

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Косенок Сергей Михайлович  
Должность: ректор  
Дата подписания: 25.06.2024 14:28:00  
Уникальный программный ключ:  
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

**Бюджетное учреждение высшего образования**  
Ханты-Мансийского автономного округа-Югры  
"Сургутский государственный университет"

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по УМР

\_\_\_\_\_ Е.В. Коновалова

13 июня 2024 г., протокол УМС № 5

# Методы цитогеномики в диагностике наследственных заболеваний

## рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Патофизиологии и общей патологии**

Учебный план о310806-ЛабГенет-24-1.plx  
31.08.06 Лабораторная генетика

Квалификация **Врач-лабораторный генетик**

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **2 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 72  
в том числе:  
аудиторные занятия 32  
самостоятельная работа 40

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	28	28	28	28
Итого ауд.	32	32	32	32
Контактная работа	32	32	32	32
Сам. работа	40	40	40	40
Итого	72	72	72	72

Программу составил(и):

*к.б.н., доцент Кавушевская Наталья Сергеевна*

*к.м.н. ст. преподаватель Донников Максим Юрьевич*

Рабочая программа дисциплины

**Методы цитогеномики в диагностике наследственных заболеваний**

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.06 ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 г. № 1050)

составлена на основании учебного плана:

31.08.06 Лабораторная генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 13.06.2024 г., протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

**Патофизиологии и общей патологии**

«19» апреля 2024 г., протокол № 11

Зав. кафедрой, д.м.н. проф. Коваленко Л.В.

## 1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	Систематизация знаний и представлений по вопросам цитогеномики, усвоение практической значимости методов цитогеномики в диагностике врожденной и наследственной патологии человека на основе современных представлений о механизме компактизации ДНК и его биологической роли, строении и классификации хромосом человека, методах их дифференциальной окраски и использования новейших методов изучения кариотипа.
-----	---

## 2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	Б1.В
<b>2.1</b>	<b>Требования к предварительной подготовке обучающегося:</b>
2.1.1	Патология
<b>2.2</b>	<b>Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:</b>
2.2.1	Лабораторная генетика
2.2.2	Морфофункциональная характеристика органов и систем организма человека
2.2.3	Персонафицированная медицина
2.2.4	Использование современных компьютерных программ в генетике
2.2.5	Производственная (клиническая) практика
2.2.6	Подготовка и сдача государственного экзамена

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

**ПК-5: Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем**

**ПК-6: готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов**

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен**

<b>3.1</b>	<b>Знать:</b>
3.1.1	основы генетики человека: цитологические основы наследственности;
3.1.2	жизненный цикл клетки, его периоды, ядро клетки и строение хромосомы в метафазе;
3.1.3	роль ядра и цитоплазмы в наследственности;
3.1.4	механизм компактизации хромосом и его биологическую роль;
3.1.5	функциональные особенности гетерохроматиновых и эухроматиновых районов хромосом человека;
3.1.6	структурно-функциональную организацию центромерных и теломерных районов хромосом;
3.1.7	номенклатуру хромосом человека;
3.1.8	характеристику нормальных кариотипов мужчин и женщин;
3.1.9	принципы классификации хромосомных болезней;
3.1.10	типы наследования хромосомных болезней;
3.1.11	типы мутационных изменений генома, их классификация;
3.1.12	фенотипические проявления и кариотипы при наиболее частых хромосомных синдромах, обусловленных численными и структурными аномалиями хромосом;
3.1.13	методы цитогенетических исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний;
3.1.14	медицинские показания к назначению цитогенетических методов исследований;
3.1.15	методики и диагностическое значение дифференциального окрашивания хромосом в медицинской практике;
3.1.16	варианты нормального полиморфизма хромосом человека;
3.1.17	принципы молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных аномалий;
3.1.18	правила оформления медицинской документации при проведении цитогенетических и молекулярно-генетических исследований пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа.
<b>3.2</b>	<b>Уметь:</b>
3.2.1	обосновывать и планировать объем цитогенетических и молекулярноцитогенетических исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
3.2.2	анализировать кариограмму человека и определять пол и хромосомное заболевание человека;
3.2.3	различать основные хромосомные заболевания по описанию кариотипа;
3.2.4	различать основные методы дифференциальной окраски кариотипа на микропрепарате;
3.2.5	определять хромосомное заболевание по кариотипу на микропрепарате;

3.2.6	анализировать идиограмму;
3.2.7	анализировать результаты молекулярно-цитогенетического исследования;
3.2.8	интерпретировать результаты цитогенетических и молекулярноцитогенетических лабораторных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
3.2.9	устанавливать диагноз с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ);
3.2.10	заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, и контролировать качество ее ведения.

