

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Федеральное государственное автономное учреждение  
высшего профессионального образования  
"Казанский (Приволжский) федеральный университет"  
Институт фундаментальной медицины и биологии



подписано электронно-цифровой подписью

**Программа дисциплины**  
Цитогенетика БЗ.ДВ.2

Направление подготовки: 020400.62 - Биология

Профиль подготовки: не предусмотрено

Квалификация выпускника: бакалавр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

**Автор(ы):**

Акулов А.Н.

**Рецензент(ы):**

Ризванов А.А.

**СОГЛАСОВАНО:**

Заведующий(ая) кафедрой: Ризванов А. А.

Протокол заседания кафедры No \_\_\_\_ от " \_\_\_\_ " \_\_\_\_\_ 201\_\_ г

Учебно-методическая комиссия Института фундаментальной медицины и биологии:

Протокол заседания УМК No \_\_\_\_ от " \_\_\_\_ " \_\_\_\_\_ 201\_\_ г

Регистрационный No 849444014

Казань  
2014

## Содержание

1. Цели освоения дисциплины
2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы
3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины /модуля
4. Структура и содержание дисциплины/ модуля
5. Образовательные технологии, включая интерактивные формы обучения
6. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины и учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов
7. Литература
8. Интернет-ресурсы
9. Материально-техническое обеспечение дисциплины/модуля согласно утвержденному учебному плану

Программу дисциплины разработал(а)(и) Акулов А.Н. , ANAkulov@kpfu.ru

## **1. Цели освоения дисциплины**

Цель освоения дисциплины - формирование научного мировоззрения о клеточном уровне организации живой материи, воспроизведении, рекомбинации, изменении и функционировании генетически значимых структур клетки, их распределение в митозе, мейозе и при оплодотворении в зависимости от их числа и генетического строения.

## **2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы высшего профессионального образования**

Данная учебная дисциплина включена в раздел " Б3.ДВ.2 Профессиональный" основной образовательной программы 020400.62 Биология и относится к дисциплинам по выбору. Осваивается на 4 курсе, 7 семестр.

### **ВВЕДЕНИЕ. СТРОЕНИЕ И ФУНКЦИИ ХРОМОСОМ**

Цитогенетика как наука. Место среди других наук. Характеристика основных методов исследования. Значение цитогенетики для исследований в области генетики. Цитогенетика. Структура и функция хромосом. Интерфазные и митотические хромосомы. Изменения хромосом в клеточном цикле. Форма метафазных хромосом и их классификация. Первичная и вторичная перетяжки хромосом. Центромеры и неоцентромеры.

### **1. РЕПРОДУКТИВНОЕ ДЕЛЕНИЕ КЛЕТКИ. МИТОЗ**

Митоз - общая характеристика процессов репродуктивного деления клеток. Понятия о митотическом цикле и его периодах. Изменение активности и морфологии хромосом в митотическом цикле. Фазы митоза и их цитогенетическая характеристика. Преемственность наследственных свойств при митозе. Амитоз. Эндомитоз. Политения.

### **2. ПОЛИПЛОИДИЯ**

Понятия о полиплоидии и основном числе хромосом (Получение полиплоидов. Цитологические механизмы возникновения полиплоидов. Автополиплоиды и аллополиплоиды. Анеуплоиды (моносомии, нуллисомии, трисомии и др.).

### **3. МЕЙОЗ**

Мейоз как основа полового размножения. Типы мейоза. Эволюция мейоза. Характеристика основных фаз мейоза. Принципы расхождения и комбинации гомологичных хромосом. Генетическое значение мейоза. Генетический контроль мейоза. Мейоз у межвидовых и межродовых гибридов. Образование унивалентов и мультивалентов. Нарушения мейоза в первом и втором делениях. Факторы, влияющие на ход мейоза.

### **4. ТИПЫ ХРОМОСОМ**

Цитогенетика В- хромосом. Центромеры и неоцентромеры. Кольцевые, ди-центрические и телоцентрические хромосомы. Изохромосомы.

