

Міністерство освіти і науки України

Харківський національний університет імені В.Н. Каразіна

Кафедра генетики і цитології

“ЗАТВЕРДЖУЮ”

Проректор з науково-педагогічної роботи

_____ Пантелеймонов А. В.

“ _____ ” _____ 2018 р.

Робоча програма навчальної дисципліни

Методи каріотипування людини

(назва навчальної дисципліни)

рівень вищої освіти _____ перший (бакалаврський) _____

галузь знань _____ 0401 Природничі науки _____
(шифр і назва)

спеціальність _____ 6.040102 - біологія _____
(шифр і назва)

освітня програма _____ Біологія _____
(шифр і назва)

спеціалізація _____ _____
(шифр і назва)

вид дисципліни _____ за вибором _____
обов'язкова / за вибором

факультет _____ Біологічний _____

2018 / 2019 навчальний рік

Програму рекомендовано до затвердження вченою радою біологічного факультету
29 серпня 2018 року, протокол № 8

РОЗРОБНИКИ ПРОГРАМИ: Багацька Наталія Василівна, доктор біологічних наук, професор,
професор кафедри генетики і цитології

(вказати авторів, їхні наукові ступені, вчені звання та посади)

Програму схвалено на засіданні кафедри генетики і цитології 28 серпня 2018 року,
протокол № 1

Завідувач кафедри генетики і цитології

_____ Атраментова Л.О. _____
(підпис) (прізвище та ініціали)

Програму погоджено методичною комісією біологічного факультету 28 серпня 2018 року,
протокол № 1

Голова методичної комісії біологічного факультету

(підпис) Доц. В.В. Мартиненко
(прізвище та ініціали)

ВСТУП

Програма навчальної дисципліни “Методи каріотипування людини” складена відповідно до освітньо-професійної (освітньо-наукової) програми підготовки

бакалавр

(назва рівня вищої освіти, освітньо-кваліфікаційного рівня)

спеціальності (напряму) біологія

1. Опис навчальної дисципліни

1.1. Мета викладання навчальної дисципліни – освоєння методів дослідження статевого X-хроматиту та цитогенетичного аналізу.

1.2. Основні завдання вивчення дисципліни:

- Освоєння методу отримання, забарвлення та аналізу статевого X-хроматину людини.
- Освоєння методики цитогенетичного дослідження, аналіз препаратів хромосом людини з різною генетичною патологією, які використовуються дослідниками у практичній роботі в медичних закладах, а також у науковій роботі в різних установах та НДІ біологічного і медичного профілів.

1.3. Кількість кредитів – 4 / 4

1.4. Загальна кількість годин – 120 / 120

1.5. Характеристика навчальної дисципліни	
Нормативна / за вибором	
Денна форма навчання	Заочна (дистанційна) форма навчання
Рік підготовки	
4-й	4-й
Семестр	
1-й	1-й
Лекції	
год.	год.
Практичні, семінарські заняття	
год.	год.
Лабораторні заняття	
64 год.	24 год.
Самостійна робота	
56 год.	96 год.
Індивідуальні завдання	
год.	

1.6. Заплановані результати навчання: студент повинен

знати: основні етапи проведення та аналізу препаратів хромосом, якими необхідно володіти при проведенні цитогенетичного обстеження хворих із моногенною та мультифакторною патологією.

вміти: використовувати ці знання та методи для визначення каріотипу та його порушень у людини в нормі і при патології для встановлення діагнозу та робити відповідні висновки чи прогнози щодо стану хромосомного апарату людини в цілому.

2. Тематичний план навчальної дисципліни

Розділ 1. Дослідження статевого X-хроматину.

Тема 1. Статевий X-хроматин.

Загальні правила з охорони праці при роботі з реактивами та медичним обладнанням в лабораторії. Ведення відповідної документації.

Підготовка реактивів та скельців для проведення методики. Забір матеріалу, методика приготування препаратів, забарвлення ацето-орсеїном або барвником Гімза, фіксація препаратів та підрахунок клітин із статевим X-хроматином під мікроскопом.

Розділ 2. Метод цитогенетичного аналізу.

Тема 2. Цитогенетичний метод дослідження.

Підготовка реактивів та посуду для проведення методики.

Техніка методу. Постановка культури лімфоцитів периферичної крові людини. Культивування лімфоцитів периферичної крові людини. Зняття культури лімфоцитів периферичної крові (введення колхіцину, гіпотонізація; фіксація; нанесення суміші лімфоцитів на предметне скло, висушування).

Тема 2. Методи забарвлення препаратів хромосом.

Методика G-забарвлення. Проведення G-забарвлення препаратів хромосом. Якісний аналіз хромосом за методикою G-забарвлення. Підрахунок хромосом в пластинці та співставлення сегмент-до-сегменту кожної пари хромосом. Заповнення цитогенетичних протоколів.

