

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
федеральное государственное бюджетное учреждение  
«Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова»  
ИНСТИТУТ МЕДИЦИНСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ

«ОДОБРЕНО»

Ученым советом  
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»  
Минздрава России

« 31 » 08 2017 г.

Протокол № 7

«УТВЕРЖДАЮ»

Генеральный директор  
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»  
Минздрава России  
Академик РАН

Шляхто Е.В.  
« \_\_\_\_\_ » 2017 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА  
ПО ДИСЦИПЛИНЕ  
ОСНОВЫ ЦИТОГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

Специальность 31.08.06 Лабораторная генетика

Кафедра клинической лабораторной диагностики и генетики

Курс - 2

Зачет с оценкой - 2 курс

Лекции - 16 (час)

Практические занятия - 134 (час)

Всего часов аудиторной работы - 150 (час)

Самостоятельная работа (внеаудиторная) - 30 (час)

Общая трудоемкость дисциплины 180 час / 4 зач.ед.

**СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ**  
 по разработке рабочей программы  
 для дисциплины «**Основы цитогенетики человека**»  
 по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Вавилова Т.В.	д.м.н.	Заведующий кафедры клинической лабораторной диагностики и генетики.	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
2.	Костарева А.А.	к.м.н.	Директор Института молекулярной биологии и генетики	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
3.	Трофимова И.Л.	к.б.н.	Доцент кафедры клинической лабораторной диагностики и генетики.	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
4.	Дмитриева Р.И.	к.х.н.	Доцент кафедры клинической лабораторной диагностики и генетики.	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
5.	Калинина О. В.	д.б.н.	Профессор кафедры клинической лабораторной диагностики и генетики.	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
<b>По методическим вопросам</b>				
6.	Сироткина О. В.	д.б.н.	Начальник учебно-методического управления	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России

Рабочая программа «Основы цитогенетики человека» по направлению подготовки (специальности) 31.08.06 Лабораторная генетика рассмотрена и утверждена на заседании кафедры лабораторной диагностики и генетики 20.06.2017, протокол заседания № 15.

## 1. Цели и задачи дисциплины

**Цель** дисциплины – подготовка квалифицированного специалиста по специальности «Лабораторная генетика», обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового к выполнению специализированных высокотехнологичных диагностических генетических лабораторных исследований

Задачи изучения дисциплины:

1. Сформировать обширный и глубокий объем базовых, фундаментальных медицинских знаний, формирующих профессиональные компетенции врача-лабораторного генетика, способного успешно решать свои профессиональные задачи в области профилактической, диагностической и организационно-управленческой деятельности.
2. Сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача-лабораторного генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего знания смежных дисциплин.
3. Подготовить специалиста к самостоятельной профессиональной деятельности, способного успешно решать свои профессиональные задачи, знающего и умеющего применять новейшие технологии и методики генетического анализа

## 2. Место дисциплины в структуре ООП

Дисциплина «Основы цитогенетики человека» относится к Блоку 1 (Вариативная часть, обязательные дисциплины) Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика.

Для изучения данной учебной дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами (фундаментальными — анатомия, физиология, патологическая анатомия, клиническими — терапия, педиатрия, хирургия, акушерство и гинекология) по одной из специальностей: «Лечебное дело», «Медико-профилактическое дело», «Стоматология», «Генетика», «Педиатрия».

## 3. Требования к результатам освоения дисциплины

Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК) и профессиональных (ПК) компетенций:

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате освоения программы ординатуры обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
1.	УК-1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	- методы формальной логики	- самостоятельно формулировать выводы на основе поставленной цели исследования, полученных результатов и оценки погрешностей; - прослеживать возможности использования результатов исследования и применения изучаемого вопроса в профилактике заболеваний и патологии; - собирать, анализировать	- способностью формулировать и оценивать гипотезы	КВ, ТЗ, СЗ
2.	ПК-2	готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и	- основы организации и проведения различных методов скрининга наследственных заболеваний;	- документировать диагностическую информацию, проводить описание результатов	- современными методиками и алгоритмами проведения исследований;	КВ, ТЗ, СЗ

