

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 16.10.2023 17:31:41

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1be9a74c4a0a7c820ac76e9d73665849e6d6db2e5a4e71d6ee

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

*Кафедра биологии*



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**ЦИТОГЕНЕТИКА**

Уровень образования

Высшее – *магистратура*

Направление подготовки (специальность)

*06.04.01 Биология*

Направленность (профиль) подготовки:

*Генетика*

Квалификация

*магистр*

Форма обучения

*очная*

Для приема: 2023

УФА - 2023

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС ВО 3 по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации № 934 от 11 августа 2020 г.
- 2) Учебный план направления подготовки 06.04.01 Биология, направленности (профиля) Генетика, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России 30 мая 2023 г., протокол №5.
- 3) Приказ Минтруда России от 14.03.2018 N 145н "Об утверждении профессионального стандарта "Специалист в области клинической лабораторной диагностики" (Зарегистрировано в Минюсте России 03.04.2018 N 50603)

Рабочая программа учебной дисциплины Биология одобрена на заседании кафедры биологии «14» апреля 2023 г. Протокол №11.

Заведующий кафедрой



Викторова Т.В.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС по программам бакалавриата и магистратуры от «24» апреля 2023 г. Протокол № 6

Председатель УМС

по программам бакалавриата и магистратуры



Храмова К.В.

**Разработчики:**

Викторова Т.В., д.м.н., профессор, зав. кафедрой биологии

Корытина Г.Ф., д.б.н., доцент

Кочетова О.В., кб.н., доцент

## 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»   | 5  |
| 2.1. | Типы задач профессиональной деятельности  | 5  |
| 2.2. | Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине  | 5  |
| 3.   | Содержание рабочей программы  | 6  |
| 3.1. | Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы   | 6  |
| 3.2. | Перечень разделов учебной дисциплины и компетенций с указанием соотнесенных с ними тем разделов дисциплины  | 7  |
| 3.3. | Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля  | 9  |
| 3.4. | Название тем лекций и количество часов по семестрам учебной дисциплины (модуля)   | 10 |
| 3.5. | Название тем практических занятий, в том числе практической подготовки и количество часов по семестрам учебной дисциплины (модуля)  | 11 |
| 3.6. | Лабораторный практикум  | 11 |
| 3.7. | Самостоятельная работа обучающегося   | 11 |
| 4.   | Фонд оценочных материалов для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля)  | 13 |
| 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.        | 14 |
| 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 | 14 |
| 5.   | Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины (модуля)  | 16 |
| 5.1. | Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины (модуля)   | 16 |
| 5.2. | Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля)  | 17 |
| 6.   | Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)  | 18 |
| 6.1. | Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)  | 18 |
| 6.2. | Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы   | 20 |
| 6.3. | Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства   | 20 |

## 1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

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

Дисциплина «Цитогенетика» относится к блоку 1 части, формируемой участниками образовательных отношений

Дисциплина изучается на 2 курсе в 3 семестре обучения по программе магистратуры.

**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 формировании у них естественнонаучного мировоззрения и логики биологического мышления, необходимых для последующей практической деятельности.

Процесс изучения дисциплины «Цитогенетика» направлен на формирование следующих компетенций: ОПК-1, ПК-3.

### 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)  |
|--|---|---|
| ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные биологические представления и современные методологические подходы для постановки и решения новых нестандартных задач в сфере профессиональной деятельности | ОПК-1.1. Использует знания о современных актуальных проблемах, основных открытиях и методологических разработках в области биологических и смежных наук;<br>ОПК-1.2. Анализирует тенденции развития научных исследований и практических разработок в избранной сфере профессиональной деятельности, формулирует инновационные предложения для решения нестандартных задач, используя углубленную общенаучную и методическую специальную подготовку; | <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.<br><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.<br><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 |
| ПК-3. Способен применять на практике приемы составления научно-технических   | ПК-3.1. Знает основные подходы, принципы и методы, используемые при организации и проведении анализа результатов различных  | <b>Знать:</b> современные достижения принципы и методы, используемые при организации и проведении анализа результатов различных видов научных   |

