

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины		

УТВЕРЖДЕНО

решением Ученого совета Института медицины,
экологии и физической культуры УлГУ

от «18» мая 2022 г. протокол №9/239

Председатель

В.И. Мидленко



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Дисциплина:	Кариология
Факультет	Экологический
Кафедра:	Биологии, экологии и природопользования
Курс	1

Направление (специальность) 06.04.01 Биология (уровень магистратуры)
код направления (специальности), полное наименование

Форма обучения очная
очная, заочная, очно-заочная

Дата введения в учебный процесс УлГУ: « 01 » сентября 2022 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	Кафедра	Ученая степень, звание
Дрождина Екатерина Петровна	БЭиП	к.б.н., доцент
Михеева Наталья Александровна	БЭиП	к.б.н., доцент

СОГЛАСОВАНО

Заведующий выпускающей кафедрой
биологии, экологии и природопользования

/ Слесарев С.М. /

Подпись

ФИО

« 18 » 05 2022 г.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины		

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 части, формируемой участниками образовательных отношений, к дисциплинам по выбору. Осваивается на 1 курсе, во 2 семестре.
- Обучение студентов осуществляется на основе преемственности компетенций, полученных в ходе освоения практик 1 курса: Практика по направлению профессиональной деятельности.
- Данная дисциплина является предшествующей для дисциплин и практик: Основы биологии старения, Избранные главы биологии развития, Мембранные органеллы и цитоскелет, Современные методы биологических исследований, Практика по профилю профессиональной деятельности, Преддипломная практика, в том числе научно-исследовательская работа, Подготовки к процедуре защиты и защиты выпускной квалификационной работы.
- Параллельно с дисциплиной Кариология освоение ПК-2 осуществляется в курсах следующих дисциплин: Клеточная биология.

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

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

Код и наименование реализуемой компетенции	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с индикаторами достижения компетенций
ПК-2 Способность и готовность к	Знать: современные цитогенетические методы анализа кариотипа клеток; методы диагностики хромосомных патологий; основные принципы организации лаборатории световой микроскопии;

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины		

использованию лабораторной и инструментальной базы для проведения исследований в области клеточной биологии, цитологии, биологии развития	<p>особенности структурной организации эукариотической клетки.</p> <p>Уметь: 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.</p> <p>Владеть: методами исследования фиксированных клеток; методами сравнения структур организма и установления биологических особенностей специфики организации клеток, постклеточных структур, тканей, органов; методами анализа изображения клеточных структур.</p>
---	---

4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ.

3.1. Объем дисциплины в зачетных единицах (всего) 7

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
		2
1	2	3
Контактная работа обучающихся с преподавателем	80	80
Аудиторные занятия:		
Лекции	32	32
Практические и семинарские занятия	48	48
Лабораторные работы (лабораторный практикум)	-	-
Самостоятельная работа	136	136
Текущий контроль (количество и вид: контрольная работа, коллоквиум, реферат)	тестирование, собеседование, решение ситуационных задач	тестирование, собеседование, решение ситуационных задач
Курсовая работа	-	-
Виды промежуточной аттестации (экзамен, зачет)	экзамен 36	экзамен 36
Всего часов по дисциплине	252	252

** В случае необходимости использования в учебном процессе частично/исключительно дистанционных образовательных технологий в таблице через слеш указывается количество часов работы ППС с обучающимися для проведения занятий в дистанционном формате с применением электронного обучения.*

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины		

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

Форма обучения очная

Название разделов и тем	Всего	Виды учебных занятий				Форма текущего контроля знаний
		Аудиторные занятия		Занятия в интерактивной форме	Самостоятельная работа	
		Лекции	Практические занятия			
1	2	3	4	5	6	7
1. Введение в кариологию	14	2	4	-	8	тестирование, собеседование
2. Патология ядра	24	2	6	-	16	тестирование, собеседование, решение ситуационных задач
3. Кариологический анализ	26	4	6	-	16	тестирование, собеседование, решение ситуационных задач
4. Структурная организация генома прокариот и эукариот	24	4	4	-	16	тестирование, собеседование
5. Организация наследственного материала эукариот	26	4	6	-	16	тестирование, собеседование, решение ситуационных задач
6. Преобразования хромосом в клеточном цикле	26	4	6	-	16	тестирование, собеседование, решение ситуационных задач
7. Механизмы хромосомных и геномных мутаций	26	4	6	-	16	тестирование, собеседование, решение ситуационных задач
8. Наследственные и врожденные хромосомные патологии	26	4	6	-	16	тестирование, собеседование
9. Современные методы диагностики	24	4	4	-	16	тестирование, собеседование

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины		

хромосомных патологий и цитогенетического анализа						е, решение ситуационных задач
Экзамен	36					
ИТОГО	252	32	48	-	136	

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.