№ п/п	Номер/индекс	Содержание компетенции	В результате освоения программы ординатуры обучающиеся должны:			
		осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	- определять объем и последовательность исследований, обоснованно строить алгоритм обследования пациента	обследования с оформлением протокола исследования и заключения квалифицированно оформлять медицинское заключение; - давать рекомендации лечащему врачу о дальнейшем плане исследования больного	- современными методиками архивирования, передачи и хранения результатов	
3.	ПК-5	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней (МКБ) и проблем, связанных со здоровьем	- основы патоморфологии, патогенеза, основанные на принципах доказательной медицины; - стандарты диагностики и лечения наиболее распространенных наследственных заболеваний; - основные современные преаналитические и аналитические технологии клинических лабораторных исследований	- сопоставлять результаты лабораторных, функциональных и клинических исследований; - консультировать врачей клинических подразделений по вопросам лабораторных исследований; - оценить клиническую значимость результатов лабораторных исследований; - поставить лабораторный диагноз, определить необходимость дополнительного обследования больного, предложить программу дополнительного обследования больного	- навыками выполнения наиболее распространенных видов биохимических, иммунологических, генетических исследований с использованием лабораторного оборудования и информационных систем	КВ, ТЗ, СЗ
4.	ПК-6	готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов	- ведение документации в медико-генетической лаборатории; - организацию труда врача лабораторного генетика, автоматизированное рабочее место врача-лаборанта; - основы врачебной этики и деонтологии; - врачебную тайну; - историю развития и становления генетики как науки; - молекулярные основы наследственности;	- работать с разными источниками информации; - структурировать и анализировать первичную информацию; - делать выводы на основе полученной информации; - сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование	- методами цитогенетического анализа; - правилами сбора, хранения и транспортировки биологического материала; - навыками работы с внешними организациями, принципами построения и информационного обеспечения системы внутренних коммуникаций; - использовать	КВ, ТЗ, СЗ
5.	ПК-6		- гены и признаки; - жизненный цикл клетки, его периоды, ядро клетки и хромосомы; - роль ядра и цитоплазмы в наследственности; - кроссинговер и его биологическую роль;	- осуществлять контроль приготовления культуральных растворов, стерильных реактивов, культуральных сред; - подготовить	корпоративные коммуникационные каналы и средства передачи и получения информации, в том числе по принципу обратной связи; - практическими	

№ п/п	Номер/индекс	Содержание компетенции	В результате освоения программы ординатуры обучающиеся должны:			
		<ul style="list-style-type: none"> <li>- наследственность и патология;</li> <li>- хромосомные болезни;</li> <li>- цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней;</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>препараты хромосом человека;</li> <li>- осуществлять внутрилабораторный контроль качества исследований;</li> <li>- провести цитогенетическое исследование кариотипа;</li> <li>- оценить результаты лабораторных методов диагностики;</li> <li>- осуществлять контроль качества проб крови, тканей и др. биоматериала;</li> <li>- вести архив протоколов исследования хромосомных препаратов;</li> <li>- участвовать в организации и проведении врачебных конференций;</li> <li>- осуществлять контроль за работой лаборантов и обучать новых сотрудников;</li> <li>- принципы расчета повторного генетического риска при хромосомных болезнях;</li> <li>- пренатальную диагностику наследственных болезней и пренатальный скрининг на ВПР и хромосомные болезни;</li> <li>- эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>навыками работы с компьютерными программами лабораторной информационной системы</li> <li>- оформить медицинскую документацию;</li> <li>- пользоваться компьютерными программами, хромосомными и геномными базами данных;</li> <li>- внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней;</li> <li>- проводить санитарно-просветительную работу среди врачей и населения;</li> <li>- осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей;</li> <li>- ясно, четко, структурно излагать информацию;</li> <li>- быть открытым и доброжелательным в общении;</li> <li>- строить коммуникации и устанавливать контакт с людьми;</li> <li>- слушать и вести беседу, учитывать эмоциональное состояние собеседника;</li> <li>- иметь навыки убеждения, разрешения конфликтных ситуаций, отстаивать свою точку зрения, не разрушая отношений;</li> <li>- соблюдать нормы и правила делового этикета;</li> <li>- проводить медико-генетические консультации при разных ситуациях;</li> <li>- повышать свою квалификацию, а также квалификацию среднего медицинского персонала</li> </ul>		

№ п/п	Номер/индекс	Содержание компетенции	В результате освоения программы ординатуры обучающиеся должны:			
			6.	ПК-9	готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	- показатели оценки качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей

#### 4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1.	ПК6	Раздел 1. Цитологические основы наследственности	Введение в предмет, основные понятия, области задач. Хромосомы во время клеточного деления. Мутационная изменчивость и хромосомная патология
2.	УК1, ПК2, ПК5, ПК6	Раздел 2 Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной	Международная цитогенетическая номенклатура в диагностике хромосомной патологии (ISCN). Синдромы анеуплоидий.