### **5. ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ**

Структурные изменения в хромосомах (дупликации, инверсии, нехватки, транслокации). Значение для цитологических исследований структурных перестроек хромосом, видимых под микроскопом и поддающихся строгому учету. Процессы восстановления поврежденных хромосом. Вещества, задерживающие восстановление поврежденных хромосом. Формы хромосомных перестроек в зависимости от фазы митотического цикла, во время которой хромосомы подверглись воздействию мутагенного фактора.

Роль дупликаций, нехваток, инверсий и транслокаций в эволюции генома.

### **6. ЦИТОГЕНЕТИКА МОБИЛЬНЫХ ЭЛЕМЕНТОВ**

История вопроса. Парамутации.

## **3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины /модуля**

В результате освоения дисциплины формируются следующие компетенции:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ОПК-6 (профессиональные компетенции)	обладает способностью применять современные экспериментальные методы работы с биологическими объектами в полевых и лабораторных условиях, навыки работы с современной аппаратурой
ОПК-7 (профессиональные компетенции)	обладает способностью применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике
ПК-3 (профессиональные компетенции)	демонстрирует знание принципов структурной и функциональной организации биологических объектов и механизмов гомеостатической регуляции; применяет основные физиологические методы анализа и оценки состояния живых систем
ПК4 (профессиональные компетенции)	демонстрирует знание принципов клеточной организации биологических объектов, биофизических и биохимических основ, мембранных процессов и молекулярных механизмов жизнедеятельности
ПК-5 (профессиональные компетенции)	применяет современные экспериментальные методы работы с биологическими объектами в полевых и лабораторных условиях, навыки работы с современной аппаратурой
ПК-15 (профессиональные компетенции)	способен эксплуатировать современную аппаратуру и оборудование для выполнения научно-исследовательских полевых и лабораторных биологических работ

В результате освоения дисциплины студент:

1. должен знать:

- современные молекулярно-генетические методы приготовления цитогенетических препаратов, области их применения для изучения хромосом человека, животных и растений; преимущества и ограничения данных методик;
- принципы изучения структуры и функции хромосом;
- методы изучения полиморфизма морфологии хромосом;
- цитогенетические основы наиболее распространенных хромосомных болезней человека; спонтанного мутагенеза;
- номенклатуру хромосом человека.

2. должен уметь:

- интерпретировать данные литературы с учетом всех ограничений и особенностей использованных методов;
- анализировать кариотип человека с применением современной номенклатуры хромосом;
- проводить сравнительный анализ кариотипов разных групп живых организмов;
- определять тип хромосомных перестроек;

3. должен владеть:

- современными методами цитогенетического анализа хромосом и клеточного цикла;

- методом метафазного анализа кариотипа; анафазным методом учета аберраций хромосом в растительных и животных клетках;
- правилами оформления результатов экспериментальных работ в виде научного отчета;
- навыками работы на современном оборудовании, используемом для проведения генетических и молекулярно-генетических исследований.

4. должен демонстрировать способность и готовность:

Наличие знаний о строении и особенностях организации генетического аппарата клеток различных видов живых организмов. Быть способным самостоятельно выбирать необходимые методы изучения и применять их для предложенных объектов. Быть готовым к применению новых комплексных методов и способов изучения выбранных объектов.

#### 4. Структура и содержание дисциплины/ модуля

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4 зачетных(ые) единиц(ы) 144 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины экзамен в 7 семестре.

Суммарно по дисциплине можно получить 100 баллов, из них текущая работа оценивается в 50 баллов, итоговая форма контроля - в 50 баллов. Минимальное количество для допуска к зачету 28 баллов.

86 баллов и более - "отлично" (отл.);

71-85 баллов - "хорошо" (хор.);

55-70 баллов - "удовлетворительно" (удов.);

54 балла и менее - "неудовлетворительно" (неуд.).

