

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце: Ханты-Мансийского автономного округа-Югры
ФИО: Косенок Сергей Михайлович "Сургутский государственный университет"
Должность: ректор
Дата подписания: 01.07.2026 11:14:43
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УМР

11 июня 2026 г., протокол УМС №5

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

Закреплена за кафедрой Кардиологии
Учебный план о310830-Генетика-26-1.plx
31.08.30 Генетика

Форма обучения очная
Общая трудоемкость 3 ЗЕТ

Часов по учебному плану 108
в том числе:
аудиторные занятия 58
самостоятельная работа 50
Виды контроля в семестрах:
контрольная работа 1
зачет 1

Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	1 (1.1)		Итого	
Недель	16 4/6			
Вид занятий	УП	РП	УП	РП
Лекции	4	4	4	4
Практические	54	54	54	54
Итого ауд.	58	58	58	58
Контактная работа	58	58	58	58
Сам. работа	50	50	50	50
Итого	108	108	108	108

Программу составил(и):

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

Рабочая программа дисциплины

Современные представления о структурно-функциональной организации хромосомы

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования - по специальности 31.08.30 Генетика (приказ Минобрнауки России от 31.03.2025 г. № 299)

составлена на основании учебного плана:

31.08.30 Генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 11.06.2026 протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Кардиологии от 17.04.2026 протокол № 10

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

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

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

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	Б1.В.ДВ.01
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:
2.1.1	Дисциплины специалитета:
2.1.2	генетика человека
2.1.3	гистология, эмбриология, цитология
2.1.4	неврология, медицинская генетика и нейрохирургия
2.1.5	акушерство и гинекология
2.1.6	педиатрия
2.2	Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:
2.2.1	генетика

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

ПК-1.1: Осуществляет диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания

Знать:

ПК-1.3: Осуществляет медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников, и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге

Знать:

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	фундаментальные основы медицинской генетики
3.1.2	структурно-функциональную организацию хромосом
3.1.3	хромосомную организацию генома
3.1.4	молекулярные основы наследственности
3.1.5	молекулярные основы генетических процессов
3.1.6	понятия: репликация и ее механизмы, репарация ДНК и ее возможные повреждения, рекомбинация и ее генетический контроль
3.1.7	понятия: мутагенез и классификация спонтанных и индуцированных мутаций, транскрипционная единица и первичный транскрипт у эукариот
3.1.8	механизмы экспрессии генов
3.1.9	диагностики хромосомной патологии
3.1.10	популяционные методы
3.1.11	эпидемиологию хромосомной патологии, факторы риска хромосомной патологии, тератогены, принципы формирования баз данных хромосомной патологии
3.1.12	методы профилактики наследственных заболеваний
3.1.13	принципы организации медико-генетической помощи в России и за рубежом
3.1.14	взаимосвязь медико-генетических консультаций (далее МГК) с другими медицинскими учреждениями
3.1.15	задачи и функции медико-генетических консультаций;
3.1.16	организацию пренатальной диагностики наследственных и врожденных болезней и пренатального скрининга на хромосомную патологию (далее ХП)
3.1.17	общие показания для проведения пренатальной диагностики, значения пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии
3.1.18	показания для проведения периконцепционной профилактики
3.1.19	принципы и эффективность периконцепционной профилактики
3.1.20	этические вопросы при медико-генетическом консультировании и пренатальной диагностики
3.2	Уметь:
3.2.1	организовывать базы данных хромосомной патологии

3.2.2	вести базы данных хромосомной патологии
3.2.3	оценивать результаты современных методов диагностики хромосомной патологии
3.2.4	пользоваться современными методами профилактики хромосомной патологии

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)						
Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетен-ции	Литература	Примечание
	Раздел 1. Разнообразие организации генетического аппарата живых объектов.					
1.1	Разнообразие организации генетического аппарата живых объектов. /Лек/	1	1		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.2	Хромосома. Особенности хромосомной ДНК /Пр/	1	8		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.3	Разнообразие организации генетического аппарата живых объектов. Хромосома. Особенности хромосомной ДНК /Ср/	1	5		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
	Раздел 2. Строение и функции хромосом.					
2.1	Структурная иерархия в хромосоме, модели организации. /Пр/	1	4		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.2	Дифференциальное окрашивание (banding). /Пр/	1	4			
2.3	Структурная иерархия в хромосоме. Модели организации хромосомы. Интерфазная хромосома. Дифференциальное окрашивание (banding) /Ср/	1	6		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
	Раздел 3. Распределение генов в хромосомах, характеристика систематических групп.					
3.1	Оценка числа генов у разных объектов. Распределение генов в разных систематических группах /Пр/	1	5		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
3.2	Дифференциальное окрашивание хромосом, Т-блоки. Изохоры и композиционное картирование генов. хромосом. /Пр/	1	5			
3.3	Случайно ли гены распределяются по хромосомам? Общие оценки числа генов у разных объектов. Рисунок дифференциального окрашивания и Т-блоки. Изохоры и композиционное картирование хромосом. Распределение генов в разных систематических группах /Ср/	1	5		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
	Раздел 4. Мейоз. Модель мейотической хромосомы.					
4.1	Мейоз. Модель мейотической хромосомы. /Лек/	1	1		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
4.2	Особенности мейоцитов. Когезия. Взаимосвязь конденсации хромосом и когезии. Отделение сестринских хроматид /Пр/	1	4		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	