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
		патологии.	Синдромы полисомий. Синдромы частичных анеуплоидий. Синдромы хромосомной нестабильности. Профилактика хромосомной патологии.
3.	ПК6, ПК9	Раздел 3. Методы классической цитогенетической диагностики	Кариотипирование

## 5. Объем дисциплины и виды учебной работы.

Вид учебной работы	Трудоемкость		Курсы	
	объем в зачетных единицах (ЗЕ)	объем в академических часах (АЧ)	1 (1,2)	2 (3,4)
<b>Аудиторные занятия (всего)</b>	<b>4,2</b>	<b>150</b>	-	<b>150</b>
В том числе:	-	-	-	-
Лекции	0,5	16	-	16
Практические занятия (ПЗ)	3,7	134	-	134
<b>Самостоятельная работа (всего)</b>	<b>0,8</b>	<b>30</b>	-	<b>30</b>
В том числе:	-	-	-	-
Подготовка к занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций, семинаров и учебной литературе), работа с тестами и вопросами для самопроверки	-	30	-	30
Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен)	-	-	-	Зачет с оценкой
<b>Общая трудоемкость</b>	<b>4</b>	<b>180</b>	-	<b>180</b>

## 6. Содержание дисциплины

### 6.1. Разделы дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Л	ПЗ	СРС	Всего часов
Б1.В.ОД.1.1	Раздел 1. Цитологические основы наследственности	6	60	10	76
Б1.В.ОД.1.2	Раздел 2 Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии.	8	30	10	48
Б1.В.ОД.1.3	Раздел 3. Методы классической цитогенетической диагностики	2	44	10	56
<b>Всего</b>		<b>16</b>	<b>134</b>	<b>30</b>	<b>180</b>

## 6.2. Тематический план лекционного курса

№ п/п	Тема и краткое содержание	Часы	Методическое обеспечение
<b>Б1.В.ОД.1.1</b>	<b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности.</b>	<b>6</b>	Мультимедийная презентация
Б1.В.ОД.1.1.1	Введение в предмет, основные понятия, области задач. (История развития цитогенетики человека, основные достижения. Изучаются строение и функции хромосом, кариотип человека, половой хроматин, полиморфизм хромосом)	2	
Б1.В.ОД.1.1.2	Хромосомы во время клеточного деления. (Рассматриваются клеточный цикл, фазы клеточного цикла, митоз, мейоз. Кроссинговер во время мейоза. Оогенез. Сперматогенез)	2	
Б1.В.ОД.1.1.3	Мутационная изменчивость и хромосомная патология (Изучаются геномные и хромосомные мутации, причины их возникновения, хромосомный мозаицизм, кроссинговер в мейозе при образовании гамет у носителей сбалансированных хромосомных перестроек)	2	Мультимедийная презентация
<b>Б1.В.ОД.1.2</b>	<b>Раздел 2. Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии.</b>	<b>8</b>	
Б1.В.ОД.1.2.1	Международная цитогенетическая номенклатура в диагностике хромосомной патологии (ISCN). (Изучаются основные правила и понятия при записи формул кариотипов)	1	Мультимедийная презентация
Б1.В.ОД.1.2.2	Синдромы анеуплоидий. (Рассматриваются синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Шерешевского-Тернера)	1	Мультимедийная презентация
Б1.В.ОД.1.2.3	Синдромы полисомий. (Рассматриваются синдром Клайнфельтера, синдромы поли-Х и поли-У)	1	Мультимедийная презентация
Б1.В.ОД.1.2.4	Синдромы частичных анеуплоидий. (Рассматривается синдром «кошачьего крика»)	1	Мультимедийная презентация
Б1.В.ОД.1.2.5	Синдромы хромосомной нестабильности. (Понятие нестабильности генома, причины возникновения хромосомной нестабильности. Общие признаки синдромов хромосомной нестабильности. Моногенные заболевания, проявляющиеся хромосомной нестабильностью. Синдромы нестабильности структуры хромосом. Синдромы нестабильности числа хромосом)	2	Мультимедийная презентация
Б1.В.ОД.1.2.6	Профилактика хромосомной патологии. (Рассматриваются основные принципы медико-генетического консультирования, показания	2	Мультимедийная презентация