#### 4.1 Структура и содержание аудиторной работы по дисциплине/ модулю

##### Тематический план дисциплины/модуля

N	Раздел Дисциплины/ Модуля	Семестр	Неделя семестра	Виды и часы аудиторной работы, их трудоемкость (в часах)			Текущие формы контроля
				Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
1.	Тема 1. Цитогенетика как наука. Место среди других наук. Характеристика основных методов исследования.	7	2	8	0	9	дискуссия
2.	Тема 2. Митоз - общая характеристика процессов репродуктивного деления клеток. Понятия о митотическом цикле и его периодах.	7	2	7	0	6	контрольная работа
3.	Тема 3. Понятия о полиплоидии и основном числе хромосом. Анэуплоидия.	7	1	6	0	5	научный доклад

N	Раздел Дисциплины/ Модуля	Семестр	Неделя семестра	Виды и часы аудиторной работы, их трудоемкость (в часах)			Текущие формы контроля
				Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
4.	Тема 4. Мейоз как основа полового размножения	7	2	8	0	6	коллоквиум
5.	Тема 5. Структурные изменения в хромосомах. Хромосомные aberrации.	7	1	7	0	10	контрольная работа
	Тема . Итоговая форма контроля	7		0	0	0	экзамен
	Итого			36	0	36	

## 4.2 Содержание дисциплины

### Тема 1. Цитогенетика как наука. Место среди других наук. Характеристика основных методов исследования.

#### *лекционное занятие (8 часа(ов)):*

Цитогенетика как наука. Место среди других наук. Характеристика основных методов исследования. Значение цитогенетики для исследований в области генетики. Структура и функция хромосом. Интер-фазные и митотические хромосомы. Изменения хромосом в клеточном цикле. Форма метафазных хромосом и их классификация. Первичная и вторичная перетяжки хромосом. Центромеры и нецентромеры. Цитогенетика В-хромосом. Кольцевые, дицентрические и телоцентрические хромосомы. Изохромосомы.

#### *лабораторная работа (9 часа(ов)):*

Микроскоп и основные приемы работы с ним. Установка освещения, центрирование, фокуси-ровка, выбор светофильтров. Методы наблюдения при помощи микроскопа: темного поля, фазо-вого контраста. Флуоресцентная микроскопия. 2. Способы подготовки клеток к исследованию. Фиксаторы, их функции, состав. Основные правила фиксации материала для цитогенетических исследований. Мацерация ткани. Гисто-химические методы выявления ДНК. Приготовление реактивов: Шиффа, Гимза. Простая окраска хромосом: используемые красители и цели окрашивания. Методы дифференциальной окраски хромосом: С-, G-, R-окрашивание.

### Тема 2. Митоз - общая характеристика процессов репродуктивного деления клеток.

#### Понятия о митотическом цикле и его периодах.

#### *лекционное занятие (7 часа(ов)):*

Митоз - общая характеристика процессов репродуктивного деления клеток. Понятия о митотическом цикле и его периодах. Изменение активности и морфологии хромосом в митотическом цикле. Фазы митоза и их цитогенетическая характеристика. Преемственность наследственных свойств при митозе. Амитоз. Эндомитоз. Политения.

#### *лабораторная работа (6 часа(ов)):*

Приготовление давленных препаратов меристемы растений. Изучение митотического цикла. Понятие митотического индекса. Определение митотического индекса и длительности стадий митоза. Документация материала. Методы статистической обработки данных.

### Тема 3. Понятия о полиплоидии и основном числе хромосом. Анеуплоидия.

#### *лекционное занятие (6 часа(ов)):*

Понятия о полиплоидии и основном числе хромосом. Получение полиплоидов. Цитологические механизмы возникновения полиплоидов. Автополиплоиды и аллополиплоиды. Анеуплоиды (моносомы, нуллисомы, трисомы и др.).