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, 1981). Методы окрашивания специфических хромосомных структур: C-, T- 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 спейсерных 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.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины		

Тема 5. Организация наследственного материала эукариот.

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 X- 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 положению 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. Полуконсервативный механизм репликации ДНК. Представление о репликоне. Роль ядерной ламина в репликации ДНК. G₀-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 эндорепродукции. Политенные хромосомы, их характерные особенности. Диски, междисковые участки и пuffs 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 «ламповых 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.

Тема 7. Механизмы хромосомных и геномных мутаций.

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

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

Тема 8. Наследственные и врожденные хромосомные патологии.

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

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины		

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 мозаицизма.

Тема 9. Современные методы диагностики хромосомных патологий и кариологического анализа.

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 анализ 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 микроделений и транслокаций хромосом. Анализ делеций хромосомных районов. Анализ сложносоставных маркерных хромосом. Производство хромосомо-, плече- и районспецифических ДНК-проб. Геномика. Проект «Геном человека».

6. ТЕМЫ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ:

Тема 1. Введение в кариологию.

Вопросы к теме.

1. Цели и задачи кариологии.
2. Световая микроскопия.
3. Современные модификации световой микроскопии: фазово-контрастная микроскопия, микроскопия в темном поле, флуоресцентная микроскопия.
4. Особенности строения 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

Вопросы к теме.

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.

Вопросы для обсуждения:

1. Создание хромосомной теории наследственности.
2. Хромосома как предмет цитогенетических исследований.
3. Функции хромосом в процессе реализации генетической информации.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины		

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

Тема 5. Организация наследственного материала эукариот

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 фибрилл: 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.
13. Понятие кариотипа, кариограммы.
14. Организация митотической хромосомы.
15. Классификация хромосом по положению центромеры: акроцентрические,

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины		

- метацентрические и субметацентрические.
16. Международная классификация хромосом человека (Денвер, 1960).
 17. Полиморфизм хромосом человека.
 18. В-хромосомы.

Тема 6. Преобразования хромосом в клеточном цикле

Вопросы к теме.

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. G₀-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 пuffs на политенных хромосомах. Биологическое значение политении.
9. Эндомитоз.
10. Мейоз, его стадии.
11. Конъюгация хромосом. Формирование синаптонемного комплекса в зиготене.
12. Ультраструктурные особенности синаптонемного комплекса, его биохимическая 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 абберации.
4. Внутрихромосомные перестройки: интерстициальные и концевые делеции, дупликации, парацентрические и перичентрические инверсии. Образование кольцевых хромосом.
5. Межхромосомные перестройки: реципрокные и нереципрокные транслокации, робертсоновские транслокации, инсерции. Изохромосомы.
6. Цитологическая классификация хромосомных аббераций.
7. Мутации, связанные с изменением числа хромосом: эуплоидия и анеуплоидия.
8. Виды эуплоидии: гаплоидия и полиплоидия. Аутополиплоидия и аллополиплоидия.
9. Виды анеуплоидии: нуллисомия, моносомия, полисомия.

Тема 8. Наследственные и врожденные хромосомные патологии

Вопросы к теме.

1. Генетика и механизмы, клиника синдрома Дауна.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины		

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

Тема 9. Современные методы диагностики хромосомных патологий и цитогенетического анализа.

Вопросы к теме.

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.
7. Основные принципы гибридизации нуклеиновых кислот *in situ*.
8. Модификации FISH-метода. Методы общего анализ 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».

7. ЛАБОРАТОРНЫЕ РАБОТЫ (ЛАБОРАТОРНЫЙ ПРАКТИКУМ).