	для проведения пренатальной диагностики хромосомных заболеваний человека, факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями)		
<b>Б1.В.ОД.1.3</b>	<b>Раздел 3. Методы классической цитогенетической диагностики</b>	<b>2</b>	
Б1.В.ОД.1.3.1	Кариотипирование. (Рассматриваются показания для проведения цитогенетического исследования. Изучаются кариотипирование, стандарты и контроль качества цитогенетических исследований)	2	Мультимедийная презентация

### 6.3. Тематический план практических занятий

№ п/п	Тема и краткое содержание	Часы	Формы работы ординатора на занятии
<b>Б1.В.ОД.1.1</b>	<b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности.</b>	<b>60</b>	Проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе. Практика в специализированной лаборатории. Устный опрос, контроль практических навыков.
Б1.В.ОД.1.1.1	Изучение морфологии хромосом человека. (Приготовление препаратов хромосом из цитотрофобласта хориона и лимфоцитов периферической крови, рутинная окраска препаратов с помощью красителя Гимзы, анализ препаратов с помощью микроскопа, раскладка хромосом по группам, согласно их морфологии)	20	
Б1.В.ОД.1.1.2	Изучение нормального кариотипа человека. (Приготовление препаратов хромосом из цитотрофобласта хориона и лимфоцитов периферической крови, GTG и QFN окрашивание, анализ препаратов с помощью микроскопа, составление кариограмм с помощью специализированного ПО. Применение правил унифицированной записи ответа кариотипов согласно ISCN)	20	
Б1.В.ОД.1.1.3	Схемы расхождения гомологичных хромосом в мейозе у носителей сбалансированных структурных перестроек. (Составление схем расхождения гомологичных хромосом в мейозе у носителей робертсоновских транслокаций, реципрокных транслокаций, пара- и перичентрических инверсий)	10	
Б1.В.ОД.1.1.4	Изучение абберантных кариотипов человека. (Приготовление препаратов хромосом из цитотрофобласта хориона и лимфоцитов периферической крови, GTG и QFN окрашивание, анализ препаратов с помощью микроскопа, составление кариограмм с помощью специализированного ПО.	10	

	Применение правил унифицированной записи ответа кариотипов согласно ISCN)		
<b>Б1.В.ОД.1.2</b>	<b>Раздел 2. Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии.</b>	<b>30</b>	Проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе.
Б1.В.ОД.1.2.1	Запись формул кариотипов, согласно международной классификации. (Применение правил унифицированной записи ответа кариотипов на примерах нормальных и абберантных кариотипов)	10	Практика в специализированной лаборатории. Устный опрос, контроль практических навыков.
Б1.В.ОД.1.2.2	Изучение абберантных кариотипов человека. (Приготовление препаратов хромосом из цитотрофобласта хориона и лимфоцитов периферической крови, GTG и QFH окрашивание, анализ препаратов с помощью микроскопа, составление кариограмм с помощью специализированного ПО. Применение правил унифицированной записи ответа кариотипов согласно ISCN)	20	Практика в специализированной лаборатории. Устный опрос, контроль практических навыков.
<b>Б1.В.ОД.1.3</b>	<b>Раздел 3. Методы классической цитогенетической диагностики.</b>	<b>44</b>	Проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе.
	Кариотипирование. (Приготовление препаратов хромосом из цитотрофобласта хориона и лимфоцитов периферической крови, костного мозга, окрашивание препаратов хромосом с помощью дифференциальных и избирательных методов окрашивания, анализ препаратов с помощью микроскопа, составление кариограмм с помощью специализированного ПО. Применение правил унифицированной записи ответа кариотипов согласно ISCN)	44	Практика в специализированной лаборатории. Устный опрос, контроль практических навыков.

