

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце: Ханты-Мансийского автономного округа-Югры  
ФИО: Косенок Сергей Михайлович "Сургутский государственный университет"  
Должность: ректор  
Дата подписания: 26.06.2024 10:14:44  
Уникальный программный ключ:  
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по УМР

13 июня 2024г., протокол УМС № 6

## Современные представления о структурно-функциональной организации хромосомы рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Кардиологии**  
Учебный план о310830-Генетика-24-1.plx  
31.08.30 Генетика

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **3 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 108  
в том числе:  
аудиторные занятия 48  
самостоятельная работа 60

Виды контроля в семестрах:  
зачеты 1

### Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	1 (1.1)		Итого	
	уп	рп	уп	рп
Неделя	16 3/6			
Вид занятий	уп	рп	уп	рп
Лекции	4	4	4	4
Практические	44	44	44	44
Итого ауд.	48	48	48	48
Контактная работа	48	48	48	48
Сам. работа	60	60	60	60
Итого	108	108	108	108

Программу составил(и):

*к.м.н., доцент, Колбасин Лев Николаевич; к.б.н., доцент, Солтыс Татьяна Викторовна*

Рабочая программа дисциплины

**Современные представления о структурно-функциональной организации хромосомы**

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.30 ГЕНЕТИКА (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 г. № 1072)

составлена на основании учебного плана:

31.08.30 Генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 13.06. 2024г., протокол УМС № 6

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

**Кардиологии** от 22.04.2024, протокол № 6/1

Зав. кафедрой к.м.н., доцент Урванцева И.А.

## 1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

- |     |  |
|-----|--|
| 1.1 | формирование способности/готовности врачей-генетиков выявлять случаи хромосомной патологии, а также снижать частоту рождения детей с хромосомной патологией путем внедрения профилактических программ. |
|-----|--|

## 2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	Б1.В.ДВ.01
--------------------	------------

### 2.1 Требования к предварительной подготовке обучающегося:

2.1.1	Дисциплины специалитета:
-------	--------------------------

2.1.2	генетика человека
-------	-------------------

2.1.3	гистология, эмбриология, цитология
-------	------------------------------------

2.1.4	неврология, медицинская генетика и нейрохирургия
-------	--

2.1.5	акушерств и гинекология
-------	-------------------------

2.1.6	педиатрия
-------	-----------

### 2.2 Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:

2.2.1	генетика
-------	----------

## 3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

### 3.1 Знать:

3.1.1	фундаментальные основы медицинской генетики
-------	---

3.1.2	структурно-функциональную организацию хромосом
-------	--

3.1.3	хромосомную организацию генома
-------	--------------------------------

3.1.4	молекулярные основы наследственности
-------	--------------------------------------

3.1.5	молекулярные основы генетических процессов
-------	--

3.1.6	понятия: репликация и ее механизмы, репарация ДНК и ее возможные повреждения, рекомбинация и ее генетический контроль
-------	---

3.1.7	понятия: мутагенез и классификация спонтанных и индуцированных мутаций, транскрипционная единица и первичный транскрипт у эукариот
-------	--

3.1.8	механизмы экспрессии генов
-------	----------------------------

3.1.9	диагностики хромосомной патологии
-------	-----------------------------------

3.1.10	популяционные методы
--------	----------------------

3.1.11	эпидемиологию хромосомной патологии, факторы риска хромосомной патологии, тератогены, принципы формирования баз данных хромосомной патологии
--------	--

3.1.12	методы профилактики наследственных заболеваний
--------	--

3.1.13	принципы организации медико-генетической помощи в России и за рубежом
--------	---

3.1.14	взаимосвязь медико-генетических консультаций (далее МГК) с другими медицинскими учреждениями
--------	--

3.1.15	задачи и функции медико-генетических консультаций;
--------	--

3.1.16	организацию пренатальной диагностики наследственных и врожденных болезней и пренатального скрининга на хромосомную патологию (далее ХП)
--------	---

3.1.17	общие показания для проведения пренатальной диагностики, значения пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии
--------	--

3.1.18	показания для проведения периконцепционной профилактики
--------	---

3.1.19	принципы и эффективность периконцепционной профилактики
--------	---

3.1.20	этические вопросы при медико-генетическом консультировании и пренатальной диагностики
--------	---

### 3.2 Уметь:

3.2.1	организовывать базы данных хромосомной патологии
-------	--

3.2.2	вести базы данных хромосомной патологии
-------	---

3.2.3	оценивать результаты современных методов диагностики хромосомной патологии
-------	--

3.2.4	пользоваться современными методами профилактики хромосомной патологии
-------	---