8. не предусмотрены.

9. ПРИМЕРНАЯ ТЕМАТИКА КУРСОВЫХ, КОНТРОЛЬНЫХ РАБОТ, РЕФЕРАТОВ.

не предусмотрены

10. ПЕПЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ К ЭКЗАМЕНУ

1. Кариология как наука. Цели и задачи кариологии.
2. Световая микроскопия. Современные модификации световой микроскопии: фазово-контрастная микроскопия, микроскопия в темном поле, флуоресцентная микроскопия.
3. Особенности строения ядра: кариоллема, хроматин, кариоплазма, ядрышко.
4. Взаимосвязь ядра со структурами клетки. Значение ядра в жизнедеятельности

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины		

- клетки. Форма, величина, количество ядер в клетках с различной специализацией.
5. Общая характеристика повреждений клетки.
 6. Повреждения ядра: кариопикноз, кариолизис. Нарушения генетического аппарата клетки: генные, хромосомные и геномные мутации. Индуцированные и спонтанные мутации.
 7. Репарация генетических повреждений.
 8. Реакция клетки на повреждение: дисбиотические, гипо- и гипербиотические процессы.
 9. Предмет и задачи цитогенетики. Основные этапы формирования цитогенетики как науки.
 10. Кариологический анализ. Прямые и непрямые методы цитогенетического анализа.
 11. Метод культивирования лимфоцитов периферической крови человека.
 12. Кариологический анализ растительных клеток.
 13. Дифференциальная окраска хромосом. Методы окрашивания всей длины хромосомы: G-, R-, Q-окраска.
 14. Международная система цитогенетической номенклатуры хромосом человека - сегментация хромосом высокого разрешения (ISCN, 1981).
 15. Методы окрашивания специфических хромосомных структур: C-, T- или NOR-сегментов (Ag-метод).
 16. Сестринские хроматидные обмены (СХО-метод).
 17. FISH-окрашивание хромосом.
 18. Особенности организации генома прокариот. Размер генома и минимальный набор генов прокариот. Структура гена прокариот. Понятие оперона.
 19. Отличительные признаки генома эукариот. Повторяющиеся последовательности. Уникальные последовательности.
 20. Структура эукариотических генов. Мозаичное строение генов эукариот. Митохондриальные гены.
 21. Молекулярная организация хромосом.
 22. Основные уровни упаковки ДНК.
 23. Кариологическая характеристика интерфазного ядра. Значение ядра в жизнедеятельности клетки. Форма, величина, количество ядер в клетках с различной специализацией.
 24. Хроматин: эухроматин и гетерохроматин. Эффект положения мозаичного типа.
 25. Половой хроматин. Гипотеза Мари Лайон об инактивации X- хромосомы.
 26. Ядрышко, его структурные элементы. Зависимость формы, размера, количества ядрышек от функциональной активности клетки.
 27. Структурные типы ядрышек.
 28. Микроядра, механизм их формирования.
 29. Понятие кариотипа, кариограммы.
 30. Организация митотической хромосомы.
 31. Классификация хромосом по положению центромеры: акроцентрические, метацентрические и субметацентрические.
 32. Международная классификация хромосом человека (Денвер, 1960).
 33. Полиморфизм хромосом человека. В-хромосомы.
 34. Понятие жизненного цикла клетки. Характеристика интерфазы и ее периодов.
 35. Преобразования хромосом в ходе митоза. Фазы митоза.
 36. Понятие об эндорепродукции.
 37. Политенные хромосомы, их характерные особенности. Диски, междисковые участки и пuffy на политенных хромосомах. Биологическое значение политении.
 38. Эндомитоз.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины		