**6.4. Лабораторный практикум: не предусмотрен.**

**6.5. Тематический план семинаров: семинарские занятия не предусмотрены.**

**7. Организация текущего, промежуточного и итогового контроля знаний.**

#### **7.1 Распределение количества оценочных средств по разделам**

№ п/п	Курс	Наименование разделов дисциплины	Оценочные средства		
			Количество КВ	Количество ТЗ	Количество СЗ
<b>Текущий контроль знаний</b>					
1	2	Раздел 1. Цитологические основы наследственности	12	7	-
2	2	Раздел 2 Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии.	12	13	4

№ п/п	Курс	Наименование разделов дисциплины	Оценочные средства		
			Количество КВ	Количество ТЗ	Количество СЗ
3	2	Раздел 3. Методы классической цитогенетической диагностики	5	7	2
<b>Промежуточный контроль знаний</b>					
4	2	Форма контроля- зачет	29	27	6

## 7.2 Распределение оценочных средств по компетенциям

№ п/п	Наименование компетенции	Виды оценочных средств		
		№№ вопросов	№№ тестовых заданий	№№ ситуационных задач
1.	УК-1	Раздел 2, № 1, 10-12	Раздел 2, № 1-3	Раздел 2, № 1-4
3.	ПК-2	Раздел 2, № 1	Раздел 2, № 1, 4-10	Раздел 2, № 3-4
6.	ПК-5	Раздел 2, № 1-9	Раздел 2, № 1, 4-9	Раздел 2, № 1-4
7.	ПК-6	Раздел 1, № 1-12 Раздел 2, № 1-12 Раздел 3, № 1-4	Раздел 1, № 1-7 Раздел 2, № 1-13 Раздел 3, № 1-4	- Раздел 2, № 1-4 Раздел 3, № 1, 2
8.	ПК-9	Раздел 3, № 5	Раздел 3, № 5-7	Раздел 3, № 2

## 8. Внеаудиторная самостоятельная работа

Вид работы	Часы	Контроль выполнения работы
Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе).	2	Устный опрос, письменный опрос
Работа с тестами и вопросами для самопроверки.	4	Устный опрос, письменный опрос
Работа с учебной и научной литературой.	2	Устный опрос, письменный опрос
Всего	8	

**8.1. Самостоятельная проработка некоторых тем: не предусмотрена.**

**8.2. Примерная тематика курсовых работ: не предусмотрена.**

**8.3. Примерная тематика рефератов: не предусмотрена.**

### 9. Примеры оценочных средств

#### 9.1. Примеры контрольных вопросов:

##### УК-1

- Профилактика хромосомной патологии: медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика.
- Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.

##### ПК-2

- Международная номенклатура в цитогенетической диагностике (ISCN).

### **ПК-5**

1. Международная номенклатура в цитогенетической диагностике (ISCN).
2. Синдромы поли-Х и поли-У. Клиника, патогенез.

### **ПК-6**

1. Клеточный цикл, фазы клеточного цикла.
2. Методы дифференциального окрашивания препаратов метафазных хромосом человека.

### **ПК-9**

1. Стандарты и контроль качества цитогенетических исследований.

## **9.2. Примеры тестовых заданий:**

### **УК-1**

1. Согласно международной номенклатуре (ISCN) формула нормального мужского кариотипа:
  - a) 46, XX
  - b) 46, XY
  - c) 45, X
2. Что является показанием к инвазивной пренатальной диагностике хромосомных заболеваний в первом триместре беременности:
  - a) толщина воротникового пространства более 3 мм
  - b) повышенный уровень ХГЧ и сниженный уровень РАРР-А
  - c) пониженный уровень ХГЧ и повышенный уровень РАРР-А
  - d) все перечисленные варианты
  - e) верны варианты А и Б

### **ПК-2**

1. Трипло-Х синдрому соответствует кариотип:
  - a) 47, XX, +13
  - b) 47, XX, +21
  - c) 47, XXX
  - d) 47, XXY
  - e) 47, XY, +18
  - f) 45, X
2. Цитогенетика – это наука, которая изучает
  - a) функции хромосом
  - b) строение клетки
  - c) структуру и функции хромосом на любой стадии клеточного цикла

### **ПК-5**

1. Синдрому Дауна соответствует кариотип:
  - a) 47, XX, +13
  - b) 47, XX, +21
  - c) 47, XXX
  - d) 47, XXY
  - e) 47, XY, +18
  - f) 45, X
2. Согласно международной номенклатуре (ISCN) формула нормального мужского кариотипа:
  - a) 46, XX
  - b) 46, XY
  - c) 45, X

## ПК-6

1. Последовательность фаз в митозе:

- a) профаза –анафаза-метафаза-телофаза
- b) профаза –анафаза -телофаза-метафаза
- c) профаза –метафаза- анафаза –телофаза

2. Изохромосома – это:

