

|  |       |  |
|--|-------|--|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет | Форма |  |
| Ф - Рабочая программа по дисциплине  |       |  |

**УТВЕРЖДЕНО**



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

|             |   |
|-------------|---|
| Дисциплина: | Кариология                              |
| Кафедра:    | Биологии, экологии и природопользования |

Направление 06.04.01 «Биология (уровень магистратуры)»  
(код направления, полное наименование)

Дата введения в учебный процесс УлГУ: « 01 » 09 2017г.

Программа актуализирована на заседании кафедры: протокол № от 20 г.

Программа актуализирована на заседании кафедры: протокол № от 20 г.

Программа актуализирована на заседании кафедры: протокол № от 20 г.

Программа актуализирована на заседании кафедры: протокол № от 20 г.

**Сведения о разработчиках:**

| ФИО                           | Аббревиатура кафедры | Ученая степень, звание |
|-------------------------------|----------------------|------------------------|
| Дрождина Екатерина Петровна   | БЭиПП                | к.б.н., доцент         |
| Михеева Наталья Александровна | БЭиПП                | к.б.н., доцент         |

**СОГЛАСОВАНО**

Заведующий кафедрой / /  
Слесарев С.М.  
« 16 » 06 2017 г.

|   |       |  |
|---|-------|--|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|--|

## 1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ИЗУЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

**Цель курса:** формирование системы знаний о молекулярных и биохимических процессах функционирования ядер, а также о материальных основах наследственности и изменчивости, механизмах возникновения и развития патологических процессов в клетке.

**Задачи:**

- изучение морфофункциональной характеристики ядер в реализации конкретной функции клетки, а также в формировании клеточного фенотипа;
- изучение различных типов организации генетического материала, особенностей генома прокариот, вирусов и эукариот; генома клеточных органелл;
- изучение преобразований хромосом в клеточном цикле;
- изучение структурно-функциональной организации хромосом как носителей материальных единиц наследственности;
- изучение структурных преобразований хромосом, их генетических последствий и влияние на фенотип и жизнеспособность организмов.

## 2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОПОП:

Данная учебная дисциплина включена в раздел Б1. Дисциплины (модули) основной образовательной программы 06.04.01 Биология и относится к вариативной части, дисциплинам по выбору. Осваивается на 2 курсе, в 3 семестре.

Данная дисциплина является предшествующей для дисциплин: является общим теоретическим и методологическим основанием для проведения научно-исследовательских работ, прохождении преддипломной практики, входящих в ООП магистра.

## 3. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ, СОТНЕСЕНЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Изучение дисциплины «Кариология» в рамках освоения образовательной программы направлено на формирование у обучающихся следующих общекультурных и общепрофессиональных компетенций:

| №<br>п/п | Индекс<br>компетенции | Содержание<br>компетенции<br>(или ее части)   | В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся<br>должны:              |   |  |
|----------|-----------------------|---|--|---|--|
|          |                       |   | знать  | уметь   | владеть  |
| 1.       | ПК-1                  | Способность творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (мо- | основные понятия кариологии, основные правила работы со световым микроскопом | научно обосновывать наблюдаемые явления; решать типовые практические задачи | навыками безопасной работы в биологической лаборатории, обращения с микропрепаратами; навыками использования научной, учебной и справочной литературы для поиска необходимой ин- |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|    |      |  |   |   |  |
|----|------|--|---|---|--|
|    |      | дулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры   |   |   | формации   |
| 2. | ПК-3 | Способность применять методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований, использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры) | современные цитогенетические методы анализа кариотипа клеток; методы диагностики хромосомных патологий; основные принципы организации лаборатории световой микроскопии; особенностисти структурной организации эукариотической и про-кариотической клеток | решать ситуационные задачи, опираясь на теоретические знания, законы и закономерности биологических и генетических процессов, происходящих в живых организмах изготавливать цитогенетические препараты различными методами; проводить анализ клеточного цикла; проводить кариотипирование, строить идиограммы, анализировать метафазные хромосомы человека; представлять данные наблюдений в виде рисунков, схем, а также их описывать; решать типовые практические задачи и овладеть теоретическим минимумом на более абстрактном уровне; решать ситуационные задачи, опираясь на теоретические знания | методами исследования фиксированных клеток; методами сравнения структур организма и установления биологических особенностей специфики организации клеток, постклеточных структур, тканей, органов; методами анализа изображения клеточных структур |

#### 4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ.

3.1. Объем дисциплины в зачетных единицах (всего) 4

3.2. Объем дисциплины по видам учебной работы (в часах)

| Вид учебной работы                             | Количество часов (форма обучения <u>очная</u> ) |                     |
|--|---|---------------------|
|  | Всего по плану                                  | В т.ч. по семестрам |
|  |   | 3                   |
| 1  | 2   | 3                   |
| Контактная работа обучающихся с преподавателем | 36/18*  | 36/18*              |
| Аудиторные занятия:                            | 36/18*  | 36/18*              |
| Лекции   | 18/18*  | 18/18*              |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|   |                     |                     |
|---|---------------------|---------------------|
| Практические и семинарские занятия  | -                   | -                   |
| Лабораторные работы (лабораторный практикум)                                    | 18                  | 18                  |
| Самостоятельная работа  | -                   | -                   |
| Всего часов по дисциплине   | 72                  | 72                  |
| Текущий контроль (количество и вид:<br>контрольная работа, коллоквиум, реферат) | 144/18*             | 144/18*             |
| Курсовая работа   | <i>Устный опрос</i> | <i>Устный опрос</i> |
| Виды промежуточной аттестации (экзамен, зачет)                                  | -                   | -                   |
| Общая трудоемкость в зачетных единицах  | 36 экзамен          | 36 экзамен          |

\* - количество часов, проводимых в интерактивной форме

### 3.3. Содержание дисциплины. Распределение часов по темам и видам учебной работы:

Форма обучения очная

| Название и разделов и тем                                 | Всего    | Виды учебных занятий |                      |  |                        |
|---|----------|----------------------|----------------------|--|------------------------|
|   |          | Аудиторные занятия   |                      | Занятия в интерактивной форме (лекции) | Самостоятельная работа |
|   |          | лекции               | лабораторные занятия |  |                        |
| <b>1</b>  | <b>2</b> | <b>3</b>             | <b>4</b>             | <b>5</b>                               | <b>6</b>               |
| 1. Введение в кариологию                                  | 12       | 2                    | 2                    | 2                                      | 8                      |
| 2. Патология ядра   | 12       | 2                    | 2                    | 2                                      | 8                      |
| 3. Кариологический анализ                                 | 12       | 2                    | 2                    | 2                                      | 8                      |
| 4. Структурная организация генома прокариот и эукариот    | 12       | 2                    | 2                    | 2                                      | 8                      |
| 5. Организация наследственного материала эукариот         | 12       | 2                    | 2                    | 2                                      | 8                      |
| 6. Преобразования хромосом в клеточном цикле              | 12       | 2                    | 2                    | 2                                      | 8                      |
| 7. Механизмы хромосомных и геномных мутаций               | 12       | 2                    | 2                    | 2                                      | 8                      |
| 8. Наследственные и врожденные хромосомные патологии      | 12       | 2                    | 2                    | 2                                      | 8                      |
| 9. Современные методы диагностики хромосомных патологий и | 12       | 2                    | 2                    | 2                                      | 8                      |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|                           |     |    |    |    |    |
|---------------------------|-----|----|----|----|----|
| цитогенетического анализа |     |    |    |    |    |
| Экзамен                   | 36  |    |    |    |    |
| ИТОГО                     | 144 | 18 | 18 | 18 | 72 |

\* - количество часов, проводимых в интерактивной форме

### Используемые интерактивные образовательные технологии

В процессе изучения дисциплины, с целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся, наряду с традиционными видами занятий, проводятся занятия в интерактивных формах: компьютерных симуляций, деловых и ролевых игр-семинаров, разбор конкретных ситуаций, в сочетании с внеаудиторной работой.

Лекции проводятся в следующих формах: лекция-визуализация (с использованием различных форм наглядности: рисунки, фото, схемы и таблицы), лекция-консультация (осуществляемая в формате «вопросы – ответы»), проблемная лекция и лекция с заранее запланированными ошибками.

Практические занятия проводятся в следующих формах: коллективный разбор решения ситуационных задач на основе анализа подобных задач, а также выполнение исследовательских работ частично-поискового характера.

Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, определен с учетом поставленной цели рабочей программы, особенностей обучающихся и содержания дисциплины и составляют не менее 20% от всего объема аудиторных занятий.

## **5. СОДЕРЖАНИЕ КУРСА**

### **Тема 1. Введение в кариологию.**

Цели и задачи кариологии. Световая микроскопия. Современные модификации световой микроскопии: фазово-контрастная микроскопия, микроскопия в темном поле, флуоресцентная микроскопия. Значение ядра в жизнедеятельности клетки. Форма, величина, количество ядер в клетках с различной специализацией. Ядерно-цитоплазматические отношения как показатель функционального состояния клетки. Взаимосвязь ядра со структурами клеток.

### **Тема 2. Патология ядра.** Форма проведения: лекция – пресс-конференция.

#### *Темы для обсуждения:*

Общая характеристика повреждений клетки. Повреждения ядра: кариопикноз, кариолизис. Нарушения генетического аппарата клетки: генные, хромосомные и геномные мутации. Индуцированные и спонтанные мутации. Репарация генетических повреждений. Реакция клетки на повреждение: дисбиотические, гипо- и гипербиотические процессы.

### **Тема 3. Кариологический анализ.**

Предмет и задачи цитогенетики. Основные этапы формирования цитогенетики как науки. Создание хромосомной теории наследственности. Хромосома как предмет цитогенетических исследований. Функции хромосом в процессе реализации генетической информации.

Цитогенетический анализ. Прямые и непрямые методы цитогенетического анализа. Метод культивирования лимфоцитов периферической крови человека. Цитогенетический анализ растительных клеток. Дифференциальная окраска хромосом. Методы окрашивания всей длины хромосомы: G-, R-, Q-окраска. Международная система цитогенетической номенклатуры хромосом человека - сегментация хромосом высокого разрешения (ISCN,

|   |       |  |
|---|-------|--|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|--|

1981). Методы окрашивания специфических хромосомных структур: С-, Т- или NOR-сегментов (Ag-метод). Сестринские хроматидные обмены (СХО-метод). FISH-окрашивание хромосом.

#### **Тема 4. Структурная организация генома прокариот и эукариот.**

Особенности организации генома прокариот. Линейная и кольцевая ДНК и прокариот. Размер генома и минимальный набор генов прокариот. Структура гена прокариот. Понятие оперона. Промоторные и терминаторные области. Понятие об структурных генах (цистронах) и спайсерных участках. Бактериальные плазмиды. IS-элементы. Транспозоны. Регуляция генной активности у прокариот (схема Ф. Жакоба и Ж. Моно, 1961). Отличительные признаки генома эукариот. Повторяющиеся последовательности. Уникальные последовательности. Структура эукариотических генов. Мозаичное строение генов эукариот. Особенности генов, кодирующих белки, рРНК и тРНК. Митохондриальные гены. Особенности регуляции активности генов у эукариот. Понятие об энхансерах и сайленсерах.

#### **Тема 5. Организация наследственного материала эукариот.** Форма проведения: лекция – пресс-конференция.

##### *Вопросы для обсуждения:*

Молекулярная организация хромосом. Строение молекулы ДНК. Уровни упаковки ДНК. Нуклеосома, основные типы белков-гистонов. Основные модели укладки нуклеосомных нитей и образования хроматиновых фибрилл: соленоидный и нуклеомерный. Хромомерный уровень компактизации ДНК. Понятие хромонемы. Хромосомный уровень.

Цитогенетическая характеристика интерфазного ядра. Хроматин: эухроматин и гетерохроматин. Эффект положения мозаичного типа. Половой хроматин. Гипотеза Мари Лайон об инактивации Х-хромосомы. Ядрышко, его структурные элементы. Зависимость формы, размера, количества ядрышек от функциональной активности клетки. Структурные типы ядрышек. Микроядра, механизм их формирования.

Понятие кариотипа. Организация митотической хромосомы. Классификация хромосом по расположению центромеры: акроцентрические, метацентрические и субметацентрические. Международная классификация хромосом человека (Денвер, 1960). Полиморфизм хромосом человека. В-хромосомы.