|   |  |   |
|---|--|---|
| отчетов, обзоров, аналитических карт и пояснительных записок, излагать и критически анализировать получаемую информацию и представлять результаты полевых и лабораторных биологических исследований | видов научных исследований и проектных заданий<br><br>ПК-3.2. Умеет анализировать условия проведения эксперимента, осуществлять научно-техническую и статистическую оценку достоверности результатов различных видов биологических исследований, | исследований и проектных заданий применяемые в цитогенетике;<br><br><u>Уметь:</u> самостоятельно определять стратегию и способ исследований, формулировать научную задачу, выбирать и модифицировать методы исследования;<br><br><u>Владеть:</u> методикой постановки научного эксперимента, актуальной для развития научных исследований в области цитогенетике, осуществлять научно-техническую и статистическую оценку достоверности результатов |
|---|--|---|

## 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-исследовательские.

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

Изучение учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций ОПК-1, ПК-3.

| 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    | ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные биологические представления и современные методологические подходы для постановки и решения новых нестандартных задач в сфере профессиональной деятельности | ОПК-1.1. Использует знания о современных актуальных проблемах, основных открытиях и методологических разработках в области биологических и смежных наук;<br><br>ОПК-1.2. Анализирует тенденции развития научных исследований и практических разработок в избранной сфере профессиональной деятельности, формулирует инновационные предложения для решения нестандартных задач, используя углубленную | А/02.7<br>А/03.7                        | Владеет навыками осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, выработать стратегию действий. | Тестирование, собеседование по ситуационным задачам |

|   |  |  |        |  |  |
|---|--|--|--------|--|--|
|   |  | общенаучную и методическую специальную подготовку.   |        |  |  |
| 2 | ПК-3. Способен применять на практике приемы составления научно-технических отчетов, обзоров, аналитических карт и пояснительных записок, излагать и критически анализировать получаемую информацию и представлять результаты полевых и лабораторных биологических исследований | <p>ПК-3.1. Знает основные подходы, принципы и методы, используемые при организации и проведении анализа результатов различных видов научных исследований и проектных заданий</p> <p>ПК-3.2. Умеет анализировать условия проведения эксперимента, осуществлять научно-техническую и статистическую оценку достоверности результатов различных видов биологических исследований,</p> | A/04.7 | <p>Владеет навыками применения базовых представлений об основных закономерностях и современных достижениях цитогенетики:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- специальной терминологией,</li> <li>- цитогенетическим методом изучения генетики человека,</li> <li>- навыками решения типовых и ситуационных задач по цитогенетике,</li> <li>- навыками составления и анализа родословных;</li> <li>- навыками пользования учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет</li> </ul> | Собеседование по ситуационным задачам, письменное тестирование |

### 3. Содержание рабочей программы

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

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачётных единиц, 72 часа.

| Вид учебной работы                             | Всего часов/<br>зачетных единиц | Семестр     |
|--|---------------------------------|-------------|
|  |                                 | №3<br>часов |
| 1  | 2                               | 4           |
| <b>Контактная работа (всего), в том числе:</b> | <b>24</b>                       | <b>24</b>   |
| Лекции (Л)                                     | 8                               | 8           |
| Практические занятия (ПЗ),                     | 16                              | 16          |
| Семинары (С)                                   | -                               | -           |

|   |             |            |            |
|---|-------------|------------|------------|
| Лабораторные работы (ЛР)                                      |             | -          | -          |
| <b>Самостоятельная работа обучающихся (СРО), в том числе:</b> |             | <b>48</b>  | <b>48</b>  |
| <i>Подготовка к занятиям (ПЗ)</i>                             |             | 16         | 16         |
| <i>Подготовка к текущему контролю (ПТК)</i>                   |             | 16         | 16         |
| <i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК))</i>            |             | 16         | 16         |
| <b>Вид промежуточной аттестации</b>                           | зачет (З)   | 3          | 3          |
|   | экзамен (Э) | -          | -          |
| <b>ИТОГО: Общая трудоемкость</b>                              | <b>час.</b> | <b>72</b>  | <b>72</b>  |
|   | <b>ЗЕТ</b>  | <b>2,0</b> | <b>2,0</b> |