#### *лабораторная работа (5 часа(ов)):*

Морфология хромосом. Понятие о кариотипе, идиограмме. Принципы кариотипирования. Со-ставление идиограмм. Методы приготовления метафазных препаратов костного мозга и лимфоцитов. Микрофотосъемка. Анализ метафазных хромосом человека. Цитогенетическая характеристика синдромов Тернера.

**Тема 4. Мейоз как основа полового размножения**

**лекционное занятие (8 часа(ов)):**

Мейоз как основа полового размножения. Типы мейоза. Эволюция мейоза. Характеристика основных фаз мейоза. Принципы расхождения и комбинации гомологичных хромосом. Генетическое значение мейоза. Генетический контроль мейоза. Мейоз у межвидовых и межродовых гибридов. Образование унивалентов и мультивалентов. Нарушения мейоза в первом и втором делениях. Факторы, влияющие на ход мейоза.

**лабораторная работа (6 часа(ов)):**

Приготовление давленных препаратов семенников крыс. Мейоз. Фазы мейоза. Анализ профазы мейоза, анафазы 1 и анафазы 2 мейоза. Приготовление метафазных хромосом семенников. Анализ диакинеза, метафазы 1 и метафазы 2.

**Тема 5. Структурные изменения в хромосомах. Хромосомные aberrации.**

**лекционное занятие (7 часа(ов)):**

Структурные изменения в хромосомах (дупликации, инверсии, не-хватки, транслокации). Значение для цитологических исследований структурных перестроек хромосом, видимых под микроскопом и поддающихся строгому учету. Процессы восстановления поврежденных хромосом. Вещества, задерживающие восстановление поврежденных хромосом. Формы хромосомных перестроек в зависимости от фазы митотического цикла, во время которой хромосомы подвергались воздействию мутагенного фактора. Роль дупликаций, нехваток, инверсий и транслокаций в эволюции генома.

**лабораторная работа (10 часа(ов)):**

. Морфология политенных хромосом дрозофилы и хирономуса. Приготовление препаратов поли-тенных хромосом хирономуса. Анализ перестроек хромосом на постоянных препаратах политен-ных хромосом дрозофилы. 10. Методы выявления мутаций. Типы перестроек. Анализ метафазных и анафазных перестроек после обработки животных и проростков растений гипербарической оксигенацией и химическими мутагенами. Статистическая обработка результатов. Приготовление препаратов анафазных и метафазных хромосом из клеток костного мозга крыс и амфибий. Анафазный и метафазный анализ aberrаций хромосом. Основные требования к анали-зируемым препаратам и метафазным пластинкам. Типы aberrаций хромосом. Документация мате-риала. Статистическая обработка данных.

**4.3 Структура и содержание самостоятельной работы дисциплины (модуля)**

N	Раздел Дисциплины	Семестр	Неделя семестра	Виды самостоятельной работы студентов	Трудоемкость (в часах)	Формы контроля самостоятельной работы
1.	Тема 1. Цитогенетика как наука. Место среди других наук. Характеристика основных методов исследования.	7	2	подготовка к дискуссии	4	дискуссия
2.	Тема 2. Митоз - общая характеристика процессов репродуктивного деления клеток. Понятия о митотическом цикле и его периодах.	7	2	подготовка к контрольной работе	3	контрольная работа
				подготовка к семинару	2	устный опрос

№	Раздел Дисциплины	Семестр	Неделя семестра	Виды самостоятельной работы студентов	Трудоемкость (в часах)	Формы контроля самостоятельной работы
3.	Тема 3. Понятия о полиплоидии и основном числе хромосом. Анэуплоидия.	7	1	подготовка к научному докладу	5	научный доклад
				подготовка научного доклада	5	дискуссия
4.	Тема 4. Мейоз как основа полового размножения	7	2	подготовка к контрольной работе	5	контрольная работа
5.	Тема 5. Структурные изменения в хромосомах. Хромосомные aberrации.	7	1	подготовка к контрольной работе	8	контрольная работа
				подготовка к семинару	4	устный опрос
Итого					36	

### 5. Образовательные технологии, включая интерактивные формы обучения

Проведение экскурсий в различные профильные научно-исследовательские организации и институты. Использование современных мультимедийных средств, иллюстрирующих изучаемые в курсе процессы и явления.