#### **Тема 6. Преобразования хромосом в клеточном цикле.**

Понятие жизненного цикла клетки. Характеристика интерфазы и ее периодов. Полу-консервативный механизм репликации ДНК. Представление о репликоне. Роль ядерной ламины в репликации ДНК. G<sub>0</sub>-период «резервный пул» клеток. Точки рестрикции. Преобразования хромосом в ходе митоза. Фазы митоза. Профаза, роль белков-когезинов, формирование кинетохора. Прометафаза: метакинез. Метафаза и формирование «материнской звезды» в клетках животных. Анафаза А и В. Телофаза. Понятие об эндопротеиназах. Политенные хромосомы, их характерные особенности. Диски, междисковые участки и пуфы на политенных хромосомах. Биологическое значение политении. Эндомитоз.

Мейоз, его стадии. Конъюгация хромосом. Формирование синаптонемного комплекса в зиготене. Ультраструктурные особенности синаптонемного комплекса, его биохимическая организация и функции. Кроссинговер, его основы, гипотезы и механизмы. Образование хромосом типа «кламповых щеток» в диплотене. Цитологические основы закономерностей наследования. Хромосомная теория наследственности. Построение генетических карт. Регуляция клеточного цикла. Изменения наследственного материала в процессе гибели клеток: некроз, апоптоз.

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

**Тема 7. Механизмы хромосомных и геномных мутаций.** Форма проведения: лекция – пресс-конференция.

*Вопросы для обсуждения:*

Понятие мутация. Мутационная теория Г. де Фриза. Классификация мутаций и мутагенов. Структурные изменения хромосом и их классификация. Хромосомные и хроматидные аберрации. Внутрихромосомные перестройки: интерстициальные и концевые делеции, дупликации, парацентрические иperiцентрические инверсии. Образование кольцевых хромосом. Межхромосомные перестройки: реципрокные и нереципрокные транслокации, робертсоновские транслокации, инсерции. Изохромосомы. Цитологическая классификация хромосомных аберраций.

Мутации, связанные с изменением числа хромосом: эуплоидия и анэулоидия. Виды эуплоидии: гаплоидия и полиплоидия. Аутополиплоидия и аллополиплоидия. Виды анеуплоидии: нуллизомия, моносомия, полисомия.

**Тема 8. Наследственные и врожденные хромосомные патологии.** Форма проведения: лекция – пресс-конференция.

*Вопросы для обсуждения:*

Генетика и механизмы, клиника синдрома Дауна. Генетика и механизмы, клиника синдрома Эдвардса. Генетика и механизмы, клиника синдрома Патау. Генетика и механизмы, клиника синдрома Шерешевского-Тернера. Генетика и механизмы, клиника синдрома Клаинфельтера. Синдром дисомии по Y-хромосоме. Генетика и механизмы, клиника синдрома Ди Джорджи. Генетика и механизмы, клиника синдрома Мартина-Белл. Генетика и механизмы, клиника синдрома Вольфа-Хиршхорна. Генетика, механизмы, клиника синдрома «кошачьего крика». Механизмы возникновения хромосомного мозаичизма.

**Тема 9. Современные методы диагностики хромосомных патологий и кариологического анализа.** Форма проведения: лекция – пресс-конференция.

*Вопросы для обсуждения:*

Человек как специфический объект генетического анализа. Методы изучения генетики человека. Медико-генетическое консультирование. Генеалогический метод. Составление родословных. Пренатальная диагностика хромосомных болезней

Общие принципы молекулярно-цитогенетического анализа. Основные принципы гибридизации нуклеиновых кислот *in situ*. Модификации FISH-метода. Методы общего анализа кариотипа: 24-цветная гибридизация *in situ*, межвидовое цветное сегментирование хромосом (RxFISH), сравнительная геномная гибридизация (CGH). Методы селективного хромосомного анализа: ДНК-пробы для выявления численных хромосомных аномалий, ДНК-пробы для выявления микроделеций и транслокаций хромосом. Анализ делеций хромосомных районов. Анализ сложносоставных маркерных хромосом. Производство хромосомо-, плече- и районаспецифических ДНК-проб. Геномика. Проект «Геном человека».

## 6. ТЕМЫ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ:

не предусмотрены.

## 7. ЛАБОРАТОРНЫЕ РАБОТЫ (ЛАБОРАТОРНЫЙ ПРАКТИКУМ).

### Тема 1. Введение в кариологию.

*Вопросы к теме.*

- Цели и задачи кариологии.

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

2. Световая микроскопия.
3. Современные модификации световой микроскопии: фазово-контрастная микроскопия, микроскопия в темном поле, флуоресцентная микроскопия.
4. Особенности строение ядра: кариоллема, хроматин, кариоплазма, ядрышко.
5. Взаимосвязь ядра со структурами клетки.
6. Значение ядра в жизнедеятельности клетки.
7. Форма, величина, количество ядер в клетках с различной специализацией.

### **Тема 2. Патология ядра (занятие - конференция)**

*Вопросы для обсуждения:*

1. Общая характеристика повреждений клетки.
2. Повреждения ядра: кариопикноз, кариолизис.
3. Нарушения генетического аппарата клетки: генные, хромосомные и геномные мутации. Индуцированные и спонтанные мутации.
4. Репарация генетических повреждений.
5. Реакция клетки на повреждение: дисбиотические, гипо- и гипербиотические процессы.

### **Тема 3. Кариологический анализ (форма проведения – занятие – конференция).**

*Вопросы для обсуждения:*

1. Создание хромосомной теории наследственности.
2. Хромосома как предмет цитогенетических исследований.
3. Функции хромосом в процессе реализации генетической информации.
4. Кариологический анализ. Прямые и непрямые методы цитогенетического анализа.
5. Метод культивирования лимфоцитов периферической крови человека.
6. Цитогенетический анализ растительных клеток.
7. Дифференциальная окраска хромосом. Методы окрашивания всей длины хромосомы: G-, R-, Q-окраска.
8. Международная система цитогенетической номенклатуры хромосом человека - сегментация хромосом высокого разрешения (ISCN, 1981).
9. Методы окрашивания специфических хромосомных структур: C-, T- или NOR-сегментов (Ag-метод).
10. Сестринские хроматидные обмены (СХО-метод).
11. FISH-окрашивание хромосом.

### **Тема 4. Структурная организация генома прокариот и эукариот.**

*Вопросы к теме:*

1. Особенности организации генома прокариот. Линейная и кольцевая ДНК и прокариот.
2. Размер генома и минимальный набор генов прокариот.
3. Структура гена прокариот. Понятие оперона.
4. Промоторные и терминаторные области. Понятие об структурных генах (цистонах) и сплайсерных участках.
5. Бактериальные плазмиды. IS-элементы. Транспозоны.
6. Регуляция генной активности у прокариот (схема Ф. Жакоба и Ж. Моно, 1961). Отличительные признаки генома эукариот.
7. Повторяющиеся последовательности.
8. Уникальные последовательности.
9. Структура эукариотических генов. Мозаичное строение генов эукариот.
10. Особенности генов, кодирующих белки, рРНК и тРНК.

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

11. Митохондриальные гены.
12. Особенности регуляции активности генов у эукариот. Понятие об энхансерах и и сайленсерах.

**Тема 5. Организация наследственного материала эукариот** (лабораторное занятие, занятие - конференция)

*Вопросы к теме:*

1. Молекулярная организация хромосом.
2. Строение молекулы ДНК. Уровни упаковки ДНК.
3. Нуклеосома, основные типы белков-гистонов.
4. Основные модели укладки нуклеосомных нитей и образования хроматиновых фибр: соленоидный и нуклеомерный.
5. Хромомерный уровень компактизации ДНК. Понятие хромонемы.
6. Хромосомный уровень.
7. Цитогенетическая характеристика интерфазного ядра.
8. Хроматин: эухроматин и гетерохроматин. Эффект положения мозаичного типа.
9. Половой хроматин. Гипотеза Мари Лайон об инактивации X-хромосомы.
10. Ядрышко, его структурные элементы. Зависимость формы, размера, количества ядрышек от функциональной активности клетки.
11. Структурные типы ядрышек.
12. Микроядра, механизм их формирования.

*Вопросы для обсуждения*

13. Понятие кариотипа, кариограммы.
14. Организация митотической хромосомы.
15. Классификация хромосом по положению центромеры: акроцентрические, метацентрические и субметацентрические.
16. Международная классификация хромосом человека (Денвер, 1960).
17. Полиморфизм хромосом человека.
18. В-хромосомы.

**Тема 6. Преобразования хромосом в клеточном цикле** (лабораторное занятие, занятие - конференция)

*Вопросы для обсуждения*

1. Понятие жизненного цикла клетки.
2. Характеристика интерфазы и ее периодов.
3. Полуконсервативный механизм репликации ДНК. Представление о репликоне. Роль ядерной ламины в репликации ДНК.
4. G<sub>0</sub>-период «резервный пул» клеток. Точки рестрикции.
5. Преобразования хромосом в ходе митоза. Фазы митоза.
6. Профаза, роль белков-когезинов, формирование кинетохора. Прометафаза: метакинез. Метафаза и формирование «материнской звезды» в клетках животных. Анафаза А и В. Телофаза.
7. Понятие об эндорепродукции.
8. Политенные хромосомы, их характерные особенности. Диски, междисковые участки и пуфы на политенных хромосомах. Биологическое значение политении.
9. Эндомитоз.

*Вопросы к теме:*

10. Мейоз, его стадии.
11. Конъюгация хромосом. Формирование синаптонемного комплекса в зиготене.
12. Ультраструктурные особенности синаптонемного комплекса, его биохимическая

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

организация и функции.

13. Кроссинговер, его основы, гипотезы и механизмы.
14. Образование хромосом типа «ламповых щеток» в диплотене.
15. Цитологические основы закономерностей наследования.
16. Хромосомная теория наследственности. Построение генетических карт.
17. Регуляция клеточного цикла.
18. Изменения наследственного материала в процессе гибели клеток: некроз, апоптоз.

### **Тема 7. Механизмы хромосомных и геномных мутаций.**

*Вопросы к теме.*

1. Понятие мутация. Мутационная теория Г. де Фриза.
2. Классификация мутаций и мутагенов.
3. Структурные изменения хромосом и их классификация. Хромосомные и хроматидные аберрации.
4. Внутрихромосомные перестройки: интерстициальные и концевые делеции, дупликации, парацентрические и перицентрические инверсии. Образование кольцевых хромосом.
5. Межхромосомные перестройки: реципрокные и нереципрокные транслокации, робертсоновские транслокации, инсерции. Изохромосомы.
6. Цитологическая классификация хромосомных аберраций.
7. Мутации, связанные с изменением числа хромосом: эуплоидия и анэуплоидия.
8. Виды эуплоидии: гаплоидия и полиплоидия. Аутополиплоидия и аллополиплоидия.
9. Виды анеуплоидии: нуллизомия, моносомия, полисомия.

### **Тема 8. Наследственные и врожденные хромосомные патологии (лабораторное занятие, занятие – круглый стол)**

*Вопросы для обсуждения*

1. Генетика и механизмы, клиника синдрома Дауна.
2. Генетика и механизмы, клиника синдрома Эдвардса.
3. Генетика и механизмы, клиника синдрома Патау.
4. Генетика и механизмы, клиника синдрома Шерешевского-Тернера.
5. Генетика и механизмы, клиника синдрома Клайнфельтера.
6. Синдром дисомии по Y-хромосоме.
7. Генетика и механизмы, клиника синдрома Ди Джорджи.
8. Генетика и механизмы, клиника синдрома Мартина-Белл.
9. Генетика и механизмы, клиника синдрома Вольфа-Хиршхорна.
10. Генетика, механизмы, клиника синдрома «кошачьего крика».

*Вопросы к теме.*

11. Хромосомный мозаицизм. Механизмы возникновения.
12. Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями

### **Тема 9. Современные методы диагностики хромосомных патологий и цитогенетического анализа (форма проведения – занятие – конференция).**

*Вопросы для обсуждения.*

1. Человек как специфический объект генетического анализа.
2. Методы изучения генетики человека.
3. Медико-генетическое консультирование.
4. Генеалогический метод. Составление родословных.
5. Пренатальная диагностика хромосомных болезней.
6. Общие принципы молекулярно-цитогенетического анализа.

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

7. Основные принципы гибридизации нуклеиновых кислот *in situ*.
8. Модификации FISH-метода. Методы общего анализа кариотипа: 24-цветная гибридизация *in situ*, межвидовое цветное сегментирование хромосом (RxFISH), сравнительная геномная гибридизация (CGH).
9. Методы селективного хромосомного анализа: ДНК-пробы для выявления численных хромосомных аномалий, ДНК-пробы для выявления микроделеций и транслокаций хромосом.
10. Анализ делеций хромосомных районов.
11. Анализ сложносоставных маркерных хромосом.
12. Геномика. Проект «Геном человека».