### 3.2. Перечень разделов учебной дисциплины и компетенций с указанием соотнесенных с ними тем разделов дисциплины

| п/ № | Индекс компетенции | Наименование раздела учебной дисциплины   | Содержание раздела (темы разделов)  |
|------|--------------------|---|---|
| 1    | 2                  | 3   | 4   |
| 1.   | ОПК-1<br>ПК-3      | 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> </ol> |

|    |               |   |   |
|----|---------------|---|---|
|    |               |   | <p>12. Морфология хромосом различных видов организмов.</p> <p>13. Кариотип. Цитологические характеристики кариотипа.</p> <p>14. Организация кариотипа. Видовые и индивидуальные характеристики кариотипа. Критерии морфометрического метода анализа.</p> <p>. Цитогенетическая номенклатура, аббревиатура, терминология и классификация.</p>  |
| 2. | ОПК-1<br>ПК-3 | Хромосомные и геномные мутации. Хромосомные болезни и хромосомные синдромы. | <p>1. Структурно-функциональные преобразования хроматина в разные фазы клеточного цикла.</p> <p>2. Цитологические механизмы сегрегации, рекомбинации, конъюгации хромосом в клеточном цикле.</p> <p>3. Генетическая рекомбинация в митозе и мейозе.</p> <p>4. Конъюгация хромосом. Синаптонемальный комплекс, ультраструктурные особенности и биохимическая организация, преобразования в мейозе.</p> <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. Делеции 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. | ОПК-1<br>ПК-3 | Цитогенетический анализ. Молекулярная цитогенетика. Современные             | <p>1. Основы цитогенетического анализа.</p> <p>2. Экспресс-методы определения полового хроматина.</p> <p>3. Прямые и непрямые методы культивирования хромосом.</p>  |

|    |               |   |  |
|----|---------------|---|--|
|    |               | методы изучения хромосом и кариотипа.                         | <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 4D – микроскопия, ДНК-пробы в двух и трехмерной FISH.</p>   |
| 4. | ОПК-1<br>ПК-3 | 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> <p>8. Цитогенетический анализ плода и пренатальная диагностика.</p> <p>9. Цитогенетические методы в биомониторинге и медицине.</p> |

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

| п/<br>№ | № семестра | 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 | всего |  |
| 1       |            | 3   | 4   | 5  | 6       | 7  | 8     | 9  |
| 1.      | 3          | Структурно-функциональная организация хромосом в разные периоды клеточного цикла. | 2   | -  | 4       | 12 | 18    | 1-6 - письменное тестирование, устный опрос                |

|    |   |   |          |          |           |           |           |   |
|----|---|---|----------|----------|-----------|-----------|-----------|---|
| 2. | 3 | Хромосомные и геномные мутации. Хромосомные болезни и хромосомные синдромы.                           | 2        | -        | 4         | 12        | <b>18</b> | 7-12 – письменное тестирование, устный опрос                        |
| 3. | 3 | Цитогенетический анализ. Молекулярная цитогенетика. Современные методы изучения хромосом и кариотипа. | 2        | -        | 4         | 8         | <b>14</b> | 13- 15 - письменное тестирование, устный опрос                      |
| 4. | 3 | Возможности современного цитогенетического анализа в медицине   | 2        | -        | 4         | 8         | <b>14</b> | 16 - письменное тестирование, устный опрос; 17 – контрольная работа |
| 5. | 3 | Подготовка к промежуточному контролю  | -        | -        | -         | 8         | <b>8</b>  | письменное тестирование, устный опрос                               |
|    |   | <b>ИТОГО:</b>   | <b>8</b> | <b>-</b> | <b>16</b> | <b>48</b> | <b>72</b> |   |

\*Примечание: в том числе практическая подготовка (ПП)