- a) хромосома, в которой произошел переворот фрагмента хромосомы на 180 градусов
- b) метацентрическая хромосома с генетически идентичными плечами
- c) хромосома, в которой произошло удвоение части хромосомы

## ПК-9

1. Согласно ISCN формулу нормального женского кариотипа с увеличенным гетерохроматиновым блоком на длинном плече хромосомы 16 нужно записать как:

- a) 46, XX,16qi+
- b) 46, XX
- c) 47, XX, +21
- d) 46, XY

2. Согласно ISCN формулу нормального мужского кариотипа с двойными спутничными нитями на коротком плече хромосомы 21 нужно записать как:

- a) 46, XX,21pstkst
- b) 46, XY,21pstkst
- c) 46, XX,21ph.+
- d) 46, XY,21Qu+

## 9.3. Примеры ситуационных задач

### УК-1, ПК-2, ПК-5

1. В консультацию обратилась женщина, при цитогенетическом обследовании которой обнаружился кариотип 45, XX, t (15;21). До 32 лет беременности не было, позже было 3 спонтанных аборта. От четвертой беременности родился ребенок с синдромом Дауна. При внешнем осмотре женщины отклонений от нормы нет. У мужа фенотипических отклонений нет, кариотип в норме: 46, XY. Обосновать:

- 1) почему у женщины с нарушениями в кариотипе не обнаружено никаких фенотипических отклонений;
- 2) как можно объяснить первоначальное бесплодие и последующие спонтанные аборт;
- 3) есть ли риск повторного рождения ребенка с синдромом Дауна и если да, то был ли этот риск меньше 10 лет назад.

2. У пожилых родителей (мать 42 года, отец 49) родился доношенный ребёнок. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребёнка обнаружили плоское лицо, низко скошенный лоб, большую голову, косой разрез глаз, светлые пятна на радужке, толстые губы, толстый выступающий изо рта язык, деформированные низко расположенные ушные раковины. Высокое небо, неправильный рост зубов, дефект межпредсердной перегородки.

Какое заболевание можно предположить? Какой метод следует использовать для постановки точного диагноза? Каков прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребёнка? Какие методы пренатальной диагностики можно было применить для выявления данного заболевания?

## ПК-6

1. Женщина 35 лет пришла в консультацию с дочерью 16 лет с жалобами на то, что девочка отстаёт в росте от сверстниц. При осмотре выявлен рост 143 см, на шее небольшие крыловидные складки, вторичные половые признаки не сформированы. Кариотип девочки

– 45, X [20], половой хроматин отсутствует. Кариотип матери – 47, XXX [20]/45, X [20] /46, XX [40] в отношении 0,25:0,25:0,5. В семье очень хотят иметь ещё детей и интересуются возможностью иметь внуков.

Поставить диагноз и дать прогноз для потомства.

2. В медико-генетическую консультацию обратились родители девочки 15 лет с целью уточнения диагноза. При осмотре выявлен низкий рост (146 см), короткая шея, шейный птеригиум, широкая грудная клетка, низкий рост волос на затылке, невыраженность вторичных половых признаков, первичная аменорея. Девочка учится в обычной школе.

Ваш предположительный диагноз? Ответ поясните. Какой лабораторный метод исследования необходимо использовать для подтверждения диагноза?

## ПК-9

1. Перед вами метафазная пластинка, окрашенная с помощью GTG метода. Составьте кариограмму данной метафазной пластинки.

## 10. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

### 10.1 Список основной литературы

1. Наследственные болезни / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Текст: электронный // URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>
2. Гены по Льюину / Дж. Кребс, Э. Голдштейн, С. Килпатрик - М.: Лаборатория знаний, 2017. - Текст: электронный // URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785001015826.html>
3. Гематология: национальное руководство / под ред. О. А. Рукавицына - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Текст: электронный // URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441992.html>
4. Иммуногеномика и генодиагностика человека / Р.М. Хаитов, Л.П. Алексеев, Д.Ю. Трофимов - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Текст: электронный // URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>

### 10.2 Список дополнительной литературы

1. Основы биохимии Ленинджера: в 3 т. Т. 2: Биоэнергетика и метаболизм / Д. Нельсон, М. Кокс - М.: Лаборатория знаний, 2015. - Текст: электронный // URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785996323173.html>
2. Цитология. Функциональная ультраструктура клетки. Атлас / Банин В.В. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - Текст: электронный // URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970438916.html>
3. Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы / под ред. А.И. Карпищенко - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Текст: электронный // URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970429587.html>
4. Медицинская биология и общая генетика: учебник / Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, В.В. Давыдов, И.В. Рачковская - Минск: Выш. шк., 2017. - - Текст: электронный // URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9789850628862.html>