## **8. ПРИМЕРНАЯ ТЕМАТИКА КУРСОВЫХ, КОНТРОЛЬНЫХ РАБОТ, РЕФЕРАТОВ.**

не предусмотрены

## **9. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТОВ**

| №<br>п/п | Раздел, тема          | Рекомендации  | Кол-<br>во<br>часов | Форма<br>контроля | Рекомендуемая<br>литература |
|----------|-----------------------|---|---------------------|-------------------|-----------------------------|
| 1.       | Введение в кариологии | Цели и задачи кариологии. Световая микроскопия. Современные модификации световой микроскопии: фазово-контрастная микроскопия, микроскопия в темном поле, флуоресцентная микроскопия. Особенности строение ядра: кариолема, хроматин, кариоплазма, ядрышко. Взаимосвязь ядра со структурами клетки. Значение ядра в жизнедеятельности клетки. Форма, величина, количество ядер в клетках с различной специализацией. | 8                   | собеседование     | 1-7                         |
| 2.       | Патология ядра        | Общая характеристика повреждений клетки. Повреждения ядра: кариопикноз, кариолизис. Нарушения генетического аппарата клетки: генные, хро-   | 8                   | собеседование     | 1-7                         |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

| №<br>п/п | Раздел, тема  | Рекомендации   | Кол-<br>во<br>часов | Форма<br>контроля | Рекомендуемая<br>литература |
|----------|---|--|---------------------|-------------------|-----------------------------|
|          |   | мосомные и геномные мутации. Индуцированные и спонтанные мутации. Репарация генетических повреждений. Реакция клетки на повреждение: дисбиотические, гипо- и гипербиотические процессы.  |                     |                   |                             |
| 3.       | Основы кариологического анализа                     | Основные этапы формирования цитогенетики как науки. Прямые и непрямые методы цитогенетического анализа. Метод культивирования лимфоцитов периферической крови человека. Цитогенетический анализ растительных клеток. Дифференциальная окраска хромосом. Международная система цитогенетической номенклатуры хромосом человека - сегментация хромосом высокого разрешения (ISCN, 1981). Сестринские хроматидные обмены (СХО-метод). | 8                   | собеседование     | 1-7                         |
| 4.       | Структурная организация генома прокариот и эукариот | Особенности организации генома прокариот. Размер генома и минимальный набор генов прокариот. Структура гена прокариот. Модель оперона. Бактериальные плазмиды. IS-элементы. Транспозоны. Отличительные признаки генома эукариот. Повторяющиеся последовательности. Уникальные по-  | 8                   | собеседование     | 1-7                         |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

| №<br>п/п | Раздел, тема                                   | Рекомендации  | Кол-<br>во<br>часов | Форма<br>контроля | Рекомендуемая<br>литература |
|----------|--|---|---------------------|-------------------|-----------------------------|
|          |  | следовательности.<br>Структура эукариотических генов. Митохондриальные гены. Особенности регуляции активности генов у эукариот.   |                     |                   |                             |
| 5.       | Организация наследственного материала эукариот | Молекулярная организация хромосом. Хроматин: эухроматин и гетерохроматин. Эффект положения мозаичного типа. Половой хроматин. Ядрышко, его структурные элементы. Структурные типы ядрышек. Микроядра, механизм их формирования. Международная классификация хромосом человека (Денвер, 1960). Полиморфизм хромосом человека.  | 8                   | собеседование     | 1-7                         |
| 6.       | Преобразования хромосом в клеточном цикле      | Понятие жизненного цикла клетки. Характеристика интерфазы и ее периодов. Преобразования хромосом в ходе митоза. Понятие об эндопроплазматическом ретикулуме. Политенные хромосомы. Эндомитоз. Мейоз, его стадии. Формирование синаптонемного комплекса. Кроссинговер, его механизмы. Образование хромосом типа «ламповых щеток». Изменения наследственного материала в процессе гибели клеток: некроз, апоптоз. | 8                   | собеседование     | 1-7                         |
| 7.       | Механизмы хромосомных и генетических нарушений | Классификация мутаций и мутагенов.  | 8                   | собеседование     | 1-7                         |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

| №<br>п/п | Раздел, тема  | Рекомендации  | Кол-<br>во<br>часов | Форма<br>контроля | Рекомендуемая<br>литература |
|----------|---|---|---------------------|-------------------|-----------------------------|
|          | номных мутаций  | Структурные изменения хромосом и их классификация. Хромосомные и хроматидные aberrации. Внутрихромосомные перестройки. Межхромосомные перестройки. Цитологическая классификация хромосомных aberrаций. Мутации, связанные с изменением числа хромосом: эуплоидия и анэуплоидия.   |                     |                   |                             |
| 8.       | Наследственные и врожденные хромосомные патологии                                 | Генетика и механизмы, клиника синдрома Ди Джорджи. Генетика и механизмы, клиника синдрома Мартина-Белл. Генетика и механизмы, клиника синдрома Вольфа-Хиршхорна. Генетика, механизмы, клиника синдрома «кошачьего крика». Хромосомный мозаицизм. Механизмы возникновения.   | 8                   | собеседование     | 1-7                         |
| 9.       | Современные методы диагностики хромосомных патологий и цитогенетического анализа. | Методы изучения генетики человека. Медико-генетическое консультирование. Генеалогический метод. Пренатальная диагностика хромосомных болезней. Основные принципы гибридизации нуклеиновых кислот <i>in situ</i> . Модификации FISH-метода. Методы селективного хромосомного анализа. Геномика. Проект «Геном человека». | 8                   | собеседование     | 1-7                         |
|          | Итого   |   | 72                  |                   |                             |

|   |       |  |
|---|-------|--|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|--|

## 10. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Список рекомендуемой литературы:

*а) основная литература*

1. Ченцов Ю. С. Введение в клеточную биологию : учебник для ун-тов по направл. 510600 "Биология" и биол. спец. / Ченцов Юрий Сергеевич. - 4-е изд., перераб. и доп. - М. : Альянс, 2015. - 495 с.

*б) дополнительная литература*

2. Вересов В.Г. Структурная биология апоптоза [Электронный ресурс] : монография / В.Г. Вересов. — Электрон. текстовые данные. — Минск: Белорусская наука, 2008. — 398 с. — 978-985-08-0984-1. — Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/10077.htm>
3. Kurnosova N. A. Training toolkit "Cytology" / N. A. Kurnosova, N. A. Micheeva; Ulyanovsk State University, Institute of Medicine, Ecology and Physical culture. - Ulyanovsk : ULSU, 2017. - 120 с. : ил. - Текст на англ. яз. - Библиогр.: с. 118.
4. Михеева, Н. А. Кариология [Электронный ресурс] : метод. указания для самостоят. работы магистрантов направления подготовки 06.04.01 "Биология" / Н. А. Михеева, Е. П. Дрождина, Н. А. Курносова ; УлГУ, ИМЭиФК, Экол. фак. - Электрон. текстовые дан. (1 файл : 0,8 Мб). - Ульяновск : УлГУ, 2017
5. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов/ Жимулёв И.Ф.— Электрон. текстовые данные.— Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007.— 479 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/4155>
6. Клетки / ред. Б. Льюин и др.; пер. с англ. И. В. Филипповича; под ред. Ю. С. Ченцова. - М. : Бином. Лаборатория знаний, 2011. - 951 с.

*в) программное обеспечение*

- операционная система семейства Microsoft Windows Professional 8.1; Windows SL 8.1;
- офисное программное обеспечение - Microsoft Office Std;
- браузеры - Internet Explorer, Mozilla FireFox, Google Chrome, Opera;
- «Антиплагиат ВУЗ»: программная система для обнаружения текстовых заимствований в учебных и научных работах;
- Антиплагиат-интернет: программный комплекс поиска текстовых заимствований в открытых источниках сети интернет.

*г) базы данных, информационно-справочные и поисковые системы*

- Электронный каталог библиотеки УлГУ
- ЭБС «IPRbooks»
- ЭБС «Лань»
- ЭБС «Консультант студента»
- ЭБД РГБ

## 11. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:

Микроскопы МБС-10, Микмед, комплекты таблиц, методические рекомендации по организации работы студентов, наборы микропрепаратов.

|   |       |  |
|---|-------|--|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|--|

**Приложение**

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

**1. Требования к результатам освоения дисциплины**

| №<br>п/п | Индекс<br>компетенции | Содержание<br>компетенции<br>(или ее части)  | В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся<br>должны:   |   |  |
|----------|-----------------------|--|---|---|--|
|          |                       |  | знать   | уметь   | владеть  |
| 1.       | ПК-1                  | Способность творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры   | основные понятия цитомики и цитогенетики, основные правила работы со световым микроскопом   | научно обосновывать наблюдаемые явления, решать типовые практические задачи   | навыками безопасной работы в биологической лаборатории, обращения с микропрепаратами; навыками использования научной, учебной и справочной литературы для поиска необходимой информации  |
| 2.       | ПК-3                  | Способность применять методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований, использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры) | современные цитогенетические методы анализа кариотипа клеток; методы диагностики хромосомных патологии; основные принципы организации лаборатории световой микроскопии; особенностисти структурной организации эукариотической и кариотической клеток | решать ситуационные задачи, опираясь на теоретические знания, законы и закономерности биологических и генетических процессов, происходящих в живых организмах изготавлять цитогенетические препараты различными методами; проводить анализ клеточного цикла; проводить кариотипирование, строить идиограммы, анализировать метафазные хромосомы человека; представлять данные наблюдений в виде рисунков, схем, а также их описывать; | методами исследования фиксированных клеток; методами сравнения структур организма и установления биологических особенностей специфики организации клеток, постклеточных структур, тканей, органов; методами анализа изображения клеточных структур |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|  |  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|--|
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |

## 2. Паспорт фонда оценочных средств по дисциплине

| № п/п | Контроли-руемые разде-лы/темы дисциплины | Индекс контро-лируемой компе-тенции или ее части | Оценочные средства          |                                     | Технология оценки (спо-соб контроля)            |
|-------|--|--|-----------------------------|-------------------------------------|---|
|       |  |  | Наименование                | №№ заданий                          |   |
| 1.    | Тема 1                                   | ПК-1 (знать)<br>ПК-3 (знать)                     | Вопросы к экза-мену<br>Тест | 1-4<br>1-80                         | см. приме-чание к оценке отве-тотов на во-просы |
| 2.    |  | ПК-1, ПК-3 (уметь, владеть)                      | Ситуационные задачи         | 1-20                                |   |
| 3.    | Тема 2                                   | ПК-1 (знать)<br>ПК-3 (знать)                     | Вопросы к экза-мену<br>Тест | 5-8<br>25-26, 29, 69, 73            | см. приме-чание к оценке отве-тотов на во-просы |
| 4.    |  | ПК-1, ПК-3 (уметь, владеть)                      | Ситуационные задачи         | 25, 32-34, 39                       |   |
| 5.    | Тема 3                                   | ПК-1 (знать)<br>ПК-3 (знать)                     | Вопросы к экза-мену<br>Тест | 9-17<br>56-69                       | см. приме-чание к оценке отве-тотов на во-просы |
| 6.    |  | ПК-1, ПК-3 (уметь, владеть)                      | Ситуационные задачи         | 5-17                                |   |
| 7.    | Тема 4                                   | ОК-7 (знать)<br>ПК-3 (знать)                     | Вопросы к экза-мену<br>Тест | 18-20<br>18-22, 43                  | см. приме-чание к оценке отве-тотов на во-просы |
| 8.    |  | ПК-1, ПК-3 (уметь, владеть)                      | Ситуационные задачи         | 26-33, 35, 37-38                    |   |
| 9.    | Тема 5                                   | ПК-1 (знать)<br>ПК-3 (знать)                     | Вопросы к экза-мену<br>Тест | 21-33<br>1-17, 30-34, 64-66, 68, 76 | см. приме-чание к оценке отве-тотов на во-просы |
| 10.   |  | ПК-1, ПК-3 (уметь, владеть)                      | Ситуационные задачи         | 40, 41-52, 73                       |   |
| 11.   | Тема 6                                   | ПК-1 (знать)<br>ПК-3 (знать)                     | Вопросы к экза-мену<br>Тест | 34-44<br>23, 27-28, 38, 41, 72-75   | см. приме-чание к оценке отве-тотов на во-просы |
| 12.   |  | ПК-1, ПК-3 (уметь, владеть)                      | Ситуационные задачи         | 21-24, 71-72                        |   |

|  |       |  |
|--|-------|--|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет | Форма |  |
| Ф - Рабочая программа по дисциплине  |       |  |

|     |        |                                |                            |   |  |
|-----|--------|--------------------------------|----------------------------|---|--|
| 13. | Тема 7 | ПК-1 (знать)<br>ПК-3 (знать)   | Вопросы к экзамену<br>Тест | 45-51<br>35-37, 42, 62-63, 70-71, 78-80 | см. примечание к оценке ответов на вопросы |
| 14. |        | ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | Ситуационные задачи        | 53-69, 70, 74-80                        |  |
| 15. | Тема 8 | ПК-1 (знать)<br>ПК-3 (знать)   | Вопросы к экзамену<br>Тест | 52-61<br>40, 44-60, 77                  | см. примечание к оценке ответов на вопросы |
| 16. |        | ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | Ситуационные задачи        | 53-69, 75-80                            |  |
| 17. | Тема 9 | ПК-1 (знать)<br>ПК-3 (знать)   | Вопросы к экзамену<br>Тест | 62-65<br>33, 36, 39-40, 55-61, 67       | см. примечание к оценке ответов на вопросы |
| 18. |        | ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | Задачи, микропрепараты     | 41-46, 73-80                            |  |

