНК, содержащие рассеянные повторы

### **6. РАСПОЛОЖИТЕ В ПРАВИЛЬНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ОСНОВНЫЕ ЭТАПЫ FISH-АНАЛИЗА:**

- 1) денатурация - 1;
- 2) детекция - 4;
- 3) отмывка неспецифически связанного ДНК-зонда - 3;
- 4) гибридизация с ДНК-зондом - 2.

#### ***7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.***

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

#### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит студентов с планом и методикой проведения практической работы.

#### **7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.**

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

#### **7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

#### **Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

### **ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №15**

#### **1. Тема и ее актуальность:**

Медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика аномалий плода, вызванных хромосомными нарушениями.

#### **2. Учебные цели:**

Изучить основы медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики аномалий плода, вызванных хромосомными нарушениями

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- цели, задачи, этапы медико-генетического консультирования,
- методы современной неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики в выявлении хромосомных нарушений плода,
- показания для проведения пренатальной диагностики и оценки риска развития хромосомных аномалий плода.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен уметь:

- описать этапы медико-генетического консультирования;
  - описать перспективы использования неинвазивных и инвазивных методов пренатальной диагностики ;
  - владеть навыками решения типовых и ситуационных задач.
  - пользоваться специальной терминологией,
  - пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

### **3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:**

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

#### Вопросы для самоподготовки:

1. Основы медико-генетического консультирования.
2. Цели и задачи медико - генетического консультирования.
3. Этапы медико-генетического консультирования.
4. Современные методы пренатальной диагностики.
5. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
6. ДОТ-тест - неинвазивный пренатальный анализ свободной ДНК плода в крови матери для выявления наиболее часто встречающихся хромосомных нарушений плода (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Клайнфельтера, синдром Шершевского-Тернера).
7. Инвазивные методы пренатальной диагностики (хорионбиопсия, амниоцентез, кордоцентез).
8. Оценка генетического риска формирования наследственной патологии плода.

**4. Вид занятия:** практическое.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа (135 минут).

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, таблицы.

6.2. ТСО - компьютеры, ноутбуки.

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Выполнение тестовых заданий.

**1. ДЕЛЕЦИЯ ДЛИННОГО ПЛЕЧА ХРОМОСОМЫ 13 - ЭТО:**

1) Синдром "кошачьего крика"

2) Синдром Орбели

- 3) Синдром Вольфа - Хиршхорна
- 4) С. Дауна

## **2. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ СУПРУГОВ ЯВЛЯЕТСЯ:**

- 1) гемолитическая болезнь новорожденного (в анамнезе)
- 2) рождение ребенка с муковисцидозом
- 3) рождение ребенка с врожденной косолапостью
- 4) два и более спонтанных выкидыша
- 5) прием больших доз лекарственных препаратов во время беременности

## **3. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ БЕРЕМЕННОЙ НА ИНВАЗИВНУЮ ДИАГНОСТИКУ ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИИ**

- 1) патологии является:
- 2) анэнцефалия у плода
- 3) снижение уровня АФП в сыворотке крови беременной
- 4) прием больших доз лекарственных препаратов во время беременности
- 5) самопроизвольный выкидыш в анамнезе

## **4. ОБСЛЕДУЕТСЯ ПРОБАНД С МУЖСКИМ ФЕНОТИПОМ ПО ПОВОДУ БЕСПЛОДНОГО БРАКА. ИЗ СЛИЗИСТОЙ ОБОЛОЧКИ ЩЕКИ У НЕГО ВЗЯТ АНАЛИЗ НА ПОЛОВОЙ ХРОМАТИН. ПРИ КАКОМ УРОВНЕ СОДЕРЖАНИЯ ХРОМАТИНА ВЫ БУДЕТЕ ПОДОЗРЕВАТЬ ПАТОЛОГИЮ?**

- 1) 60%
- 2) 0%
- 3) 1%
- 4) 50%

## **5. БЕРЕМЕННАЯ ЖЕНЩИНА, 43 ЛЕТ, НАПРАВЛЕНА НА КОНСУЛЬТАЦИЮ В 10-11 НЕДЕЛЬ БЕРЕМЕННОСТИ ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ТАКТИКИ. ПО УЗИ НА ДАННОМ СРОКЕ ТОЛЩИНА ВОРОТНИКОВОГО ПРОСТРАНСТВА - 1,7 ММ. ПРИ ПРОВЕДЕНИИ БИОПСИИ ХОРИОНА ВЫЯВЛЕН КАРИОТИП: 46, ХУ/47, ХУ +21 (60%:40%). ВАШИ РЕКОМЕНДАЦИИ?**