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

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетенции	Литература	Примечание
	<b>Раздел 1. Методы цитогеномики в диагностике</b>					
1.1	Показания для цитогенетического анализа. Структура цитогенетической лаборатории, правила сбора, хранения и маркировки биологического материала /Лек/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.2	Показания для цитогенетического анализа /Пр/	1	4	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.3	Показания для цитогенетического анализа /Ср/	1	5	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.4	Структура цитогенетической лаборатории, правила сбора, хранения и маркировки биологического материала /Пр/	1	4	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.5	Структура цитогенетической лаборатории, правила сбора, хранения и маркировки биологического материала /Ср/	1	10	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.6	Методические указания по приготовлению хромосомных препаратов. Модифицированные методы культивирования клеток периферической крови. Номенклатура хромосом. Правила подготовки заключений /Лек/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	

1.7	Методические указания по приготовлению хромосомных препаратов /Пр/	1	6	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8
1.8	Методические указания по приготовлению хромосомных препаратов /Ср/	1	5	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8
1.9	Модифицированные методы культивирования клеток периферической крови /Пр/	1	6	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8
1.10	Модифицированные методы культивирования клеток периферической крови /Ср/	1	6	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8
1.11	Методы дифференциального окрашивания хромосом, используемые в постнатальной и пренатальной хромосомной диагностике /Пр/	1	4	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8
1.12	Методы дифференциального окрашивания хромосом, используемые в постнатальной и пренатальной хромосомной диагностике /Ср/	1	5	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8
1.13	Номенклатура хромосом. Правила подготовки заключений /Пр/	1	4	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8
1.14	Номенклатура хромосом. Правила подготовки заключений /Ср/	1	5	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8

1.15	/Контр.раб./	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	Реферат
1.16	/Зачёт/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	Устный опрос, тест

## 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	Янушевич О.О., Арутюнов С.Д., Акуленко Л.В., Угаров И.В.	Медицинская генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2012, электронный ресурс	1
Л1.2	Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2020	81
Л1.3	Алферова Г. А., Подгорнова Г. П., Кондаурова Т. И.	Генетика: учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1
Л1.4	Катмаков П. С., Гавриленко В. П., Бушов А. В., Анисимова Е. И.	Генетика: учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1

#### 6.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Назаренко Г. И., Кишкун А. А.	Клиническая оценка результатов лабораторных исследований	М.: Медицина, 2000	16
Л2.2	Акуленко Л.В.	Медицинская генетика: учебное пособие	Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2015, электронный ресурс	1
Л2.3	Алексеев В.В., Карпищенко А.И.	Медицинские лабораторные технологии : руководство по клинической лабораторной диагностике : в 2 т. Т. 1: практическое руководство	Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2012, электронный ресурс	2
Л2.4	Маскаева Т. А., Лабутина М. В., Чегодаева Н. Д.	Генетика человека: учебное пособие	Саранск: МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019, электронный ресурс	1
Л2.5	Жимулёв, И. Ф., Беляев, Е. С., Акифьев, А. П.	Общая и молекулярная генетика: учебное пособие для вузов	Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017, электронный ресурс	1

Л2.6	Асанов А. Ю., Байдаков Г. В., Балановская Е. В., Гинтер Е. К.	Медицинская генетика: национальное руководство	Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2022	6
<b>6.1.3. Методические разработки</b>				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л3.1	Сорокина Е. В., Останина М. В.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебно -методическое пособие	Волгоград: ВолгГМУ, 2022, электронный ресурс	1
Л3.2	Любимов А. И.	Генетика: практикум	Ижевск: Ижевская ГСХА, 2021, электронный ресурс	1
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л3.3	Алферова Г. А., Ткачева Г. А., Прилишко Н. И.	Генетика. Практикум: учебное пособие для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1
<b>6.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"</b>				
Э1	The National Center for Biotechnology Information, <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/</a>			
Э2	Wiley Online Library, <a href="http://onlinelibrary.wiley.com/">http://onlinelibrary.wiley.com/</a>			
Э3	Elsevier, <a href="http://www.elsevier.com/">http://www.elsevier.com/</a>			
Э4	Genome Browser, <a href="http://genome.ucsc.edu/">http://genome.ucsc.edu/</a>			
Э5	FANTOM ( international research consortium), <a href="http://fantom.gsc.riken.jp/">http://fantom.gsc.riken.jp/</a>			
Э6	Cancer atlas, <a href="http://canceratlas.cancer.org/">http://canceratlas.cancer.org/</a>			
Э7	The modENCODE consortium, <a href="https://www.encodeproject.org/">https://www.encodeproject.org/</a>			
Э8	the GENCODE project, <a href="http://www.gencodegenes.org/">http://www.gencodegenes.org/</a>			
<b>6.3.1 Перечень программного обеспечения</b>				
6.3.1.1	Операционные системы Microsoft, пакет прикладных программ Microsoft Office			
<b>6.3.2 Перечень информационных справочных систем</b>				
6.3.2.1	<a href="http://www.garant.ru">http://www.garant.ru</a> Информационно-правовой портал Гарант.ру			
6.3.2.2	<a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a> Справочно-правовая система Консультант Плюс			

<b>7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)</b>	
7.1	Учебная аудитория для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации количество посадочных мест - 24; меловая доска; интерактивная доска; компьютеров - 1. Оснащена оборудованием: интерактивный класс патологии "ВИРХОВ" (рабочие места студентов: процессор Core i5 6400SkyLake, дисплей 55 FullHD Samsung IPS, микроскопы Primo Star. Адрес: г. Сургут, ул. Энергетиков, 22, ауд. 533.

# ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

## *Методы цитогеномики в диагностике наследственных заболеваний*

Код, направление подготовки	31.08.06 Лабораторная генетика
Направленность (профиль)	-
Форма обучения	очная
Кафедра-разработчик	Патофизиологии и общей патологии
Выпускающая кафедра	Патофизиологии и общей патологии

## ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

### КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – 1 СЕМЕСТР)

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

**Реферат** (от лат. *refereo* – докладываю, сообщаю) представляет собой особое сочинение, в котором определены цели, задачи и выводы излагающие основные положения темы или проблемы.

Тематика рефератов представлена в оценочных средствах.

Рефераты докладываются на занятии соответственно выбранной теме и календарно-тематическому плану, сдаются преподавателю строго в указанный срок.

Реферат состоит из трех частей: введения, основной части, заключения;

а) во введении логичным будет обосновать актуальность темы (почему выбрана данная тема, каким образом она связана с современностью и наукой); цель (должна соответствовать теме реферата); задачи (способы достижения заданной цели), отображаются в названии параграфов работы;

б) в основной части дается характеристика и анализ темы реферата в целом, и далее – сжатое изложение выбранной информации в соответствии с поставленными задачами. В конце параграфа должен делаться вывод (подвывод), который начинается словами: «Таким образом...», «Итак...», «Значит...», «В заключение отметим...», «Все сказанное позволяет сделать вывод...», «Подводя итог...» и т.д.

в) заключение содержит выводы по параграфам (1-1,5 листа). Уместно высказать свою точку зрения на рассматриваемую проблему.

Реферат может быть представлен в виде презентации, при этом обязательно выполнение основных требований к реферату, включая правильность оформления списка литературы.

Раскрытие темы реферата предполагает наличие нескольких специализированных источников (как минимум 8-10 публикаций, монографий, справочных изданий, учебных пособий) в качестве источника информации. Предпочтение отдается публикациям в специализированных журналах и монографиям признанных специалистов в соответствующей области знаний. Обязательно использование иностранной литературы.

### **Темы рефератов:**

1. Микроделеционные синдромы: клинические проявления и методические подходы к диагностике;
2. Сравнительная геномная гибридизация (CGH);
3. FISH-метод в диагностике хромосомных аномалий;
4. История развития цитогенетики как медицинской науки;
5. Современные представления о механизмах формирования микрохромосомных перестроек



## ТИПОВЫЕ ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ (1 семестр)

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
<p><b>Устный опрос</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Нарушение репродуктивной функции неясного генеза у мужчин и женщин. Проявление хромосомной болезни по клинической симптоматике: диагностические признаки, характеристика аномальных фенотипов.</li> <li>2. Клинические проявления синдромов хромосомной нестабильности (учет хромосомных aberrаций и сестринских хроматидных обменов).</li> <li>3. Особенности сбора, хранения и маркировки периферической крови для приготовления хромосомных препаратов.</li> <li>4. Особенности сбора, хранения и маркировки фибробластов кожи для приготовления хромосомных препаратов.</li> <li>5. Приготовление хромосомных препаратов из различного биологического материала (периферическая кровь, фибробласты кожи, клетки ворсинчатого хориона).</li> <li>6. Прямые и непрямые методы приготовления препаратов для цитогенетического исследования.</li> <li>7. Использование альтернативных методов культивирования клеток периферической крови с бромистым этидием.</li> <li>8. Дифференциальное окрашивание хромосом, специфичное для каждой хромосомы – Q, G и R – окрашивание и методы, окрашивающие специфические участки хромосом – C, T, YOR.</li> <li>9. Принципы идентификации индивидуальных хромосом согласно Международной системе цитогеномной номенклатуры человека.</li> <li>10. Анализ метафазных хромосом. Запись результатов цитогенетического исследования в соответствии с номенклатурой ISCN.</li> </ol>	теоретический
Задание для показателя оценивания дескриптора «Умеет», «Владеет»	Вид задания
<p><b>Тесты (пример)</b></p> <p>№1. Назовите в правильной последовательности уровни компактизации хромосом:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) нуклеомерный,</li> <li>2) хроматидный,</li> <li>3) нуклеосомный,</li> <li>4) хромомерный,</li> <li>5) хромонемный</li> </ol> <p>А. 1-2-3-4-5 Б. 2-3-5-1-4 В. 3-1-4-5-2 Г. 4-2-5-1-3 Д. 5-1-2-4-3</p> <p>№2. Основная функция теломер – это:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Транскрипция генов рибосомной РНК</li> <li>2) Сохранение целостности хромосом и обеспечение ее полной репликации</li> <li>3) Контроль наступления анафазы</li> <li>4) Буферные зоны между участками хромосом</li> </ol>	практический