Розділ 3. Гетерохроматинові ділянки хромосом.

Тема 4. Поліморфізм гетерохроматинових ділянок хромосом людини в нормі та при різних патологічних станах.

Приготування посуду та реактивів. Техніка методу диференційного C-забарвлення хромосом.

Аналіз метафазних пластинок препарату. Оцінка розмірів C-гетерохроматинових районів хромосом (у балах).

Розділ 4. Номенклатура у класичній цитогенетиці.

Тема 5. Підстави для проведення цитогенетичного дослідження.

Візуальний кількісний аналіз препаратів хромосом під мікроскопом та відповідний запис в протоколі цитогенетичного аналізу, розкладка ідеограми.

Візуальний якісний аналіз хромосом людини при культивуванні у флаконі.

Тема 6. Стандарти аналізу препаратів хромосом.

Основні принципи позначення нормального і аномального каріотипу людини. Запис хромосомних порушень в каріотипі людини.

Розділ 5. Цитогенетичні порушення при хромосомних та спадкових хворобах людини.

Тема 7. Аналіз препаратів хромосом людей з різними патологічними станами (синдромі Клайнфельтера, Шерешевського-Тернера, дисгенезія гонад, затримка статевого розвитку, синдром Прадера-Віллі та ін.).

3. Структура навчальної дисципліни

Назви розділів	Кількість годин											
	денна форма						заочна форма					
	усього	у тому числі					усього	у тому числі				
л		п	лаб.	інд.	с. р.	л		п	лаб.	інд.	с. р.	
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
Розділ 1. Дослідження статевого Х-хроматину.												
Разом за розділом 1	16			10		6	20			4		16
Розділ 2. Метод цитогенетичного аналізу.												
Разом за розділом 2	31			15		16	25			5		20
Розділ 3. Гетерохроматинові ділянки хромосом.												
Разом за розділом 3	25			15		10	25			5		20
Розділ 4. Номенклатура у класичній цитогенетиці.												
Разом за розділом 4	24			14		10	25			5		20
Розділ 5. Цитогенетичні порушення при хромосомних та спадкових хворобах людини.												
Разом за розділом 5	24			10		14	25			5		20
Усього годин	120			64		56	120			24		96

4. Теми семінарських (практичних, лабораторних) занять

№ з/п	Назва теми	Кількість годин (д / з)
1	Дослідження статевого Х-хроматину.	10 / 2
2	Метод цитогенетичного аналізу	14 / 4
3	Гетерохроматинові ділянки хромосом.	12 / 6
4	Номенклатура у класичній цитогенетиці.	14 / 6
5	Цитогенетичні порушення при хромосомних та спадкових хворобах людини.	14 / 6
6	Разом	64 / 24

5. Завдання для самостійної роботи

№ з/п	Види, зміст самостійної роботи	Кількість годин (д / з)
1	Методика проведення та забарвлення статевого Х-хроматину.	2 / 10
2	Методика постановки культури лімфоцитів периферичної крові, культивування лімфоцитів периферичної крові.	4 / 10
3	Зняття культури лімфоцитів периферичної крові.	5 / 10
4	Методика рутинного та диференційного G-забарвлення препаратів хромосом	5 / 10
5	Метод диференційного C-забарвлення препаратів хромосом/	10 / 10
6	Аналіз препаратів хромосом, забарвлених рутинним методом	10 / 15
7	Аналіз препарату хромосом, забарвленого C-окраскою	10 / 15
8	Оцінка препарату хромосом, забарвленого G-методом	10 / 16
	Разом	56 / 96

6. Індивідуальні завдання

№ з/п	Назва теми	Кількість Годин (д / з)
1	Молекулярна структура хромосом	4 / 15
2	Мітоз. Мейоз. Поведінка хромосом у мітозі та мейозі	2 / 15
3	Сучасні молекулярно-цитогенетичні методи	10 / 15
4	Застосування методу флуоресцентної гібридизації <i>in situ</i> у діагностиці спадкових хвороб	10 / 15
5	Гетерохроматинові ділянки хромосом. Сучасні погляди на роль гетерохроматину в біології та медицині	10 / 15
6	Захворювання, обумовлені молекулярними порушеннями хромосом	10 / 10
7	Мікрделеційні синдроми. Цитогенетична і клінічна характеристика хворих із мікрделеційними синдромами	10 / 11
	Разом	56 / 96

7. Методи контролю

Усне опитування; письмове опитування; виконання тематичних контрольних робіт з різними типами завдань; індивідуальне навчально-дослідне завдання.