- 1) необходимо прерывание беременности по генетическим показаниям
- 2) УЗИ в динамике, проведение тестов на биохимические маркеры хромосомной патологии. При нормальных результатах - пролонгирование беременности
- 3) кордоцентез для уточнения наличия хромосомной патологии плода, прерывание беременности - при обнаружении патологии в клетках пуповинной крови плода
- 4) повторная биопсия хориона для уточнения наличия хромосомной патологии плода

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.**

Преподаватель знакомит студентов с планом и методикой проведения практической работы.

**7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.**

- 1) Составление конспектов.
- 2) Заполнение таблиц.
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

**Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:**

- 1) Работа с основной и дополнительной литературой.
- 2) Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

**ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №16**

**1. Тема и ее актуальность:**

**Итоговое занятие по дисциплине «Цитогенетика».**

**2. Учебные цели:**

Систематизировать знания, полученные при изучении дисциплины

«Цитогенетика».

Для формирования профессиональных компетенций студент должен знать:

- Основы и методы цитогенетики
- Использование достижений цитогенетики в разных областях медицины.
- Роль цитогенетики в развитии инновационного направления медицины будущего.

Для формирования профессиональных компетенций студент должен владеть и уметь:

- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет
- и овладеть следующими компетенциями: ПК-2, ОПК-2.

### **3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:**

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

1. Структурная организация хромосом в зависимости от фазы клеточного цикла (хроматин, метафазная хромосома). Уровни укладки хромосом.
2. Строение метафазной хромосомы и динамика ее структуры в разные периоды клеточного цикла. Понятие о гетерохроматине (конститутивном, факультативном) и эухроматине.
3. Морфология хромосом. Кариотип человека. Денверская классификация и Парижская номенклатура хромосом человека.
4. Периодизация и характеристика клеточного цикла.
5. Особенности человека как объекта генетических исследований.
6. Методы изучения генетики человека: цитогенетический метод (характеристика, цель, задачи). Этапы приготовления препаратов метафазных хромосом.
7. Морфология половых хромосом человека. Закономерности наследования нормальных и патологических признаков, сцепленных с половыми хромосомами (примеры).
8. Генетика пола. Механизмы определения пола. Дифференцировка пола в процессе эмбрионального и постнатального развития человека. Первичные и вторичные половые признаки.
9. Синдромы, связанные с аномалиями числа половых хромосом у человека (классификация, особенности кариотипа, краткая характеристика).

10. Синдромы, связанные с аномалиями структуры и числа аутосом у человека (классификация, особенности кариотипа, краткая характеристика).
11. Изменчивость – универсальное свойство живого. Классификация и виды изменчивости.
12. Хромосомные мутации, их классификация. Причины и механизмы возникновения хромосомных мутаций.
13. Наследственные болезни человека, обусловленные хромосомными мутациями.
14. Геномные мутации, их классификация, причины и механизмы их возникновения.
15. Наследственные болезни человека, обусловленные изменением числа хромосом.

**4. Вид занятия:** практическое.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа (135 минут).

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал - тестовые задания, билеты с вопросами, задачи.

6.2. ТСО - нет

**7. Содержание занятия:**

*7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.*

- 1) Выполнение тестовых заданий.
- 2) Письменный ответ на вопросы по билетам.
- 3) Решение типовых и ситуационных задач.

*7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.*

*7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.*

*7.4. Самостоятельная работа студентов под контролем преподавателя.*

**7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) Проверка конспектов лекций и практических занятий.
- 2) Оценка тестовых заданий.
- 3) Проверка письменных ответов на вопросы.
- 4) Проверка типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: читальный зал, учебная комната для самостоятельной работы студентов.

Учебно-исследовательская работа студентов по данной теме:

Работа с основной и дополнительной литературой.

Литература (см. Приложение)

**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	Мамаева С.Е.	М.: Научный мир, 2002.	1	

	животных			
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

### 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, посвящённый 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	Операционная	200	ООО	Кафедры и

	корпоративная лицензия на специальный набор программных продуктов <b>Microsoft Desktop School ALNG LicSAPk OLVS E 1Y AcademicEdition Enterprase</b>	система Microsoft Windows + офисный пакет Microsoft Office		«Софтлайн Трейд»	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 и 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 и 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 и 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 «1С-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