### 10.3 Характеристика информационно-образовательной среды:

10.3.1 Программное обеспечение, используемое при осуществлении образовательного процесса по дисциплине:

- Операционная система семейства Windows
- Пакет OpenOffice
- Пакет LibreOffice
- Microsoft Office Standard 2016
- NETOP Vision Classroom Management Software лицензионный сертификат.
- Программы на платформе Moodle <http://moodle.almazovcentre.ru/>, Образовательный портал ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России.
- САБ «Ирбис 64» - система автоматизации библиотек. Электронный каталог АРМ «Читатель» и Web-Ирбис

### 10.3.2 Профессиональные базы данных, используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине:

- Электронная библиотечная система «Медицинская библиотека «MEDLIB.RU» ([medlib.ru](http://medlib.ru))
- Электронная медицинская библиотека «Консультант врача» ([rosmedlib.ru](http://rosmedlib.ru))
- Полнотекстовая база данных «ClinicalKey» ([clinicalkey.com](http://clinicalkey.com))
- HTS The Biomedical & Life Sciences Collection – 2400 аудиовизуальных презентаций ([hstalks.com](http://hstalks.com))
- Всемирная база данных статей в медицинских журналах PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
- Научная электронная библиотека <http://elibrary.ru/defaultx.asp>

### 10.3.3 Информационные справочные системы, используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине:

- Реферативная и наукометрическая база данных «Scopus» (<http://www.scopus.com/>)
- База данных индексов научного цитирования WebofScience ([www.webofscience.com](http://www.webofscience.com))

### 10.3.4 Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимые для освоения дисциплины:

- Поисковые системы Google, Rambler, Yandex <http://www.google.ru>; <http://www.rambler.ru>; <http://www.yandex.ru>
- Мультимедийный словарь перевода слов онлайн Мультитран <http://www.multitran.ru/>
- Университетская информационная система РОССИЯ <https://uisrussia.msu.ru>
- Публикации ВОЗ на русском языке <http://www.who.int/publications/list/ru/>
- Международные руководства по медицине <https://www.guidelines.gov/>
- Единое окно доступа к образовательным ресурсам <http://window.edu.ru/>
- Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) <http://www.femb.ru/feml>

## 11. Материально-техническое обеспечение

Центр располагает материально-технической базой, которая соответствует действующим противопожарным правилам и нормам и обеспечивает проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической работы обучающихся, предусмотренной учебным планом.

Необходимый для реализации программы ординатуры перечень материально-технического и учебно-методического обеспечения включает в себя специально оборудованные помещения для проведения учебных занятий, в том числе:

- **учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа** – укомплектованные специализированной мебелью, набором демонстрационного оборудования и учебно-наглядными пособиями, обеспечивающими тематические иллюстрации, соответствующие рабочим учебным программам дисциплин;
- **учебные аудитории для проведения занятий семинарского типа** – укомплектованные специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации;
- **учебная аудитория для групповых и индивидуальных консультаций** – укомплектована специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации;
- **учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации** – укомплектована специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами

- обучения, служащими для представления учебной информации;
- **помещение для самостоятельной работы** – укомплектовано специализированной (учебной) мебелью, оснащено компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечено доступом в электронную информационно-образовательную среду организации;
  - **центральная клиничко-диагностическая лаборатория, класс для морфологических занятий, лаборатория перинатального центра**– укомплектовано специализированным оборудованием, расходными материалами, компьютерной техникой с доступом в электронную информационно-образовательную среду организации, техническими средствами, позволяющими обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью.
  - **институт молекулярной биологии и генетики** - укомплектовано специализированным оборудованием, техническими средствами, необходимыми для реализации программы ординатуры и оснащено компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечено доступом в электронную информационно-образовательную среду организации.

## **12. Кадровое обеспечение**

Состав научно-педагогических работников, обеспечивающих реализацию подготовки обучающихся по дисциплине «Основы цитогенетики человека», соответствует требованиям ФГОС ВО и отражён в справке о кадровом обеспечении специальности.