### 3. Оценочные средства для промежуточной аттестации

#### 3.1 Примерный перечень вопросов для подготовки к экзамену

| Индекс компетенции | № задания | Формулировка вопроса   |
|--------------------|-----------|--|
| ПК-1, ПК-3         | 1.        | Кариология как наука. Цели и задачи кариологии.  |
| ПК-1, ПК-3         | 2.        | Световая микроскопия. Современные модификации световой микроскопии: фазово-контрастная микроскопия, микроскопия в темном поле, флуоресцентная микроскопия.       |
| ПК-1, ПК-3         | 3.        | Особенности строение ядра: кариоллема, хроматин, кариоплазма, ядрышко.   |
| ПК-1, ПК-3         | 4.        | Взаимосвязь ядра со структурами клетки. Значение ядра в жизнедеятельности клетки. Форма, величина, количество ядер в клетках с различной специализацией.         |
| ПК-1, ПК-3         | 5.        | Общая характеристика повреждений клетки.   |
| ПК-1, ПК-3         | 6.        | Повреждения ядра: кариопикноз, кариолизис. Нарушения генетического аппарата клетки: генные, хромосомные и геномные мутации. Индуцированные и спонтанные мутации. |
| ПК-1, ПК-3         | 7.        | Репарация генетических повреждений.  |
| ПК-1, ПК-3         | 8.        | Реакция клетки на повреждение: дисбиотические, гипо- и гепербиотические процессы.  |
| ПК-1, ПК-3         | 9.        | Предмет и задачи цитогенетики. Основные этапы формирования цитогенетики как науки.   |
| ПК-1, ПК-3         | 10.       | Кариологический анализ. Прямые и непрямые методы цитогенетического анализа.  |
| ПК-1, ПК-3         | 11.       | Метод культивирования лимфоцитов периферической крови человека.  |
| ПК-1, ПК-3         | 12.       | Кариологический анализ растительных клеток.  |
| ПК-1, ПК-3         | 13.       | Дифференциальная окраска хромосом. Методы окрашивания всей длины хромосомы: G-, R-, Q-окраска.   |

|  |       |   |
|--|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет | Форма |  |
| Ф - Рабочая программа по дисциплине  |       |   |

|            |     |  |
|------------|-----|--|
| ПК-1, ПК-3 | 14. | Международная система цитогенетической номенклатуры хромосом человека - сегментация хромосом высокого разрешения (ISCN, 1981).                                     |
| ПК-1, ПК-3 | 15. | Методы окрашивания специфических хромосомных структур: С-, Т- или NOR-сегментов (Ag-метод).  |
| ПК-1, ПК-3 | 16. | Сестринские хроматидные обмены (СХО-метод).  |
| ПК-1, ПК-3 | 17. | FISH-окрашивание хромосом.   |
| ПК-1, ПК-3 | 18. | Особенности организации генома прокариот. Размер генома и минимальный набор генов прокариот. Структура гена прокариот. Понятие оперона.                            |
| ПК-1, ПК-3 | 19. | Отличительные признаки генома эукариот. Повторяющиеся последовательности. Уникальные последовательности.   |
| ПК-1, ПК-3 | 20. | Структура эукариотических генов. Мозаичное строение генов эукариот. Митохондриальные гены.   |
| ПК-1, ПК-3 | 21. | Молекулярная организация хромосом.   |
| ПК-1, ПК-3 | 22. | Основные уровни упаковки ДНК.  |
| ПК-1, ПК-3 | 23. | Кариологическая характеристика интерфазного ядра. Значение ядра в жизнедеятельности клетки. Форма, величина, количество ядер в клетках с различной специализацией. |
| ПК-1, ПК-3 | 24. | Хроматин: эухроматин и гетерохроматин. Эффект положения мозаичного типа.   |
| ПК-1, ПК-3 | 25. | Половой хроматин. Гипотеза Мари Лайон об инактивации Х-хромосомы.  |
| ПК-1, ПК-3 | 26. | Ядрышко, его структурные элементы. Зависимость формы, размера, количества ядрышек от функциональной активности клетки.   |
| ПК-1, ПК-3 | 27. | Структурные типы ядрышек.  |
| ПК-1, ПК-3 | 28. | Микроядра, механизм их формирования.   |
| ПК-1, ПК-3 | 29. | Понятие кариотипа, кариограммы.  |
| ПК-1, ПК-3 | 30. | Организация митотической хромосомы.  |
| ПК-1, ПК-3 | 31. | Классификация хромосом по расположению центромеры: акроцентрические, метацентрические и субметацентрические.   |
| ПК-1, ПК-3 | 32. | Международная классификация хромосом человека (Денвер, 1960).  |
| ПК-1, ПК-3 | 33. | Полиморфизм хромосом человека. В-хромосомы.  |
| ПК-1, ПК-3 | 34. | Понятие жизненного цикла клетки. Характеристика интерфазы и ее периодов.   |
| ПК-1, ПК-3 | 35. | Преобразования хромосом в ходе митоза. Фазы митоза.  |
| ПК-1, ПК-3 | 36. | Понятие об эндопрепродукции.   |
| ПК-1, ПК-3 | 37. | Политенные хромосомы, их характерные особенности. Диски, междисковые участки и пуфы на политенных хромосомах. Биологическое значение политении.                    |
| ПК-1, ПК-3 | 38. | Эндомитоз.   |
| ПК-1, ПК-3 | 39. | Мейоз, его стадии.   |
| ПК-1, ПК-3 | 40. | Конъюгация хромосом. Ультраструктурные особенности синаптонемного комплекса, его биохимическая организация и функции.  |
| ПК-1, ПК-3 | 41. | Образование хромосом типа «кламповых щеток».   |
| ПК-1, ПК-3 | 42. | Хромосомная теория наследственности. Построение генетиче-  |

|  |       |   |
|--|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет | Форма |  |
| Ф - Рабочая программа по дисциплине  |       |   |

|            |     |   |
|------------|-----|---|
|            |     | ских карт.  |
| ПК-1, ПК-3 | 43. | Регуляция клеточного цикла.   |
| ПК-1, ПК-3 | 44. | Изменения наследственного материала в процессе гибели клеток: некроз, апоптоз.  |
| ПК-1, ПК-3 | 45. | Понятие мутации. Мутационная теория Г. де Фриза. Классификация мутаций и мутагенов.   |
| ПК-1, ПК-3 | 46. | Структурные изменения хромосом и их классификация. Хромосомные и хроматидные aberrации.                                       |
| ПК-1, ПК-3 | 47. | Внутрихромосомные перестройки: интерстициальные и концевые делеции, дупликации, парацентрические и перицентрические инверсии. |
| ПК-1, ПК-3 | 48. | Межхромосомные перестройки: реципрокные и нереципрокные транслокации, робертсоновские транслокации, инсерции. Изохромосомы.   |
| ПК-1, ПК-3 | 49. | Мутации, связанные с изменением числа хромосом: эуплоидия и анэулоидия.   |
| ПК-1, ПК-3 | 50. | Виды эуплоидии: гаплоидия и полиплоидия. Аутополиплоидия и аллополиплоидия.   |
| ПК-1, ПК-3 | 51. | Виды анеулоидии: нуллизомия, моносомия, полизомия.  |
| ПК-1, ПК-3 | 52. | Генетика и механизмы, клиника синдрома Дауна.   |
| ПК-1, ПК-3 | 53. | Генетика и механизмы, клиника синдрома Эдвардса.  |
| ПК-1, ПК-3 | 54. | Генетика и механизмы, клиника синдрома Патау.   |
| ПК-1, ПК-3 | 55. | Генетика и механизмы, клиника синдрома Шерешевского-Тернера.  |
| ПК-1, ПК-3 | 56. | Генетика и механизмы, клиника синдрома Клайнфельтера.   |
| ПК-1, ПК-3 | 57. | Генетика и механизмы, клиника синдрома Ди Джорджи.  |
| ПК-1, ПК-3 | 58. | Генетика и механизмы, клиника синдрома Мартина-Белл.  |
| ПК-1, ПК-3 | 59. | Генетика и механизмы, клиника синдрома Вольфа-Хиршхорна.  |
| ПК-1, ПК-3 | 60. | Генетика, механизмы, клиника синдрома «кошачьего крика» (синдрома Лежёна).  |
| ПК-1, ПК-3 | 61. | Хромосомный мозаичизм. Механизмы возникновения.   |
| ПК-1, ПК-3 | 62. | Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями.   |
| ПК-1, ПК-3 | 63. | Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика хромосомных болезней.  |
| ПК-1, ПК-3 | 64. | Общие принципы молекулярно-цитогенетического анализа.   |
| ПК-1, ПК-3 | 65. | Геномика. Проект «Геном человека».  |

#### Критерии и шкалы оценки:

- критерии оценивания – правильные ответы на поставленные вопросы;
- показатель оценивания – процент верных ответов на вопросы;
- шкала оценивания (оценка) – выделено 4 уровня оценивания компетенций:  
**высокий (отлично)** - более 80% правильных ответов;  
**достаточный (хорошо)** – от 60 до 80 % правильных ответов;  
**пороговый (удовлетворительно)** – от 50 до 60% правильных ответов;  
**критический (неудовлетворительно)** – менее 50% правильных ответов.