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

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

5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

5.1. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации

Представлены отдельным документом

5.2. Оценочные материалы для диагностического тестирования

Представлены отдельным документом

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

6.1. Рекомендуемая литература

6.1.1. Основная литература

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

6.1.2. Дополнительная литература

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

6.3.1 Перечень программного обеспечения

6.3.2 Перечень информационных справочных систем

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Оценочные материалы для промежуточной аттестации по дисциплине

Современные представления о структурно-функциональной организации хромосомы

Код, направление подготовки	31.00.00 Клиническая медицина
Направленность (профиль)	31.08.30 Генетика
Форма обучения	очная
Кафедра-разработчик	Кардиологии
Выпускающая кафедра	Кардиологии

ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – РЕФЕРАТ (1 СЕМЕСТР)

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

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

Тематика рефератов представлена в Фондах оценочных средств и в учебно-методических пособиях для самостоятельной работы ординатора соответствующей рабочей программы.

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

Сведение отобранной информации должно быть встроено в текст в соответствии с определенной логикой. Реферат состоит из трех частей: введения, основной части, заключения;

а) во введении логичным будет обосновать актуальность темы (почему выбрана данная тема, каким образом она связана с современностью и наукой);

цель (должна соответствовать теме реферата);

задачи (способы достижения заданной цели), отображаются в названии параграфов работы;

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

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

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

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

Список реферативных сообщений - 1 семестр:

1. Хромосома. Особенности хромосомной ДНК.
2. Структурная иерархия в хромосоме. Модели организации хромосомы.
3. Случайно ли гены распределяются по хромосоме?
4. Изохоры и композиционное картирование хромосом.
5. Мейоз. Модель мейотической хромосомы.
6. Рисунок дифференциального окрашивания и Т-блоки.
7. CEN value paradox-парадокс размера центромера.
8. Неоцентромеры.
9. Голоцентрические центромеры.
10. Искусственные хромосомы.

ТИПОВЫЕ ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ (1 семестр)

Задания на зачете содержат 2 теоретических вопроса.

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
1. Хроматин, уровни его структурной организации. 2. Хромосомы, их морфологическое строение, особые формы хромосом. Аутосомы и половые хромосомы. Понятие генома и кариотипа. Видовая специфичность кариотипа. 3. Методы изучения кариотипа. Принципы номенклатуры хромосом организмов. 4. Хромосомные aberrации (перестройки), их классификация, механизмы образования. 5. Гетероплоидия как одна из причин наследственных аномалий (синдромы Дауна, Эдварса, Патау, Клайнфельтера и др.). Полиплоидия. 6. Митотический цикл и жизненный цикл клетки. Митоз, его генетическая сущность и значение в жизни клетки и организма. 7. Мейоз: сперматогенез. Изменение ploидности и содержания ДНК в клетках при формировании сперматозоидов. 8. Мейоз: овогенез. Изменение ploидности и содержания ДНК в клетках при формировании яйцеклеток. 9. Основы генетики пола. Механизмы определения пола. 10. Основные закономерности генетической регуляции индивидуального развития. 11. Модель эпигенетического ландшафта К. Уоддингтона. 12. Моногибридное скрещивание. Особенности экспериментального метода Менделя. 13. Первый и второй законы Менделя. 14. Правило «чистоты» гамет. Возвратное, анализирующее, рецессивные скрещивания. 15. Типы доминирования: полное, неполное, кодоминирование, сверхдоминирование. 16. Множественный аллелизм. 17. Факторы, влияющие на характер расщепления признаков у гибридов: значение объема выборки, влияние внешней среды, жизнеспособность разных фенотипов (гамет, зигот, эмбрионов и особей) к моменту анализа. Летальные гены.	Теоретический