### 6. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины и учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов

#### Тема 1. Цитогенетика как наука. Место среди других наук. Характеристика основных методов исследования.

дискуссия , примерные вопросы:

Сравнительный хромосомный пэинтинг. Разнообразие современных методов окрашивания хромосом.

#### Тема 2. Митоз - общая характеристика процессов репродуктивного деления клеток. Понятия о митотическом цикле и его периодах.

контрольная работа , примерные вопросы:

1. Плечи одинаковой длины имеют: а) метацентрические хромосомы; б) изохромосомы; в) акроцентрические хромосомы; г) субметацентрические хромосомы 2. К митотическому аппарату клетки относятся: а) Хромосомы, центриоли, нити веретена деления; б) Митохондрии, рибосомы, микротру-бочки; в) хромосомы, комплекс Гольджи, лизосомы 3. Во время профазы: а) образуется ядерная оболочка и ядрышко; б) исчезает ядерная оболочка и ядрышко; в) хромосомы расходятся к полюсам клетки; г) происходит деспирализация хроматина 4. Движение хромосом к полюсам клетки осуществляется за счет: а) циклоза; б) сокращения хромосом?; в) сокращения нитей веретена деления.

устный опрос , примерные вопросы:

Особенности митоза у различных организмов. Генетический контроль митоза. Явление амитоза и его значение.

#### Тема 3. Понятия о полиплоидии и основном числе хромосом. Анэуплоидия.

дискуссия , примерные вопросы:

Анэуплоидия и ее последствия у человека и животных.

научный доклад , примерные вопросы:

#### **Тема 4. Мейоз как основа полового размножения**

контрольная работа , примерные вопросы:

1. Профаза первого деления мейоза включает в себя следующие этапы: а) лептотена, зиготена, пахитена, диплотена, диакинез; б) интерфаза, метафаза, анафаза, телофаза, интеркинез; в) пахитена, диакинез, метафаза, анафаза, телофаза; г) интеркинез, профаза, метафаза, анафаза 2. На какой стадии первого деления мейоза происходит образование бивалентов и кроссинго-вер: а) профаза, метафаза; б) лептотена, зиготена; в) зиготена, пахитена; г) пахитена, диплотена 3. Во время анафазы первого деления мейоза происходит: а) ?Сползание? хиазм и расхождение гомологичных хромосом к полюсам клетки; б) расхождение сестринских хроматид к полюсам клетки; в) обмен гомологичными участками между гомологичными хромосомами; г) образование синаптонемального комплекса

#### **Тема 5. Структурные изменения в хромосомах. Хромосомные aberrации.**

контрольная работа , примерные вопросы:

1. Какая из приведенных хромосомных aberrаций приводит к образованию мостов и фрагментов? а) делеция; б) парацентрическая инверсия; в) транслокация; г) трансверсия; д) перичцентрическая инверсия 2. Как называется организм, у которого отсутствует одна хромосома из пары гомологов? 3. Геномные мутации - это: а) нарушение в структуре гена; б) изменение числа хромосом; в) накопление интронных повторов; г) изменение структуры хромосом. 4. Кариотип свойственный синдрому "крик кошки": а) 45, XO; б) 47, XXУ; в) 46, XX / 47, XX + 13; г) 46, XX, del(p5) д) 47, XX + 18.

устный опрос , примерные вопросы:

#### **Тема . Итоговая форма контроля**

Примерные вопросы к экзамену:

##### **7.1. Основная литература:**

1. Сазанов А.А. Генетика [Электронный ресурс]: учеб. рос. / А. А. Сазанов. - СПб.: ЛГУ им. А.С. Пушкина, 2011. - 264 с. - Режим доступа: <http://znanium.com/bookread.php?book=445036> ЭБС "Знаниум"
2. Применение молекулярных методов исследования в генетике: Учебное пособие / Л.Н. Нефедова. - М.: НИЦ Инфра-М, 2012. - 104 с- Режим доступа: <http://znanium.com/bookread.php?book=302262> ЭБС "Знаниум"

##### **7.2. Дополнительная литература:**

1. Никольский, В.И. Генетика / В.И. Никольский. - М.: Академия, 2010. - 248 с. 97 экз.