#### 3.2. Ситуационные задачи (примеры)

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

| Индекс компетенции             | № задания | Условие задачи (формулировка задания)  |
|--------------------------------|-----------|--|
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 1.        | На лабораторном занятии студент рассматривает микропрепарат, используя микроскоп с увеличением объектива в 40 раз и окуляром в 15 раз. Во сколько раз видимое изображение структур больше истинного?   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 2.        | На лабораторном занятии студент изучил микропрепарат при малом увеличении-микроскопа, а затем хотел рассмотреть интересующую его структуру при большом увеличении, но несмотря на попытки сфокусировать изображение, четкости он не добился, а стекло препарата разбилось. Какие ошибки были допущены при изучении микропрепарата?   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 3.        | Исследователю предстоит изучить структуры клетки размером меньше 0,2 мкм. Какие методы исследования следует ему рекомендовать?   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 4.        | При экспериментальной работе с клетками в культуре тканей обнаружено, что клетки не изменяются при воздействии на них исследуемого гормона. Чем это можно объяснить?   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 5.        | Под электронным микроскопом видны множественные мелкие втячивания плазмолеммы клетки и светлые пузырьки. О каком процессе свидетельствуют эти наблюдения?  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 6.        | Известно, что общий принцип строения всех мембран, входящих в состав органелл, одинаков. Чем объяснить специфичность их функций?   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 7.        | В результате действия токсических веществ в клетках почечных канальцев отмечено снижение активности окислительно-восстановительных ферментов и процессов активного транспорта ионов. С нарушением каких внутриклеточных структур это связано?  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 8.        | При исследовании различных клеток под электронным микроскопом было обнаружено, что одни клетки на поверхности имеют единичные микроворсинки, другие - щеточную каемку. Какое можно сделать заключение о функции этих клеток?   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 9.        | В клетке хорошо выражен пластинчатый комплекс. Гранулярная эндоплазматическая сеть обильна, имеются митохондрии, клеточный центр. Другая клетка содержит много митохондрий, большое количество лизосом и немного мембран гранулярной и агранулярной эндоплазматической сети. Каковы функции этих клеток? Происходит ли синтез белка? |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 10.       | Количественным методом определили, что в ядре интерфазной клетки содержится удвоенное количество ДНК. В каком периоде клеточного цикла находится клетка?   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 11.       | Человек попал в атмосферу, насыщенную парами яда, произошло отравление организма. Одним из морфологических проявлений этого процесса явилось нарушение целостности мембран лизосом в клетках печени. Каков будет результат влияния на клетку, если уже разрушено большое количество лизосом?   |
| ПК-1, ПК-3                     | 12.       | Мукополисахаридоз относится к болезням накопления. Из-за   |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|                                |     |  |
|--------------------------------|-----|--|
| (уметь, владеть)               |     | отсутствия ферментов нарушается расщепление полисахаридов. У больных наблюдается повышение выделения их с мочой и накопление в одной из органелл клеток. В каких органеллах накапливаются мукополисахариды?  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 13. | Под электронным микроскопом в клетках обнаружена деструкция митохондрий. Какие процессы в клетках будут нарушены?  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 14. | Известно, что в живой клетке постоянно происходит перемещение в цитоплазме органелл. Какие структурные элементы клетки принимают в этом участие?   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 15. | В питательную среду, где выращиваются клетки животных, прибавили аминокислоты лейцина с радиоактивной меткой. Спустя некоторое время методом радиоавтографии обнаружили высокую концентрацию меченой аминокислоты возле определенных органелл. Этими органеллами могут быть:<br>а) рибосомы<br>б) лизосомы<br>в) гладкая эндоплазматическая сеть<br>г) клеточный центр<br>д) аппарат Гольджи |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 16. | В результате действия ионизирующей радиации в некоторых клетках происходит разрушение отдельных органелл. Каким образом будут утилизироваться клеткой их остатки?  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 17. | В препарате видны две клетки. Ядро одной из них содержит много интенсивно окрашенных глыбок хроматина. В другой клетке ядро светлое, хроматин распределён диффузно. Какой тип хроматина преобладает в той и другой клетках, и чем они отличаются функционально?  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 18. | В питательную среду с клетками, которые культивируются, внесен раствор тимиана (Т) с радиоактивной меткой. В каких структурах клеток обнаружат обозначенный тимин во время радиоавтографии?  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 19. | Для исследования взяли несколько клеток из эпителия ротовой полости и после специальной обработки этого гистологического препарата установили, что ядра этих клеток не содержат полового хроматина. Субъекту какого пола (мужского или женского) принадлежали исследуемые клетки?  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 20. | В культуре тканей ядерным облучением повреждены ядрышки ядер. Возобновление каких органелл в цитоплазме клеток становится проблематичным?  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 21. | В препарате видна клетка с расположенными в центре хромосомами, образующими фигуру звезды. Назовите стадию митоза.   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 22. | В препарате видны конденсированные хромосомы, расположенные в цитоплазме беспорядочно. Назовите стадию митоза.   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 23. | На клетки, находящиеся в состоянии митоза, подействовали препаратом, разрушающим веретено деления. К чему это приведёт? Какой набор хромосом будут содержать клетки?   |
| ПК-1, ПК-3                     | 24. | Представлены два мазка крови. В первом - в нейтрофилах оп-   |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|                                |  |
|--------------------------------|--|
| (уметь, владеть)               | ределяется половой хроматин в виде барабанной палочки на одном сегменте ядра. Во втором мазке половой хроматин не обнаружен. Какой из этих мазков принадлежит женщине?   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 25. При микроскопическом исследовании ткани печени было обнаружено, что некоторые клетки распались на небольшие фрагменты с отдельными органеллами и остатками ядра, окруженные мембраной. Воспалительная реакция отсутствует. Для какого патологического процесса характерны эти изменения?   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 26. Белок состоит из 100 аминокислот. Установите, во сколько раз молекулярная масса участка гена, кодирующего данный белок, превышает молекулярную массу белка, если средняя молекулярная масса аминокислоты - 110, а нуклеотида - 300. Ответ поясните.  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 27. В биосинтезе полипептида участвовали тРНК с антикодонами УУА, ГГЦ, ЦГЦ, АУУ, ЦГУ. Определите нуклеотидную последовательность участка каждой цепи молекулы ДНК, который несет информацию о синтезируемом полипептиде, и число нуклеотидов, содержащих аденин (А), гуанин (Г), тимин (Т) и цитозин (Ц) в двуцепочечной молекуле ДНК. Определите состав синтезируемого белка. Используйте таблицу генетического кода. Ответ поясните.   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 28. В каких случаях изменение последовательности нуклеотидов ДНК не влияет на структуру и функции соответствующего белка?  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 29. В процессе трансляции участвовало 30 молекул тРНК. Определите число аминокислот, входящих в состав синтезируемого белка, а также число триплетов и нуклеотидов в гене, который кодирует этот белок. Ответ поясните.  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 30. Все виды РНК синтезируются на ДНК-матрице. Фрагмент молекулы ДНК, на которой синтезируется участок центральной петли тРНК, имеет следующую последовательность нуклеотидов: ЦТТАЦГГЦАТГГЦТ. Установите нуклеотидную последовательность участка тРНК, который синтезируется на данном фрагменте, и аминокислоту, которую будет переносить эта тРНК в процессе биосинтеза белка, если третий триплет соответствует антикодону тРНК. Ответ поясните. Для решения задания используйте таблицу генетического кода. |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 31. Одна из цепей ДНК имеет последовательность нуклеотидов: АТААГГАТГЦЦТТТ. Определите последовательность нуклеотидов на РНК и соответствующую последовательность аминокислот фрагмента молекулы белка. Объясните, что произойдет со структурой фрагмента молекулы белка, если второй триплет нуклеотидов выпадет из цепи ДНК. Для выполнения задания используйте таблицу генетического кода.  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 32. Участок молекулы ДНК, кодирующей последовательность аминокислот в белке, имеет следующий состав: Г-А-Т-Т-А-А-Т-А-Т-Г-Ц-Т-Т-Ц. Объясните, к каким последствиям может привести случайное добавление нуклеотида гуанина (Г) между седьмым и восьмым нуклеотидами.   |
| ПК-1, ПК-3                     | 33. Генетический аппарат вируса представлен молекулой РНК.   |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|                                |     |   |
|--------------------------------|-----|---|
| (уметь, владеть)               |     | <p>Фрагмент этой молекулы имеет нуклеотидную последовательность: ГУГАУАГГУЦУАУЦУ. Определите нуклеотидную последовательность фрагмента двухцепочечной молекулы ДНК, которая синтезируется в результате обратной транскрипции на РНК вируса. Установите последовательность нуклеотидов в иРНК и аминокислот во фрагменте белка вируса, которая закодирована в найденном фрагменте ДНК. Матрицей для синтеза иРНК, на которой идёт синтез вирусного белка, является вторая цепь ДНК, которая комплементарна первой цепи ДНК, найденной по вирусной РНК. Для решения задания используйте таблицу генетического кода.</p> |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 34. | <p>В результате мутации в фрагменте молекулы белка человека произошла замена аминокислоты глицина (Гли) на аспарагиновую кислоту (Асп). Определите аминокислотный состав фрагментов молекулы белка больного человека и здорового человека, возможные фрагменты иРНК больного человека, если в норме этому фрагменту белка соответствует следующий фрагмент иРНК: УУУУЦУУУАЦААГГУЦАУАЦУ. Ответ поясните.</p>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 35. | <p>Исследования показали, что 34% от общего числа азотистых оснований иРНК приходится на гуанин, 18% - на урацил, 28% - на цитозин, 20% - на аденин. Определите процентный состав азотистых оснований в двухцепочечной ДНК, на которой была синтезирована данная иРНК.</p>  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 36. | <p>Сколько содержится адениловых, тиминовых, гуаниловых и цитозиновых нуклеотидов во фрагменте молекулы ДНК, если в нем обнаружено 950 цитозиновых нуклеотидов, составляющих 20% от общего количества нуклеотидов в этом фрагменте ДНК?</p>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 37. | <p>Белок состоит из 200 аминокислот. Какую длину имеет определяющий его ген, если расстояние между двумя соседними нуклеотидами в спирализованной молекуле ДНК (измеренное вдоль оси спирали) составляет <math>3,4 \times 10^{-10}</math> м?</p>  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 38. | <p>Нукleinовая кислота фага имеет молекулярную массу порядка 107. Сколько примерно белков закодировано в ней, если принять, что типичный белок состоит в среднем из 400 мономеров, а молекулярная масса нуклеотида около 300.</p>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 39. | <p>У человека, больного цистинурией (содержание в моче большего, чем в норме, числа аминокислот) с мочой выделяются аминокислоты, которым соответствуют следующие триплеты иРНК: УЦУ, УГУ, ГЦУ, ЦАА, АГА, ААА. У здорового человека в моче обнаруживается аланин, серин, глутаминовая кислота, глицин. Выделение каких аминокислот с мочой характерно для больных цистинурией? Напишите триплеты иРНК, соответствующие аминокислотам, имеющимся в моче здорового человека.</p>  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 40. | <p>Сколько нуклеотидов содержит ген (обе цепи ДНК), в котором запрограммирован белок из 520 аминокислот? Какую он имеет длину (расстояние между нуклеотидами в ДНК составляет 0,34 нм)? Какое время понадобиться для синтеза этого белка, если скорость передвижения рибосомы по и-РНК составляет 6 трип-</p>   |



|                                |                 | плетов в секунду?  |                  |                     |                             |                  |                     |   |   |  |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |            |  |  |  |   |     |     |     |     |
|--------------------------------|-----------------|--|------------------|---------------------|-----------------------------|------------------|---------------------|---|---|--|--|--|---|--|--|--|---|--|--|--|------------|--|--|--|---|-----|-----|-----|-----|
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) |                 | <p>Составьте кариограмму нормального кариотипа человека.</p> <p>Для каждой группы хромосом определите:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• общий размер (абсолютная длина)</li> <li>• центромерный индекс.</li> </ul> <p>Измерения необходимо сделать для каждой хромосомы в группе. Затем найти среднее значение для каждой из 7 групп.</p> <p>Итоговые результаты оформите в виде таблицы</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>Группа</th><th>Номер хромосомы</th><th>Морфологические особенности</th><th>Абсолютная длина</th><th>Центромерный индекс</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td rowspan="4">A</td><td>1</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>2</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>3</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Среднее зн</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr> <td>B</td><td>...</td><td>...</td><td>...</td><td>...</td></tr> </tbody> </table> | Группа           | Номер хромосомы     | Морфологические особенности | Абсолютная длина | Центромерный индекс | A | 1 |  |  |  | 2 |  |  |  | 3 |  |  |  | Среднее зн |  |  |  | B | ... | ... | ... | ... |
| Группа                         | Номер хромосомы | Морфологические особенности  | Абсолютная длина | Центромерный индекс |                             |                  |                     |   |   |  |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |            |  |  |  |   |     |     |     |     |
| A                              | 1               |  |                  |                     |                             |                  |                     |   |   |  |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |            |  |  |  |   |     |     |     |     |
|                                | 2               |  |                  |                     |                             |                  |                     |   |   |  |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |            |  |  |  |   |     |     |     |     |
|                                | 3               |  |                  |                     |                             |                  |                     |   |   |  |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |            |  |  |  |   |     |     |     |     |
|                                | Среднее зн      |  |                  |                     |                             |                  |                     |   |   |  |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |            |  |  |  |   |     |     |     |     |
| B                              | ...             | ...  | ...              | ...                 |                             |                  |                     |   |   |  |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |            |  |  |  |   |     |     |     |     |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 41.             | <p>Проанализируйте кариотип и ответьте на вопросы:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Какого пола этот человек?</li> <li>2. Какие отклонения имеет кариотип этого человека?</li> <li>3. В результате каких событий могут возникать такие отклонения?</li> <li>4. Как называется данный синдром, опишите его проявления.</li> </ol>  |                  |                     |                             |                  |                     |   |   |  |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |            |  |  |  |   |     |     |     |     |
|                                | 42.             |  |                  |                     |                             |                  |                     |   |   |  |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |            |  |  |  |   |     |     |     |     |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 43.             | <p>Проанализируйте кариотип и ответьте на вопросы:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Какого пола этот человек?</li> <li>2. Какие отклонения имеет кариотип этого человека?</li> <li>3. В результате каких событий могут возникать такие отклонения?</li> <li>4. Как называется данный синдром, опишите его проявления.</li> </ol>  |                  |                     |                             |                  |                     |   |   |  |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |            |  |  |  |   |     |     |     |     |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 44.             | <p>Проанализируйте кариотип и ответьте на вопросы:</p>   |                  |                     |                             |                  |                     |   |   |  |  |  |   |  |  |  |   |  |  |  |            |  |  |  |   |     |     |     |     |