8. Схема нарахування балів

Приклад для підсумкового семестрового контролю в формі заліку без виконання залікової роботи

Поточний контроль, самостійна робота, індивідуальні завдання							Сума		
Розд іл 1	Розділ 2		Розд іл 3	Розділ 4		Розд іл 5	Контрольна робота, передбачена навчальним планом	Індивідуальне завдання	
T1	T2	T3	T4	T5	T6	T7	1	1	100
10	15	10	10	10	10	15	10	10	100

T1, T2 ... – теми розділів.

Шкала оцінювання

Сума балів за всі види навчальної діяльності протягом семестру	Оцінка	
	для чотирирівневої шкали оцінювання	для дворівневої шкали оцінювання
90 – 100	відмінно	зараховано
70-89	добре	
50-69	задовільно	
1-49	незадовільно	не зараховано

9. Рекомендована література

1. Бочков Н.П., Демин Ю.С., Лучник Н.В. Классификация и методы учета хромосомных aberrаций в соматических клетках // Генетика. – 1972. – Т.8, № 5. - С. 133-141.
2. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Хромосомные синдромы и аномалии. Классификация и номенклатуры // Ростов-на-дону. – 1999. – 191с.
3. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Соловьев И.В., Юров Ю.Б. Гетерохроматиновые районы хромосом человека: клинико-биологические аспекты. – М.: Медпрактика – М., 2008. – 300с.
4. Захаров А.Ф. Полиморфизм хромосом в человеческих популяциях // Перспективы медицинской генетики. - М.: Медицина, 1982. – С. 94.
5. Прокофьева-Бельговская А.А. Гетерохроматические районы хромосом // М.-Наука. – 1986. – 441с.
6. Селезнев Ю.В. Модификационный метод окраски хромосом человека по Гимза для выявления их линейной дифференцированности // Бюл. exper. биол. – 1972. – Т.73, № 4. – С. 122-124.
7. Бочков Н.П., Чеботарев А.Н. Наследственность и мутагены внешней среды. – М.: Медицина, 1989. – 272с.

Основна література

1. Багацька Н.В. Цитогенетика людини. – ХНУ ім. В.Н. Каразіна, 2014. – 164 с.
2. Захаров А.Ф., Бенюш В.А., Кулешов Н.П., Барановская Л.И. Хромосомы человека. Атлас // М. – Медицина. – 1982. – 263с.
3. Зерова-Любимова Т.Е., Городенко Н.Г. Цитогенетичні методи дослідження хромосом людини: Метод. рекомендації – КМАПО ім. П.Л. Шупика, К., 2003. – 23 с.
4. Зерова-Любимова Т.Е., Городенко Н.Г. Стандарти аналізу препаратів хромосом людини: Метод. рекомендації – КМАПО ім. П.Л. Шупика. - К., 2003. – 52 с.
5. Предложения по стандартизации методов учета полиморфизма хромосом человека: Метод. рекомендации. – АМН СССР, Ин-т мед. генетики. – М., 1980. – 36 с.
6. Додаткові підручники та наукова література вітчизняних та закордонних авторів (у електронному вигляді).

Допоміжна література

1. Гречанина Е.Я., Богатырева Р.В., Волосовец А.П. Медицинская генетика. – К.: ВСИ «Медицина». – 2010. – 550 с.

10. Посилання на інформаційні ресурси в Інтернеті, відео-лекції, інше методичне забезпечення

1. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Соловьев И.В. и др. Современные достижения молекулярной цитогенетики в диагностике хромосомной патологии у детей // Рос. вестник перинатологии и педиатрии. - 1998. - N1. - С.31-36.
2. Luke S., Verma R.S., Robert A. Mathews C. and T. Molecular characterization of the secondary constriction region (qh) of human chromosome 9 with pericentric inversion // Journal of Cell Science. – 1992. – N.103, P. 919-923.
3. Сусков И.И., Кузьмина Н.С., Балева Л.С., Сипягина А.Е. Проблема индуцированной геномной нестабильности как основы повышенной заболеваемости у детей, подвергающихся низкоинтенсивному воздействию радиации в малых дозах // Радиационная биология. Радиоэкология. – 2006. – Т.46. – С.167 – 177.

4. Кулешов Н.П., Мутовин Г.Р., Барцева О.Б., Атаева Дж.М. Молекулярно-цитогенетические методы в диагностике хромосомных болезней // Мед. научн. и учебно-метод. журнал Medic-21vek.ru, 2007. – С.66-85.

5. *Ledbetter D.H.* Cytogenetic Technology — Genotype and Phenotype // Published at www.nejm.org September 10, 2008 (10.1056/NEJMe0806570).

6. *Mefford H, Sharp A, Baker C, et al.* Recurrent rearrangements of chromosome 1q21.1 and variable pediatric phenotypes // N. Engl. J. Med. – 2008. – N359. DOI: 10.1056/NEJMoa0805384.