##### **7.3. Интернет-ресурсы:**

кариотип - <http://biofile.ru/bio/5519.html>

окрашивание хромосом -

<http://www.bioinformatix.ru/interesnoe/hromosomnyiy-analiz-i-ego-metodyi.html>

термины и история -

<http://ru.wikipedia.org/wiki/%D6%E8%F2%EE%E3%E5%ED%E5%F2%E8%EA%E0>

хромосомные перестройки - [http://afonin-59-bio.narod.ru/2\\_heredity/2\\_heredity\\_lec/her\\_lec\\_03.htm](http://afonin-59-bio.narod.ru/2_heredity/2_heredity_lec/her_lec_03.htm)

хромосомы человека - <http://www.medical-enc.ru/21/chromosomes.shtml>

#### **8. Материально-техническое обеспечение дисциплины(модуля)**

Освоение дисциплины "Цитогенетика" предполагает использование следующего материально-технического обеспечения:

Мультимедийная аудитория, вместимостью более 60 человек. Мультимедийная аудитория состоит из интегрированных инженерных систем с единой системой управления, оснащенная современными средствами воспроизведения и визуализации любой видео и аудио информации, получения и передачи электронных документов. Типовая комплектация мультимедийной аудитории состоит из: мультимедийного проектора, автоматизированного проекционного экрана, акустической системы, а также интерактивной трибуны преподавателя, включающей тач-скрин монитор с диагональю не менее 22 дюймов, персональный компьютер (с техническими характеристиками не ниже Intel Core i3-2100, DDR3 4096Mb, 500Gb), конференц-микрофон, беспроводной микрофон, блок управления оборудованием, интерфейсы подключения: USB, audio, HDMI. Интерактивная трибуна преподавателя является ключевым элементом управления, объединяющим все устройства в единую систему, и служит полноценным рабочим местом преподавателя. Преподаватель имеет возможность легко управлять всей системой, не отходя от трибуны, что позволяет проводить лекции, практические занятия, презентации, вебинары, конференции и другие виды аудиторной нагрузки обучающихся в удобной и доступной для них форме с применением современных интерактивных средств обучения, в том числе с использованием в процессе обучения всех корпоративных ресурсов. Мультимедийная аудитория также оснащена широкополосным доступом в сеть интернет. Компьютерное оборудование имеет соответствующее лицензионное программное обеспечение.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "БиблиоРоссика", доступ к которой предоставлен студентам. В ЭБС "БиблиоРоссика" представлены коллекции актуальной научной и учебной литературы по гуманитарным наукам, включающие в себя публикации ведущих российских издательств гуманитарной литературы, издания на английском языке ведущих американских и европейских издательств, а также редкие и малотиражные издания российских региональных вузов. ЭБС "БиблиоРоссика" обеспечивает широкий законный доступ к необходимым для образовательного процесса изданиям с использованием инновационных технологий и соответствует всем требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего профессионального образования (ФГОС ВПО) нового поколения.

Для проведения практических занятий необходима лабораторная комната, оборудованная вытяжным шкафом, нагревательными устройствами, мойкой и емкостью с дистиллированной водой. Обязательно наличие световых микроскопов с бинокулярной насадкой.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВПО и учебным планом по направлению 020400.62 "Биология" и профилю подготовки не предусмотрено .

Автор(ы):

Акулов А.Н. \_\_\_\_\_

"\_\_" \_\_\_\_\_ 201\_\_ г.

Рецензент(ы):

Ризванов А.А. \_\_\_\_\_

"\_\_" \_\_\_\_\_ 201\_\_ г.