|                                     |     |   |
|-------------------------------------|-----|---|
|                                     |     | <p>1. Какого пола этот человек?<br/>2. Какие отклонения имеет кариотип этого человека?<br/>3. В результате каких событий могут возникать такие отклонения?<br/>4. Как называется данный синдром, опишите его проявления.</p>  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, вла-<br>деть) | 45. | <p>Проанализируйте кариотип и ответьте на вопросы:</p> <p>1. Какого пола этот человек?<br/>2. Какие отклонения имеет кариотип этого человека?<br/>3. В результате каких событий могут возникать такие отклонения?<br/>4. Как называется данный синдром, опишите его проявления.</p> |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, вла-<br>деть) | 46. | <p>Проанализируйте кариотип и ответьте на вопросы:</p> <p>1. Какого пола этот человек?<br/>2. Какие отклонения имеет кариотип этого человека?<br/>3. В результате каких событий могут возникать такие отклонения?<br/>4. Как называется данный синдром, опишите его проявления.</p> |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, вла-<br>деть) | 47. | <p>Определите, как наследуется признак «изогнутый мизинец», проанализировав представленную родословную</p>  |



|                                     |     |  |
|-------------------------------------|-----|--|
|                                     |     |  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, вла-<br>деть) | 48. | <p>Пробанд – больная мозжечковой атаксией женщина. Ее супруг здоров. У них 6 сыновей и 3 дочери. Один сын и одна дочь больны мозжечковой атаксией, остальные дети здоровы. Пробанд имеет здоровую сестру и трех больных братьев. Здоровая сестра замужем за здоровым мужчиной и имеет здоровую дочь. Три больных брата probanda женаты на здоровых женщинах. В семье одного брата два здоровых сына и одна здоровая дочь, в семье второго брата – здоровый сын и больная дочь, в семье третьего брата – два сына и три дочери – все здоровые. Отец probanda болен, а мать здорова. Какова вероятность появления больных детей у больной дочери probanda, если она выйдет замуж за здорового мужчину? Составьте родословную данной семьи.</p>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, вла-<br>деть) | 49. | <p>Ауэрбах приводит такую родословную по шестипалости. Две шестипальые сестры Маргарет и Мэри вышли замуж за нормальных мужчин. В семье Маргарет было пятеро детей: Джеймс, Сусанна и Дэвид были шестипальыми, а Элла и Ричард – пятипалыми. В семье Мэри была единственная дочь Джейн с нормальным строением руки. От первого брака Джеймса с нормальной женщиной родилась шестипальная дочь Сара, а от второго брака, также с нормальной женщиной, у него было шесть детей: одна дочь и два сына нормальные, пятипалые; две дочери и один сын – шестипальные. Элла вышла замуж за нормального мужчину. У них было два сына и четыре дочери – все пятипалые. Дэвид женился на нормальной женщине. Единственный их сын Чарльз оказался шестипальным. Ричард женился на своей двоюродной сестре Джейн. Две их дочери и три сына были пятипалыми. Определите вероятность рождения шестипальных детей в случае брака нормальной дочери Джеймса с одним из сыновей Ричарда и в случае брака Сары с сыном Дэвида.</p> |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, вла-<br>деть) | 50. | <p>Гены А, В и С находятся в одной группе сцепления. Между генами А и В кроссинговер происходит с частотой 7,4%, между генами В и С – с частотой 2,9%. Определите взаиморасположение генов А, В и С, если расстояние между генами А и С равно 10,3% кроссинговера.</p>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, вла-<br>деть) | 51. | <p>В потомстве анализирующего скрещивания получено следующее соотношение:</p> $A_B_C_ 120, A_B_cc 10, A_bbC_ 65, A_bbcc 63, aaB_C_ 62, aaB_cc 68, aabbC_ 12, aabbcc 125.$ <p>Определите порядок расположения генов в хромосоме и расстояние между ними в единицах перекреста.</p>  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, вла-          | 52. | <p>В первом поколении от скрещивания самки дрозофилы дикого типа (с серым телом) с самцом с желтым телом было получено</p>   |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|                                |     |  |
|--------------------------------|-----|--|
| деть)                          |     | следующее расщепление: 1/3 самок дикого типа, 1/3 самок с желтым телом, 1/3 самцов дикого типа. Определите возможные генотипы родителей.   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 53. | В семье растет дочь 14 лет, у которой наблюдаются некоторые отклонения от нормы: рост ее ниже, чем у ровесников, отсутствуют признаки полового созревания, шея очень короткая, плечи широкие. Во время исследования кариотипа выяснилось, что у нее отсутствует одна из двух X-хромосом. Интеллект в норме. Какое заболевание у девочки? |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 54. | Для лабораторных исследований взяты клетки красного костного мозга. Они принадлежат к клеточным комплексам, которые постоянно обновляются. Определите набор хромосом и число ДНК, которые характерны для G1 периода этих клеток  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 55. | С целью изучения кариотипа культуру клеток обработали колхицином, который разрушает веретено деления. На какой стадии был приостановлен митоз?   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 56. | Расшифруйте номенклатурные символы хромосомных aberrаций в клетках человека: 46, XX, del (5 p)   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 57. | Расшифруйте номенклатурные символы хромосомных aberrаций в клетках человека: 46, XY, dup (11) (q12)  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 58. | Расшифруйте номенклатурные символы хромосомных aberrаций в клетках человека: 46, XY, inv (10) (p13q12)   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 59. | Расшифруйте номенклатурные символы хромосомных aberrаций в клетках человека: 46, XX, t (2;4) (q21; q21)  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 60. | Расшифруйте номенклатурные символы хромосомных aberrаций в клетках человека: 46, XX/47, XX,+21   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 61. | Расшифруйте номенклатурные символы хромосомных aberrаций в клетках человека: 47, XY,+13  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 62. | Расшифруйте номенклатурные символы хромосомных aberrаций в клетках человека: 45, XX, rob (14q21q)  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 63. | Расшифруйте описание полиморфизма хромосом человека 1gh-, 13cenh+, 22ps+   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 64. | Расшифруйте описание полиморфизма хромосом человека 15cenh+mat, 15s+pat  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 65. | Расшифруйте описание полиморфизма хромосом человека 4cenh+pstk+ps+   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 66. | Расшифруйте описание полиморфизмов хромосом человека 17ps, 21pss   |
| ПК-1, ПК-3                     | 67. | Расшифруйте описание полиморфизма хромосом человека  |

|  |       |   |
|--|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет | Форма |  |
| Ф - Рабочая программа по дисциплине  |       |   |

|                                |     |   |
|--------------------------------|-----|---|
| (уметь, владеть)               |     | 15cenh+, 14pstkstk  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 68. | Расшифруйте описание полиморфизма хромосом человека<br>22pstk+, 9ph           |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 69. | Расшифруйте описание полиморфизма хромосом человека<br>9gh+, 17ps             |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 70. | Политенные хромосомы в слюнных железах личинки комара<br>(давленный препарат) |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 71. | Микропрепарат. Митоз растительной клетки.                                     |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 72. | Микропрепарат. Мейоз у насекомых.   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 73. | Микропрепарат. Нормальный кариотип человека                                   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 74. | Микропрепарат. Кариотип человека с синдромом Дауна.                           |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 75. | Микропрепарат. Кариотип человека с синдромом Шерешевского-Тернера.            |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 76. | Микропрепарат. Кариотип человека с синдромом Клайнфельтера.                   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 77. | Микропрепарат. Делеция 18q-   |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 78. | Микропрепарат. Делеция X-хромосомы  |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 79. | Микропрепарат. Увеличение гетерохроматина 9 хромосомы                         |
| ПК-1, ПК-3<br>(уметь, владеть) | 80. | Микропрепарат. Кариотип 47, XX+маркер   |

#### Критерии и шкалы оценки:

- критерии оценивания – правильное решение задач;
- показатель оценивания – процент правильно решенных задач;
- шкала оценивания (оценка) – выделено 4 уровня оценивания компетенций:  
**высокий (отлично)** - более 80% правильно решенных задач;  
**достаточный (хорошо)** – от 60 до 80 % правильно решенных задач;  
**пороговый (удовлетворительно)** – от 50 до 60% правильно решенных задач;  
**критический (неудовлетворительно)** – менее 50% правильно решенных задач..