### 3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля).

| №№ | Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)   | Семестр-3 |
|----|---|-----------|
| 1  | 2   | 3         |
| 1. | Основные этапы в развитии цитогенетики. Структурная организация хромосом. Цитогенетическая номенклатура, аббревиатура, терминология и классификация.  | 2         |
| 2. | Кариотип человека в норме и при патологии. Хромосомные мутации, механизм их возникновения и возможные фенотипические проявления. Геномные мутации. Хромосомные болезни человека, обусловленные нарушениями числа аутосом. Хромосомные синдромы, обусловленные нарушениями числа половых хромосом. | 2         |
| 3. | Цитогенетические методы антропогенетики (экспресс-метод анализа полового хроматина, прямые и косвенные методы цитогенетического анализа). Этапы приготовления препаратов метафазных хромосом  | 2         |
| 4. | Классические и современные методы цитогенетического анализа. Молекулярная цитогенетика. Возможности использования методов цитогенетического анализа в   | 2         |

|  |  |          |
|--|--|----------|
|  | практической медицине. Медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика аномалий плода, вызванных хромосомными нарушениями. |          |
|  | <b>Итого</b>   | <b>8</b> |

**3.5. Название тем практических занятий в том числе практической подготовки и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля).**

| № п/п | Название тем практических занятий учебной дисциплины (модуля)  | Кол-во часов | Семестр |
|-------|--|--------------|---------|
| 1     | Структурно-функциональная организация наследственного материала клеток прокариот и эукариот. Клеточный цикл. Методы исследования клеточного цикла. | 2            | 3       |
| 2     | Кариотип человека в норме и при патологии. Хромосомные и геномные мутации. Механизмы возникновения фенотипические проявления.                      | 2            | 3       |
| 3     | Хромосомные болезни человека, обусловленные нарушениями числа аутосом.   | 2            | 3       |
| 4     | Хромосомные синдромы, обусловленные нарушениями числа половых хромосом. Экспресс-диагностика полового хроматина.                                   | 2            | 3       |
| 5     | Основные методы цитогенетического анализа: прямые и косвенные. Этапы приготовления препаратов метафазных хромосом.                                 | 2            | 3       |
| 6     | Способы окраски препаратов метафазных хромосом: рутинная окраска, дифференциальной окраска, FISH-окраска.  | 2            | 3       |
| 7     | Медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика аномалий плода, вызванных хромосомными нарушениями.                                | 2            | 3       |
| 8     | Итоговое занятие   | 2            | 3       |
|       | <b>ИТОГО:</b>  | <b>16</b>    |         |

### **3.6. Лабораторный практикум**

учебным планом не предусмотрен

### **3.7. Самостоятельная работа обучающегося**

#### **3.7.1. Виды СР (АУДИТОРНАЯ РАБОТА)**

Не предусмотрено

#### **3.7.2. Виды СР (ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА)**

| № п/п                          | № семестра | Тема СР   | Виды СРО   | Всего часов |
|--------------------------------|------------|---|--|-------------|
| 1                              | 2          | 3   | 4  | 5           |
| 1.                             | 3          | Структурно-функциональная организация хромосом в разные периоды клеточного цикла.                     | подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, написание рефератов            | 12          |
| 2.                             |            | Хромосомные и геномные мутации. Хромосомные болезни и хромосомные синдромы.                           | подготовка к занятиям, подготовка к тестированию                                 | 12          |
| 3.                             |            | Цитогенетический анализ. Молекулярная цитогенетика. Современные методы изучения хромосом и кариотипа. | подготовка к занятиям, подготовка к тестированию                                 | 8           |
| 4.                             |            | Возможности современного цитогенетического анализа в медицине   | подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю | 8           |
| 5.                             |            | 5. Подготовка к промежуточному контролю.  | подготовка к зачету  | 8           |
| <b>ИТОГО часов в семестре:</b> |            |   |  | <b>48</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 микроделечий хромосом.
9. Способы выявления цитогенетических нарушений у плода.
10. Перспективы развития цитогенетической службы в рамках медико-генетических консультаций.