**4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

<b>Код занятия</b>	<b>Наименование разделов и тем /вид занятия/</b>	<b>Семестр / Курс</b>	<b>Часов</b>	<b>Компетенции</b>	<b>Литература</b>	<b>Примечание</b>
	<b>Раздел 1. Разнообразие организации генетического аппарата живых объектов.</b>					
1.1	Разнообразие организации генетического аппарата живых объектов. /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.2	Хромосома. Особенности хромосомной ДНК /Пр/	1	4	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.3	Разнообразие организации генетического аппарата живых объектов. Хромосома. Особенности хромосомной ДНК /Ср/	1	8	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
	<b>Раздел 2. Строение и функции хромосом.</b>					
2.1	Структурная иерархия в хромосоме, модели организации. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.2	Дифференциальное окрашивание (banding). /Пр/	1	2			
2.3	Структурная иерархия в хромосоме. Модели организации хромосомы. Интерфазная хромосома. Дифференциальное окрашивание (banding) /Ср/	1	8	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
	<b>Раздел 3. Распределение генов в хромосомах, характеристика систематических групп.</b>					
3.1	Оценка числа генов у разных объектов. Распределение генов в разных систематических группах /Пр/	1	4	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
3.2	Дифференциальное окрашивание хромосом, Т-блоки. Изохоры и композиционное картирование генов. хромосом. /Пр/	1	4			
3.3	Случайно ли гены распределяются по хромосомам? Общие оценки числа генов у разных объектов. Рисунок дифференциального окрашивания и Т-блоки. Изохоры и композиционное картирование хромосом. Распределение генов в разных систематических группах /Ср/	1	10	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
	<b>Раздел 4. Мейоз. Модель мейотической хромосомы.</b>					
4.1	Мейоз. Модель мейотической хромосомы. /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
4.2	Особенности мейоцитов. Когезия. Взаимосвязь конденсации хромосом и когезии. Отделение сестринских хроматид /Пр/	1	4	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
4.3	Мейоз. Модель мейотической хромосомы. Особенности мейоцитов. Когезия. Взаимосвязь конденсации хромосом и когезии. Отделение сестринских хроматид /Ср/	1	8	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
	<b>Раздел 5. Теломер. Организация теломера на уровне ДНК.</b>					

5.1	Теломер. Организация теломера на уровне ДНК. Телосома. Теломер у дрозофилы. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
5.2	Центромеры. Центромер у разных объектов. Общие принципы организации и центромерные белки. CEN value paradox-парадокс размера центромера. Неоцентромеры. Голоцентрические центромеры. /Пр/	1	4			
5.3	Искусственные хромосомы /Пр/	1	2			
5.4	Теломер. Организация теломера на уровне ДНК. Телосома. Теломер у дрозофилы. Центромеры. Центромер у разных объектов. Общие принципы организации и центромерные белки. CEN value paradox-парадокс размера центромера. Неоцентромеры. Голоцентрические центромеры. Искусственные хромосомы /Ср/	1	10	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
	<b>Раздел 6. Транскрипция. Регуляция транскрипции. Метилирование ДНК. Эпигенез.</b>					
6.1	Транскрипция. Особенности транскрипции. /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
6.2	Регуляция транскрипции на уровне хроматина. Гистоновый код. РНК регуляция генной активности. Локус контролирующие участки. Инсуляторы. Эпигенез. псРНК /Пр/	1	4	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
6.3	Метилирование ДНК. /Пр/	1	2			
6.4	Эпигенез. псРНК /Пр/	1	2			
6.5	Особенности транскрипции. Наличие процессинга. Отсутствие транскрипции со значительной части генома. Сложная многоуровневая система контроля транскрипции. Промоторный уровень. Регуляция транскрипции на уровне хроматина. Гистоновый код. РНК регуляция генной активности. Локус контролирующие участки. Инсуляторы. Метилирование ДНК. Эпигенез. псРНК /Ср/	1	8	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
	<b>Раздел 7. Репликация про и эукариотической ДНК.</b>					
7.1	Репликация эукариотической ДНК. Репликация у прокариотов. Особенности репликации у эукариотов. Полирепликонность. /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
7.2	Множественная репликация или недорепликация отдельных участков хромосом на фоне облигатной однократной редупликации ДНК в клеточном цикле. /Пр/	1	6			
7.3	Искусственные хромосомы млекопитающих. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	

7.4	Репликация эукариотической ДНК. Репликация у прокариотов. Особенности репликации у эукариотов. Полирепликонность. Возможность многократной репликации или недорепликации отдельных участков хромосом на фоне облигатной однократной редупликации ДНК в клеточном цикле. Координация с другими молекулярно-генетическими (синтетическими) процессами. Искусственные хромосомы млекопитающих /Ср/	1	8	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
7.5	/Контр.раб./	1	0			
7.6	/Зачёт/	1	0			

## 5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

### 5.1. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации

Представлены отдельным документом

### 5.2. Оценочные материалы для диагностического тестирования

Представлены отдельным документом

## 6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

### 6.1. Рекомендуемая литература

#### 6.1.1. Основная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Борисова Т. Н., Чуваков Г. И.	Генетика человека с основами медицинской генетики: Учебное пособие	Москва: Издательство Юрайт, 2019, <a href="https://www.biblio-online.ru/book/genetika-cheloveka-s-osnovami-medicinskoj-genetiki-434702">https://www.biblio-online.ru/book/genetika-cheloveka-s-osnovami-medicinskoj-genetiki-434702</a>	1
Л1.2	Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020	81

#### 6.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Смирнов А. Ф.	Структурно-функциональная организация хромосом: [монография]	СПб.: Нестор-История, 2009	2
Л2.2	Лима-де-Фариа А.	Похвала "глупости" хромосомы: Исповедь непокорной молекулы	Москва: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2011	1
Л2.3	Богданов Ю. Ф., Гришаева Т. М.	Консерватизм, изменчивость и эволюция мейоза	Москва: Товарищество научных изданий КМК, 2020	1

#### 6.3.1 Перечень программного обеспечения

#### 6.3.2 Перечень информационных справочных систем

## 7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)