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

### 3.3. Тестовые задания

| Индекс компетенции | № задания | Тест (тестовое задание)  |
|--------------------|-----------|--|
| ПК-1, ПК-3 (знать) | 1.        | Впервые митотические хромосомы человека были описаны в работах<br>а) В. Сэттон и Т. Бовери<br>б) Дж. Арнольда и В. Флемминга<br>в) Дж. Даниэлли и Х. Дэвсона<br>г) С. Сингера и Дж. Николсона        |
| ПК-1, ПК-3 (знать) | 2.        | Теофилус Пейнтер в 1921г. пришел к выводу, что клетка человека содержит<br>а) 46 хромосом<br>б) 47 хромосом<br>в) 48 хромосом<br>г) у мужчин 47 хромосом, а у женщин-48                              |
| ПК-1, ПК-3 (знать) | 3.        | Истинное количество хромосом у человека установлено Джо Хин Тио в<br>а) 1921 году<br>б) 1938 году<br>в) 1956 году<br>г) 1965 году  |
| ПК-1, ПК-3 (знать) | 4.        | Добавочную 21 хромосому при болезни Дауна обнаружил<br>а) Даун<br>б) Пейнтер<br>в) Винивортер<br>г) Лежен  |
| ПК-1, ПК-3 (знать) | 5.        | Международная система цитогенетической номенклатуры хромосом человека принята в Денвере в<br>а) 1960 году<br>б) 1970 году<br>в) 1980 году<br>г) 1990 году  |
| ПК-1, ПК-3 (знать) | 6.        | Кариотип - это:<br>а) гаплоидный набор хромосом<br>б) набор хромосом половой клетки<br>в) совокупность признаков хромосом соматической клетки<br>г) совокупность генов в диплоидном наборе хромосом. |
| ПК-1, ПК-3 (знать) | 7.        | Идиограмма - это:<br>а) несистематизированный кариотип<br>б) систематизированный кариотип<br>в) порядок расположения генов в хромосоме<br>г) порядок расположения нуклеотидов в гене                 |
| ПК-1, ПК-3 (знать) | 8.        | Денверская классификация хромосом человека учитывает:<br>а) наличие центромер<br>б) количество хроматид<br>в) характер окрашивания хромосом:<br>г) центромерный индекс                               |
| ПК-1, ПК-3 (знать) | 9.        | Центромерный индекс - это:<br>а) количество центромер хромосомы  |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|                       |     |   |
|-----------------------|-----|---|
|                       |     | <p>б) отношение длины короткого плеча к длинному<br/>в) отношение длины короткого плеча к длине всей хромосомы;<br/>г) отношение длины длинного плеча к короткому</p>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 10. | Парижская классификация хромосом человека учитывает:<br>а) размеры теломер<br>б) количество хроматид<br>в) характер окрашивания хромосом<br>г) центромерный индекс  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 11. | К группе А по Денверской классификации относятся хромосомы человека:<br>а) большие суб- и метацентрические<br>б) малые субметацентрические<br>в) малые метацентрические<br>г) большие метацентрические  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 12. | К группе В по Денверской классификации относятся хромосомы человека:<br>а) большие субметацентрические. ЦИ 24-30<br>б) малые субметацентрические. ЦИ 24-30<br>в) малые метацентрические, ЦИ 27-35<br>г) большие метацентрические. ЦИ 34             |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 13. | К группе С по Денверской классификации относятся хромосомы человека:<br>а) большие субметацентрические. ЦИ около 15<br>б) средние субметацентрические. ЦИ 27-35<br>в) малые метацентрические. ЦИ 36-46<br>г) большие метацентрические. ЦИ 27-35:    |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 14. | К группе D по Денверской классификации относятся хромосомы человека:<br>а) большие субметацентрические. ЦИ 27-35<br>б) малые метацентрические. ЦИ 13-33<br>в) средние акроцентрические. ЦИ около 15<br>г) малые акроцентрические. ЦИ около 15.      |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 15. | К группе Е по Денверской классификации относятся хромосомы человека:<br>а) большие субметацентрические<br>б) малые суб- и метацентрические<br>в) малые метацентрические<br>г) большие метацентрические, X- хромосома                                |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 16. | К группе F по Денверской классификации относятся хромосомы человека:<br>а) большие субметацентрические. ЦИ 36-46<br>б) малые субметацентрические. ЦИ 36-46<br>в) малые метацентрические. ЦИ 13-33<br>г) большие метацентрические. ЦИ 34, спутничные |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 17. | К группе G по Денверской классификации относятся хромосомы человека:<br>а) большие субметацентрические<br>б) малые субметацентрические и Y-хромосома<br>в) малые метацентрические. ЦИ 13-33   |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|                            |     |   |
|----------------------------|-----|---|
| г) малые акроцентрические. |     |   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать)      | 18. | Уровни структурно-функциональной организации генетического материала эукариот:<br>а) генный, хромосомный и геномный<br>б) хромосомный, клеточный и геномный<br>в) геномный, субклеточный, клеточный<br>г) клеточный, организменный и генный         |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать)      | 19. | Классификация генов:<br>а) структурные, модификаторы и репрессоры<br>б) интроны, экзоны и ингибиторы<br>в) функциональные и структурные<br>г) регуляторы и интенсификаторы  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать)      | 20. | Роль структурных генов:<br>а) содержат информацию о структуре белка-репрессора<br>б) содержат информацию о структуре белков-ферментов<br>в) содержат информацию о структуре индуктора<br>д) содержат информацию о структуре РНК и белка-репрессора. |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать)      | 21. | Роль гена-оператора:<br>а) содержит информацию о структуре белка-репрессора<br>б) содержит информацию о структуре белков-ферментов<br>в) «включает» и «выключает» структурные гены<br>г) содержит информацию о структуре иРНК                       |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать)      | 22. | Информацию о структуре полипептидов в транскриптоне содержат:<br>а) гены-регуляторы<br>б) гены-операторы<br>в) цистроны<br>г) промотор  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать)      | 23. | Под микроскопом заметно, что в клетке разрушена оболочка ядра, короткие хромосомы в виде буквы Х равномерно распределены в клетке. На какой стадии деления находится клетка<br>а) профаза<br>б) метафаза<br>в) анафаза<br>г) телофаза               |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать)      | 24. | Под воздействием мутагена в ооцитах образовалась крепкая связь между Х-хромосомами. К образованию какого набора хромосом в яйцеклетке это может привести<br>а) 47 хромосом<br>б) 23 или 24 хромосомы<br>в) 22 или 24 хромосомы<br>г) 46 хромосом    |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать)      | 25. | Одной из причин ревматизма у человека на клеточном уровне является саморазрушение клеток хряща через разрушение структуры одного из органоидов. Что это за органоид?<br>а) комплекс Гольджи<br>б) клеточный центр<br>в) лизосома                    |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|                       |     |   |
|-----------------------|-----|---|
| <b>г) митохондрия</b> |     |   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 26. | После митоза в дочерних клетках отдельные органеллы образуются <i>de novo</i> , другие - только путем удвоения существующих. Укажите, какие из представленных ниже имеют способность к самоудвоению:<br>а) гранулярная эндоплазматическая сеть<br>б) рибосомы<br>в) пластинчатый комплекс<br>г) митохондрии                           |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 27. | Согласно правилу постоянства числа хромосом для каждого вида животных характерно определенное и постоянное количество хромосом. Какой механизм обеспечивает это свойство при половом размножении?<br>а) митоз<br>б) мейоз<br>в) репарация<br>г) цитокинез   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 28. | Началось митотическое деление диплоидной соматической клетки. Ход митоза нарушился, и образовалась одноядерная полиплоидная клетка. На какой стадии митоз был прерван?<br>а) профаза<br>б) телофаза<br>в) анафаза<br>г) цитокинез   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 29. | В культуре тканей ядерным излучением повреждены ядрышки ядер. Обновление каких органелл в цитоплазме клеток становится проблематичным?<br>а) рибосом<br>б) лизосом<br>в) комплекса Гольджи<br>г) эндоплазматической сети  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 30. | Транскрипция в клетке происходит в участках эухроматина. Какие изменения в цитоплазме клеток возникают в случае увеличения количества эухроматина?<br>а) уменьшается количество полисом<br>б) возрастает доля агранулярной эндоплазматической сети<br>в) уменьшается активность клеточного центра<br>г) возрастает количество рибосом |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 31. | Показателем интенсивности мутационного процесса у человека является сестринский хроматидный обмен - СХО. Этот процесс происходит на стадии:<br>а) интерфазы перед мейозом<br>б) профазы митоза<br>в) метафазы митоза<br>г) метафазы первого мейотического деления   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 32. | Хромосомы эукариотических клеток состоят в основном из хроматина - комплекса двухцепочечной ДНК и пяти фракций гистоновых белков, образующих при этом нуклеосомы. Какой гистон стабилизирует нуклеосомную структуру?  |

|   |       |  |
|---|-------|--|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|--|

|                       |     |   |
|-----------------------|-----|---|
|                       |     | а) Н1<br>б) Н2А<br>в) Н2В<br>г) Н3  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 33. | <p>Кариотип человека изучают, когда клетка находится на стадии метафазы. Как называется вещество, с помощью которого можно остановить процесс деления клетки на этой стадии?</p> <p>а) метанол<br/>б) йод<br/>в) колхицин<br/>г) калия хлорид</p>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 34. | <p>Проводится кариотипирование клеток здорового человека. В кариотипе обнаружена мелкая акроцентрическая непарная хромосома. Какой хромосомой она может быть?</p> <p>а) хромосомой группы С<br/>б) хромосомой группы А<br/>в) X-хромосомой<br/>г) Y-хромосомой</p>  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 35. | <p>Вследствие воздействия гамма-излучения утрачен участок хромосомы. Какой вид хромосомной мутации имеет место?</p> <p>а) делеция<br/>б) дупликация<br/>в) инверсия<br/>г) транслокация</p>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 36. | <p>В медико-генетическом центре для идентификации хромосом каждой пары врач применил метод дифференциальной окраски по Гимза, после чего все хромосомы приобрели специфическое чередование светлых и темных полосок. Графическое изображение хромосом с учетом их формы и окраски имеет название:</p> <p>а) идиограмма<br/>б) генотип<br/>в) генофонд<br/>г) кариотип</p> |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 37. | <p>Во время исследования кариотипа девочки выявлено укорочение плеча 20-й хромосомы. Как называется эта мутация?</p> <p>а) делеция<br/>б) дупликация<br/>в) инверсия<br/>г) транслокация</p>  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 38. | <p>При каком варианте кариотипа в ядрах соматических клеток выявляется одно тельце Барра?</p> <p>а) 46, XY<br/>б) 47, XY, 21 +<br/>в) 48, XXXY<br/>г) 47, XX, 15+</p>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 39. | <p>Врач-цитогенетик во время приготовления метафазной пластинки обработал культуру лейкоцитов гипотоническим (0,56%) раствором хлорида калия. После этого произошли набухание клеток и разрыв клеточной мембранны за счет по-</p>   |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|                       |     |   |
|-----------------------|-----|---|
|                       |     | <p>ступления воды к клетке. Какой механизм транспорта имеет место в этом случае?</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>а) фагоцитоз</li> <li>б) пиноцитоз</li> <li>в) диффузия</li> <li>г) осмос</li> </ul>  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 40. | <p>В медико-генетическом центре во время изучения метафазной пластинки больного ребёнка выявлена кольцевая хромосома, которая образовалась вследствие соединения концевых участков 16-й аутосомы. Повреждение какой структуры хромосомы стало причиной этой аномалии?</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>а) длинного плеча</li> <li>б) короткого плеча</li> <li>в) центромеры</li> <li>г) теломерной области</li> </ul>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 41. | <p>Взаимное притяжение хромосом носит название «конъюгация» или «синапсис». Конъюгация происходит очень точно. Соединяются концы хромосом или целые хромосомы по всей длине. На какой стадии первой профазы мейоза происходит конъюгация?</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>а) диакинеза</li> <li>б) диплотены</li> <li>в) зиготены</li> <li>г) лептотены</li> </ul>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 42. | <p>Нарушение расхождения хромосом или изменение их структуры во время дробления зиготы приводит к появлению среди нормальных бластомеров клеточных клонов с разными кариотипами. Как называется это явление?</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>а) хромосомная aberrация</li> <li>б) анэуплоидия</li> <li>в) полиплоидия</li> <li>г) генетическая мозаика</li> </ul>  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 43. | <p>По гипотезе лактозного оперона (Жакоб, Моно, 1961), у <i>Escherichia coli</i> индуктором является лактоза, которая попадает в клетку из окружающей среды. Как именно лактоза индуцирует синтез ферментов, которые ее расщепляют, т.е. включает оперон?</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>а) соединяется с оператором</li> <li>б) соединяется с геном-регулятором</li> <li>в) соединяется с промотором</li> <li>г) соединяется с белком-репрессором</li> </ul> |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 44. | <p>Девочка 14 лет отстает в физическом и умственном развитии, имеет низкий рост, широкую щитовидную грудную клетку; вторичные половые признаки отсутствуют. Телец Барра нет. Каков механизм этой болезни?</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>а) генетический дефект синтеза гонадотропина</li> <li>б) генетический дефект синтеза половых гормонов</li> <li>в) гипотиреоз</li> <li>г) нарушение расхождения половых хромосом в мейозе</li> </ul>                  |
| ПК-1, ПК-3            | 45. | Во время обследования буккального эпителия мужчины был  |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|                       |     |  |
|-----------------------|-----|--|
| (знать)               |     | выявлен половой хроматин. Для какого хромосомного заболевания это характерно?<br>а) синдрома Клайнфелтера<br>б) болезни Дауна<br>в) трисомии по Х-хромосоме<br>г) синдрома Шерешевского-Тернера  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 46. | У больного отмечены продолжительный рост конечностей, удлиненные «паукообразные» пальцы, дефекты хрусталика глаза, аномалии сердечно-сосудистой системы. Интеллект в норме. Какие признаки могут быть еще у этого больного?<br>а) расщепление мягкого и твердого нёба<br>б) нарушение развития соединительной ткани<br>в) недоразвитие гонад<br>г) плоское лицо и широкая переносица |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 47. | Во время обследования юноши с умственной отсталостью, евнухOIDным строением тела и недоразвитостью половых органов в клетках выявлен половой хроматин. Какой метод был использован?<br>а) дерматоглифический<br>б) цитогенетический<br>в) клинико-генеалогический<br>г) биохимический  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 48. | 15-летний мальчик высокого роста, с задержкой умственного развития и отсроченной половой зрелостью имеет кариотип XXY. Сколько телец Барра находится в клетках?<br>а) 0<br>б) 1<br>в) 2<br>г) 3  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 49. | У 6-летнего ребёнка обнаружен синдром Дауна. Но хромосомный анализ показал, что не все клетки имеют аномальный кариотип. Как называется это явление?<br>а) эпистаз<br>б) неполная пенетрантность<br>в) неполное доминирование<br>г) мозаичизм  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 50. | У ребёнка после рождения проявился синдром «кошачьего крика» - «мяукающий» тембр голоса. После исследования кариотипа этого ребёнка была обнаружена:<br>а) дополнительная Y-хромосома<br>б) нехватка X-хромосомы<br>в) дополнительная 21-я хромосома<br>г) делеция короткого плеча 5-й хромосомы   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 51. | Узкие плечи и широкий таз, недоразвитие семенников, высокий голос, гинекомастия и бесплодие характерны для:<br>а) синдрома Дауна<br>б) синдрома Эдвардса<br>в) синдрома Клайнфелтера<br>г) синдрома Патау  |
| ПК-1, ПК-3            | 52. | Укороченные конечности, маленький череп, плоская широкая   |

|   |       |  |
|---|-------|--|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|--|