### 4. Оценочные материалы для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля)

**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.**

ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные биологические представления и современные методологические подходы для постановки и решения новых нестандартных задач в сфере профессиональной деятельности

| Код и наименование индикатора достижения компетенции   | Результаты обучения по дисциплине   | Критерии оценивания результатов обучения  |  |
|--|---|---|--|
|  |   | Не зачтено  | Зачтено  |
| ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные биологические представления и современные методологические подходы для постановки и решения новых нестандартных задач в сфере профессиональной деятельности | <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> | <p>При ответе на теоретические вопросы обучающийся продемонстрировал недостаточный уровень знаний.</p> <p>При ответах на дополнительные вопросы было допущено множество неправильных ответов, допущены грубые биологические ошибки.</p> | <p>Обучающийся ответил на теоретические вопросы с существенными неточностями, продемонстрировал неглубокие, поверхностные знания, при ответах на дополнительные вопросы, допускал негрубые биологические ошибки.</p> |

Код и формулировка компетенции ПК-3. Способен применять на практике приемы составления научно-технических отчетов, обзоров, аналитических карт и пояснительных записок, излагать и критически анализировать получаемую информацию и представлять результаты полевых и лабораторных биологических исследований

| Код и наименование индикатора достижения компетенции   | Результаты обучения по дисциплине  | Критерии оценивания результатов обучения  |  |
|--|--|---|--|
|  |  | Не зачтено  | Зачтено  |
| ПК-3. Способен применять на практике приемы составления научно-технических отчетов, обзоров, аналитических карт и пояснительных записок, излагать и критически анализировать получаемую информацию и представлять результаты полевых и лабораторных биологических исследований | <p><u>Знать:</u> современные достижения принципы и методы, используемые при организации и проведении анализа результатов различных видов научных исследований и проектных заданий применяемые в цитогенетике;</p> <p><u>Уметь:</u> самостоятельно определять стратегию и способ исследований, формулировать научную задачу, выбирать и модифицировать методы исследования;</p> <p><u>Владеть:</u> методикой постановки научного эксперимента, актуальной для развития научных исследований в области цитогенетике, осуществлять научно-техническую и статистическую оценку достоверности результатов</p> | <p>При ответе на теоретические вопросы обучающийся продемонстрировал недостаточный уровень знаний.</p> <p>При ответах на дополнительные вопросы было допущено множество неправильных ответов, допущены грубые биологические ошибки.</p> | <p>Обучающийся ответил на теоретические вопросы с существенными неточностями, продемонстрировал неглубокие, поверхностные знания, при ответах на дополнительные вопросы, допускал негрубые биологические ошибки.</p> |

*Примечание: Выше представлена таблица для формы промежуточного контроля – зачет с оценкой, для зачета указываем критерии оценивания для шкалы: «Зачтено», «Не зачтено».*

**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 |
|--|-----------------------------------|--------------------|
|  |                                   |                    |

|   |   |   |
|---|---|---|
| <p>ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные биологические представления и современные методологические подходы для постановки и решения новых нестандартных задач в сфере профессиональной деятельности</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>Тестовые задания, вопросы для проверки теоретических знаний по дисциплине.</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 анализа препаратов при малом и большом увеличении светового микроскопа; интерпретировать результаты микроскопического анализа.</p>  | <p>Задания для проверки сформированных знаний, умений и навыков.</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> | <p>Задания для проверки сформированных знаний, умений и навыков.</p>              |

|  |   |  |
|--|---|--|
| ПК-3. Способен применять на практике приемы составления научно-технических отчетов, обзоров, аналитических карт и пояснительных записок, излагать и критически анализировать получаемую информацию и представлять результаты полевых и лабораторных биологических исследований | <u>Знать</u> : современные достижения принципы и методы, используемые при организации и проведении анализа результатов различных видов научных исследований и проектных заданий применяемые в цитогенетике;         | Тестовые задания, вопросы для проверки теоретических знаний по дисциплине. |
|  | <u>Уметь</u> : самостоятельно определять стратегию и способ исследований, формулировать научную задачу, выбирать и модифицировать методы исследования;  | Задания для проверки сформированных знаний, умений и навыков.              |
|  | <u>Владеть</u> : методикой постановки научного эксперимента, актуальной для развития научных исследований в области цитогенетике, осуществлять научно-техническую и статистическую оценку достоверности результатов | Задания для проверки сформированных знаний, умений и навыков.              |