39. Мейоз, его стадии.
40. Конъюгация хромосом. Ультраструктурные особенности синаптонемного комплекса, его биохимическая организация и функции.
41. Образование хромосом типа «ламповых щеток».
42. Хромосомная теория наследственности. Построение генетических карт.
43. Регуляция клеточного цикла.
44. Изменения наследственного материала в процессе гибели клеток: некроз, апоптоз.
45. Понятие мутации. Мутационная теория Г. де Фриза. Классификация мутаций и мутагенов.
46. Структурные изменения хромосом и их классификация. Хромосомные и хроматидные аберрации.
47. Внутрихромосомные перестройки: интерстициальные и концевые делеции, дупликации, парацентрические и перичцентрические инверсии.
48. Межхромосомные перестройки: реципрокные и нерципрокные транслокации, робертсоновские транслокации, инсерции. Изохромосомы.
49. Мутации, связанные с изменением числа хромосом: эуплоидия и анеуплоидия.
50. Виды эуплоидии: гаплоидия и полиплоидия. Аутополиплоидия и аллополиплоидия.
51. Виды анеуплоидии: нуллисомия, моносомия, полисомия.
52. Генетика и механизмы, клиника синдрома Дауна.
53. Генетика и механизмы, клиника синдрома Эдвардса.
54. Генетика и механизмы, клиника синдрома Патау.
55. Генетика и механизмы, клиника синдрома Шерешевского-Тернера.
56. Генетика и механизмы, клиника синдрома Клайнфельтера.
57. Генетика и механизмы, клиника синдрома Ди Джорджи.
58. Генетика и механизмы, клиника синдрома Мартина-Белл.
59. Генетика и механизмы, клиника синдрома Вольфа-Хиршхорна.
60. Генетика, механизмы, клиника синдрома «кошачьего крика» (синдрома Лежёна).
61. Хромосомный мозаицизм. Механизмы возникновения.
62. Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями.
63. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика хромосомных болезней.
64. Общие принципы молекулярно-цитогенетического анализа.
65. Геномика. Проект «Геном человека».

11. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТОВ

Название разделов и тем	Вид самостоятельной работы (проработка учебного материала, решение задач, реферат, доклад, контрольная работа, подготовка к сдаче зачета, экзамена и др.)	Объем в часах	Форма контроля (проверка решения задач, реферата и др.)
Введение в кариологию	проработка учебного материала, подготовка к сдаче зачета	8	вопрос к экзамену, собеседование
Патология ядра	проработка учебного материала, подготовка к сдаче зачета	16	вопрос к экзамену, собеседование
Основы	проработка учебного	16	вопрос к экзамену,

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины		

кариологического анализа	материала, подготовка к сдаче зачета		собеседование
Структурная организация генома прокариот и эукариот	проработка учебного материала, подготовка к сдаче зачета	16	вопрос к экзамену, собеседование
Организация наследственного материала эукариот	проработка учебного материала, подготовка к сдаче зачета	16	вопрос к экзамену, собеседование
Преобразования хромосом в клеточном цикле	проработка учебного материала, подготовка к сдаче зачета	16	вопрос к экзамену, собеседование
Механизмы хромосомных и геномных мутаций	проработка учебного материала, подготовка к сдаче зачета	16	вопрос к экзамену, собеседование
Наследственные и врожденные хромосомные патологии	проработка учебного материала, подготовка к сдаче зачета	16	вопрос к экзамену, собеседование
Современные методы диагностики хромосомных патологий и цитогенетического анализа.	проработка учебного материала, подготовка к сдаче зачета	16	вопрос к экзамену, собеседование
Итого		136	

12. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

а) Список рекомендуемой литературы:

основная:

1. Ченцов Юрий Сергеевич. Введение в клеточную биологию : учебник для ун-тов по направл. 510600 "Биология" и биол. спец. / Ченцов Юрий Сергеевич. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : Альянс, 2015. - 495 с.
2. Жимулёв, И. Ф. Общая и молекулярная генетика : учебное пособие для вузов / И. Ф. Жимулёв ; под редакцией Е. С. Беляев, А. П. Акифьев. — Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2017. — 480 с. — ISBN 978-5-379-02003-3. — Текст : электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS : [сайт]. — URL: <http://www.iprbookshop.ru/65279.html>

дополнительная:

1. Банин, В. В. Цитология. Функциональная ультраструктура клетки. Атлас / Банин В. В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 264 с. - ISBN 978-5-9704-3891-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970438916.html>
2. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Ч.1. Основные понятия, определение пола и смежные вопросы, генетическая рекомбинация : учебное пособие / О. Э. Костерин ; под редакцией В. К. Шумного. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2015. — 409 с. — ISBN 978-5-4437-0447-0. — Текст