|                       |     |  |
|-----------------------|-----|--|
| (знать)               |     | переносица, узкие глазные щели, нависающая складка верхнего века, обезьянья складка, умственная отсталость характерны для:<br>а) синдрома Шерешевского-Тернера<br>б) синдрома Эдвардса<br>в) синдрома Клайнфелтера<br>г) синдрома Дауна  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 53. | Расщепление нёба, недоразвитие или отсутствие глаз, неправильно сформированные уши, деформация кистей и стоп, нарушение развития сердца и почек характерны для:<br>а) синдрома Патау<br>б) синдрома Дауна<br>в) синдрома Клайнфелтера<br>г) синдрома Эдвардса                                      |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 54. | Узкий лоб и широкий затылок, очень низко расположенные деформированные уши, недоразвитие нижней челюсти, широкие короткие пальцы характерны для:<br>а) синдрома Шерешевского-Тернера<br>б) синдрома Эдвардса<br>в) синдрома Дауна<br>г) синдрома Патау   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 55. | Мать и отец здоровы. В медико-генетической консультации методом амниоцентеза определены половой хроматин и кариотип плода 45, ХО. Какой диагноз можно поставить будущему ребёнку?<br>а) синдром трисомия-Х<br>б) филадельфийская хромосома<br>в) синдром Шерешевского-Тернера<br>г) фенилкетонурия |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 56. | В медико-генетическую консультацию обратилась женщина с моносомией по Х-хромосоме. У нее выявлен дальтонизм. Выберите ее кариотип и генотип:<br>а) 45, X <sup>d</sup> X <sup>d</sup><br>б) 46, X <sup>d</sup> 0<br>в) 45, X <sup>D</sup> 0<br>г) 45, X <sup>d</sup> 0                              |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 57. | Мать и отец здоровы. Методом амниоцентеза определен кариотип плода: 47, XX, 21+. Поставьте диагноз:<br>а) синдром кошачьего крика<br>б) синдром Дауна<br>в) синдром Шерешевского-Тернера<br>г) синдром Эдвардса  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 58. | Какой метод генетического обследования даст возможность наиболее достоверно установить диагноз синдрома Шерешевского-Тернера у больного человека?<br>а) генеалогический<br>б) дерматоглифика<br>в) цитогенетический<br>г) близнецовый  |
| ПК-1, ПК-3            | 59. | В медико-генетической консультации путем кариотипирования  |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|                       |     |  |
|-----------------------|-----|--|
| (знать                |     | ния обследовали новорожденного с аномалиями черепа и конечностей. Установили наличие трех аутосом 18-й пары. Какое заболевание наиболее вероятно у ребёнка?<br>а) синдром Эдвардса<br>б) синдром Дауна<br>в) синдром Патау<br>г) синдром Клайнфелтера  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 60. | У женщины вследствие нарушения мейоза образовались такие типы яйцеклеток: 22+XX, 22+0. Какие болезни возможны у ее дочерей, если у мужчины сперматозоиды имеют нормальный набор хромосом?<br>а) трисомия X и болезнь Дауна<br>б) синдром Шерешевского-Тернера и синдром Клайнфелтера<br>в) синдром Клайнфелтера и трисомия X<br>г) синдром Шерешевского-Тернера и трисомия X |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать  | 61. | Известны трисомная, транслокационная и мозаичная формы синдрома Дауна. С помощью какого метода генетики человека можно дифференцировать перечисленные формы синдрома Дауна?<br>а) биохимического<br>б) генеалогического<br>в) цитогенетического<br>г) близнецового   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать  | 62. | Уменьшение числа отдельных хромосом в кариотипе называется:<br>а) полисомия<br>б) анеуплоидия<br>в) полиплоидия<br>г) моносомия  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 63. | Удвоение участка гена или хромосомы называется:<br>а) дупликация<br>б) инверсия<br>в) делеция<br>г) транслокация   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать  | 64. | Ядрышковые организаторы расположены:<br>а) в periцентромерных областях метацентрических хромосом;<br>б) в коротких плечах акроцентрических хромосом;<br>в) в негомологичных участках половых хромосом;<br>г) в гетерохроматине всех хромосом   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать  | 65. | Нуклеосомы представляют собой:<br>а) комплекс гистонового октамера и участка ДНК;<br>б) видимые в световом микроскопе глыбки хроматина;<br>в) инактивированную X-хромосому;<br>г) комплекс ядрышкообразующих регионов нескольких хромосом  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать  | 66. | Упаковка молекул ДНК в метафазной хромосоме является функцией:<br>а) хроматина;  |

|   |       |  |
|---|-------|--|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|--|

|                       |     |  |
|-----------------------|-----|--|
|                       |     | б) гистонов;<br>в) негистоновых белков;<br>г) растворимых цитоплазматических белков.   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 67. | Каким из перечисленных методов удалось впервые показать точную хромосомную локализацию гена цветовой слепоты:<br>а) исследованием нормального полиморфизма хромосом;<br>б) методом гибридизации;<br>в) путем анализа родословных;<br>г) методами генетической инженерии.   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 68. | Факультативный гетерохроматин представлен главным образом:<br>а)periцентромерными районами акроцентрических хромосом;<br>б) теломерными областями хромосом;<br>в) инактивированной X-хромосомой;<br>г) короткими плечами акроцентрических хромосом   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 69. | Степень патологического проявления мутантных аллелей зависит от:<br>а) генотипа организма;<br>б) факторов среды;<br>в) сочетания разных генетических и средовых факторов;<br>г) типа мутаций   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 70. | Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных:<br>а) тризомии по аутосомам;<br>б) тризомии по половым хромосомам;<br>в) моносомии по аутосомам;<br>г) моносомия по X-хромосоме  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 71. | Исключите один неправильный ответ. Какие мутации относятся к хромосомным:<br>а) делеция;<br>б) триплоидия;<br>в) инверсия;<br>г) изохромосома  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 72. | Хромосомы, в которых центромера расположена точно в центре, называются:<br>а) акроцентрические<br>б) метацентрические<br>в) субметацентрические<br>г) интерфазные  |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 73. | Больному был назначен кортизон, который стимулирует синтез белка. Какие изменения произойдут в ядрах клеток при стимуляции синтеза белка?<br>а) возрастет перинуклеарное пространство<br>б) уменьшится перинуклеарное пространство<br>в) возрастет количество гетерохроматина<br>г) возрастет количество эухроматина |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 74. | Для лабораторных исследований взята ткань семенников. По одной их классификаций клетки этой ткани относятся к обновляемым клеточным комплексам. Проанализируйте веро-  |

|   |       |   |
|---|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|---|

|                       |     |  |
|-----------------------|-----|--|
|                       |     | <p>ятное состояние клеток в этой ткани</p> <p>а) клетки делятся только митотически<br/>б) клетки делятся только путем мейоза<br/>в) клетки делятся сначала митотически, а потом мейотически<br/>г) клетки делятся сначала мейотически, а потом митотически</p>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 75. | <p>На гистологическом препарате видна соматическая клетка человека, находящаяся в метафазе митотического деления. Сколько хромосом входит в состав метафазной пластинки, учитывая, что каждая хромосома содержит две сестринские хроматиды?</p> <p>а) <math>2n2c</math><br/>б) <math>2n4c</math><br/>в) <math>1n2c</math><br/>г) <math>1n1c</math></p>                               |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 76. | <p>В цитогенетической лаборатории исследовали кариотип здорового мужчины. Было установлено, что его соматические клетки содержат 46 хромосом. Какое количество аутосом содержится в его соматических клетках?</p> <p>а) 46<br/>б) 22<br/>в) 23<br/>г) 44</p>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 77. | <p>В медико-генетическую консультацию обратились родители больной пятилетней девочки. После исследования кариотипа у нее выявили 46 хромосом. Одна из хромосом 15-й пары была длиннее обычной вследствие присоединения к ней части хромосомы из 21-й пары. Какая мутация имеет место у этой девочки?</p> <p>а) транслокация<br/>б) трансверсия<br/>в) инверсия<br/>г) дупликация</p> |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 78. | <p>На клетку на стадии метафазы митоза подействовал колхицин, который подавляет расхождение хромосом к полюсам. Мутация какого типа возникнет?</p> <p>а) транслокация<br/>б) полипloidия<br/>в) дупликация<br/>г) инверсия</p>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 79. | <p>Хромосомный анализ женщины показал, что часть короткого плеча 16 хромосомы присоединилась к 22 хромосоме. Как называется это явление?</p> <p>а) транслокация<br/>б) инверсия<br/>в) делеция<br/>г) дупликация</p>   |
| ПК-1, ПК-3<br>(знать) | 80. | <p>В метафазной пластинке из культуры лимфоцитов ребенка, привитого против оспы, выявлена дополнительная хромосома</p>   |

|   |       |  |
|---|-------|--|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет<br>Ф - Рабочая программа по дисциплине | Форма |  |
|---|-------|--|

|  |  |  |
|--|--|--|
|  |  | из группы Е. Проанализируйте этот факт, и определите, к какому типу относится эта мутация<br>а) полиплоидия<br>б) гетероплоидия<br>в) дупликация<br>г) делеция |
|--|--|--|

#### **Критерии и шкалы оценки:**

- критерии оценивания – правильные ответы на поставленные вопросы;
- показатель оценивания – процент верных ответов на вопросы;
- шкала оценивания (оценка) – выделено 4 уровня оценивания компетенций:  
**высокий (отлично)** - более 80% правильных ответов;  
**достаточный (хорошо)** – от 60 до 80 % правильных ответов;  
**пороговый (удовлетворительно)** – от 50 до 60% правильных ответов;  
**критический (неудовлетворительно)** – менее 50% правильных ответов.

#### **3.4 Рейтинговый контроль усвоения знаний**

Рейтинговая оценка предусматривает использование весовых коэффициентов для текущего и промежуточного контроля знаний студентов по итогам освоения дисциплины.

Успешность изучения дисциплины в среднем оценивается максимальной суммой баллов – 100. Итоговая оценка (зачтено) выставляется при набранном рейтинге за семестр не ниже 50 баллов.

Во время текущей аттестации (т.е. оценки работы студента в течение семестра) оценивается: посещаемость и работа на семинарах; выполнение самостоятельных работ; выполнение домашних заданий; итоги контрольных работ, текущий тестовый контроль; другие виды работ, определяемые преподавателем и т.п.

#### **Формирование итоговой оценки магистрантов по дисциплине**

| №<br>п/п | Содержание работы                      | Баллы | Кол-во | Итого |
|----------|--|-------|--------|-------|
|          |  |       |        |       |
| 1.       | Посещение аудиторных занятий           | 1     | 36     | 36    |
| 2.       | Текущий контроль знаний (тестирование) | 10    | 2      | 20    |
| 3.       | Экзамен                                | 12    | 2      | 24    |
| Зачет    |  | 20    | 1      | 20    |
| Итого    |  |       |        | 100   |

#### **3.5 Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения дисциплины**

| № семе-<br>стра | Дисциплины   | Код компетенции |      |
|-----------------|--|-----------------|------|
|                 |  | ПК-1            | ПК-3 |
| 1,2             | Иностранный язык                                     |                 |      |
| 1               | Философские проблемы естествознания                  |                 |      |
| 2               | Компьютерные технологии в биологии                   |                 |      |
| 1               | Математическое моделирование биологических процессов |                 |      |
| 1               | Спец главы клеточной биологии                        |                 |      |
| 3               | Спец главы биохимии                                  |                 |      |

|  |       |   |
|--|-------|---|
| Министерство образования и науки РФ<br>Ульяновский государственный университет | Форма |  |
| Ф - Рабочая программа по дисциплине  |       |   |

|     |  |   |   |
|-----|--|---|---|
| 3   | Современные проблемы биологии  |   |   |
| 1   | История и методология биологии   |   |   |
| 1   | Современная экология и глобальные экологические проблемы                     |   | + |
| 3   | Современные методы биологического исследования                               | + |   |
| 3   | Молекулярная генетика  |   |   |
| 3   | Изменчивость и эволюция онтогенеза   |   | + |
| 3   | Безопасность жизнедеятельности и правила работы в биологических лабораториях |   |   |
| 3   | Основы рационального природопользования                                      |   | + |
| 3   | Охрана природы   |   | + |
| 3   | Проблемы современной генетики и биотехнологии                                |   |   |
| 3   | Спецглавы генетики   |   |   |
| 3   | Основы биологии старения   |   |   |
| 3   | Избранные главы биологии развития  |   |   |
| 1   | Современные образовательные технологии                                       |   |   |
| 1   | Основы педагогики высшей школы   |   |   |
| 3   | Мембранные органеллы и цитоскелет  | + | + |
| 3   | Кариология   | + | + |
| 2   | Учебная практика   |   | + |
| 1,2 | НИР  |   |   |
| 2   | Производственная практика  | + |   |
| 4   | Преддипломная практика   |   |   |
| 4   | Государственная итоговая аттестация  | + | + |