## 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 | под ред.: Л. В. Ковальчука, Г. А. Игнатъевой, Л. В. Ганковской | Гэотар Медиа, 2014 | 1                  |            |

|   |   |                             |   |                       |
|---|---|-----------------------------|---|-----------------------|
|   | студ. учрежд. высш. проф. образования                     |                             |   |                       |
| 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, видеомэгнитофон, 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)

| № п/п | Наименование вида образования, уровня образования, профессии, | Наименование объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, с перечнем основного оборудования | Адрес (местоположение) объекта, подтверждающего наличие материально- |
|-------|---|---|--|
|-------|---|---|--|

|   |   |  |  |
|---|---|--|--|
|   | специальность и, направления подготовки (для профессионального образования), подвид дополнительного образования |  | технического обеспечения, (с указанием номера такого объекта в соответствии с документами по технической инвентаризации) |
| 1 | 2   | 3  | 4  |
| 1 | Специальность Биология  | Лекционная аудитория № 1.1<br>Число посадочных мест-32<br>комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы. | ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8                   |
|   |   | Лекционная аудитория № 2.1<br>Число посадочных мест-30<br>комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы. | ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8                   |
|   |   | Лекционная аудитория № 2.2<br>Число посадочных мест-30<br>комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы. | ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8                   |
|   |   | Лекционная аудитория № 2.3<br>Число посадочных мест-32<br>комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы. | ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8                   |
|   |   | Учебная аудитория № 3.1<br>Число посадочных мест- 30<br>комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.   | ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8                   |
|   |   | Учебная аудитория № 3.2<br>Число посадочных мест-18<br>комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.    | ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8                   |
|   |   | Компьютерный класс (аудитория для СРО)<br>Число посадочных мест-36   | ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России.  |

|  |  |  |  |
|--|--|--|--|
|  |  | комплекты микро и макропрепаратов, доска аудиторная.<br>Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы. | Республика<br>Башкортостан,<br>450008, г. Уфа, ул.<br>Заки Валиди д.47,<br>корп. 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 1Y AcademicEdition Enterprase</b> | Операционная система Microsoft Windows + офисный пакет Microsoft Office | 200    | ООО «Софтлайн Трейд» | Кафедры и 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<br>Microsoft Teams  | 25   | ООО «Софтлайн Трейд»  | Лекционные аудитории<br>Кафедры и подразделения<br>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<br>(российское ПО)  | 1750 | ООО «Софтлайн Трейд»  | Сервера,<br>кафедры и<br>подразделения<br>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<br>(российское ПО)  | 450  | ООО «Софтлайн Трейд»  | Кафедры и<br>подразделения<br>Университета                      |
| 5.  | Права на программу для ЭВМ Офисное программное обеспечение <b>МойОфис Стандартный</b>  | Офисный пакет<br>(российское ПО)  | 120  | ООО «Софтлайн Трейд»  | Кафедры и<br>подразделения<br>Университета                      |
| 6.  | Права на программу для ЭВМ Операционная система для образовательных учреждений <b>Астра Linux Common Edition</b>   | Операционная система<br>(российское ПО)   | 40   | ООО «Софтлайн Трейд»  | Кафедры и<br>подразделения<br>Университета                      |
| 7.  | Права на программу для ЭВМ Система контент-фильтрации <b>SkyDNS</b>  | Фильтрация интернет-контента<br>(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<br>(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)<br>(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)<br>(российское ПО)<br>(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)<br>(российское ПО)                   | 1    | ООО «ВэбСофт»         | Сервер  |
| 12. | Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Управление сайтом - Эксперт»   | Сайт ОО (в составе ЭИОС)  | 1    | ООО «ВэбСофт»         | Хостинг на внешнем ресурсе                                      |

|     |   |                          |   |                  |                                  |
|-----|---|--------------------------|---|------------------|----------------------------------|
| 13. | Права на программу для ЭВМ «1С-<br><b>Битрикс: Сайт учебного заведения»</b> | БГМУ)<br>(российское ПО) | 1 | ООО<br>«ВэбСофт» | Хостинг на<br>внешнем<br>ресурсе |
|-----|---|--------------------------|---|------------------|----------------------------------|