

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

Цитогенетика 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 факультету (інституту, центру)

“ _____ ” _____ 2018__ року, протокол №__

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

Протокол від “ _____ ” _____ 2018__ року №__

Завідувач кафедри генетики і цитології

_____ Атраментова Л.О.

(підпис)

(прізвище та ініціали)

Програму погоджено методичною комісією

біологічного факультету ХНУ імені В.Н. Каразіна

_____ назва факультету, для здобувачів вищої освіти якого викладається навчальна дисципліна

Протокол від “ _____ ” _____ 2018__ року №__

Голова методичної комісії біологічного факультету ХНУ імені В.Н. Каразіна

_____ Доц. В.В. Мартиненко

(підпис)

(прізвище та ініціали)

ВСТУП

Програма навчальної дисципліни “Цитогенетика 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 – розвиток у студентів логіки генетичного мислення; освоєння знань щодо необхідності проведення цитогенетичного аналізу та вивчення хвороб, обумовлених порушеннями в хромосомах людини.

1.2. Основні завдання вивчення дисципліни:

- Розглянути та вивчити основний понятійний апарат проведення цитогенетичних досліджень, які використовуються дослідниками у практичній роботі в медичних закладах, а також науковій роботі різних установ та НДІ біологічного і медичного профілів.
- Ознайомитися з методиками проведення цитогенетичного аналізу (класичними та сучасними молекулярними) та забарвленням препаратів хромосом (гомогенним і диференційним), порушеннями структури хромосом, принципами застосування цитогенетичних методів у людини в нормі та при різних патологічних станах.
- Вивчити варіанти хромосомних порушень у людини, причини їх формування та хвороби, які виникають внаслідок цих порушень.

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	
24 год.	10 год.
Практичні, семінарські заняття	
8 год.	4 год.
Лабораторні заняття	
год.	год.
Самостійна робота	
88 год.	106 год.
Індивідуальні завдання	
год.	

1.6. Заплановані результати навчання: студент повинен

знати: основні поняття та методи цитогенетичного аналізу, що необхідні для практичної роботи в медичних закладах, а також для наукової роботи в різних установах та НДІ біологічного і медичного профілів.

вміти: використовувати ці поняття 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. Базові поняття, методика проведення цитогенетичного аналізу.

Тема 1. Історія розвитку цитогенетики людини як науки.

Основні етапи становлення цитогенетики людини.

Тема 2. Статевий X-хроматин.

Питання охорони праці при приготуванні реактивів, виконанні методик в лабораторії.

Методика приготування препарату, забарвлення, аналіз букального епітелію.

Тема 3. Цитогенетичний метод дослідження.

Принципи отримання хромосом людини. Прямі та непрямі методи. Морфологічна характеристика хромосом людини. Молекулярна структура хромосом. Класифікація хромосом людини. Рутинне та диференційне забарвлення хромосом та галузі їх застосування.

Розділ 2. Номенклатура у класичній цитогенетиці. Сучасна техніка цитогенетичних досліджень.

Тема 1. Підстави для проведення цитогенетичного дослідження. Підстави для проведення пренатальної цитогенетичної діагностики плода. Техніка цитогенетичних досліджень.

Розділ 3. Методи отримання та аналізу препаратів хромосом.

Тема 1. Культивування лімфоцитів периферичної крові для отримання препаратів метафазних та прометафазних хромосом. Технологія приготування хромосомних препаратів. Культивування клітин амніотичної рідини. Технологія приготування хромосомних препаратів. Приготування препаратів із біоптату ворсинчастого хоріона без культивування.

Кількісний і якісний аналіз хромосом людини при культивуванні у флаконі. Метод *in situ* (аналіз метафазних пластинок безпосередньо на предметному скельці). Стандарти аналізу препаратів хромосом. Основні принципи позначення нормального і аномального каріотипу.

Розділ 4. Поліморфізм гетерохроматинових ділянок хромосом людини.

Тема 1. Метод диференційного С-забарвлення хромосом, методика оцінки розмірів С - сегментів. Гетерохроматинові ділянки хромосом, їх структура, функціональне значення.

Тема 2. Поліморфізм хромосом людини в нормі та при різних патологічних станах.

Розділ 5. Хромосомні мутації, типи та їх причини утворення.

Тема 1. Хромосомні аберації.

Чисельні хромосомні мутації: трисомії, моносомії, анеуплоїдії за статевими хромосомами, поліплоїдії. Структурні хромосомні мутації: делеції, дуплікації, транслокації, інсерції, інверсії, ізохромосоми, кільцеві хромосоми.

Розділ 6. Захворювання, що обумовлені хромосомними порушеннями.

Тема 1. Мікроделеційні синдроми. Хромосомні хвороби та аномалії.

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. Базові поняття, методика проведення цитогенетичного аналізу.												
Разом за розділом 1	12	2	1			9	11,5	1	0,5			10
Розділ 2. Номенклатура у класичній цитогенетиці. Сучасна техніка цитогенетичних досліджень.												
Разом за розділом 2	12	2	1			9	13,5	1	0,5			12
Розділ 3. Методи отримання та аналізу препаратів хромосом.												
Разом за розділом 3	20	4	1			15	24,5	2	0,5			22
Розділ 4. Поліморфізм гетерохроматинових ділянок хромосом людини												
Разом за розділом 4	20	4	1			15	22,5	2	0,5			20
Розділ 5. Хромосомні мутації, типи та їх причини утворення.												
Разом за розділом 5	27	6	1			20	25	2	1			22
Розділ 6. Захворювання, що обумовлені хромосомними порушеннями.												
Разом за розділом 6	29	6	3			20	23	2	1			20
Усього годин	120	24	8			88	120	10	4			106

4. Темі семінарських (практичних, лабораторних) занять

№ з/п	Назва теми	Кількість годин (д/з)
1	Історія аспекти становлення цитогенетики людини як науки.	2 / 1
2	Сучасні методи дослідження хромосом людини. Можливості їх застосування у діагностиці генетичних хвороб людини.	2 / 1
3	Хромосомні мутації, їх типи.	2 / 1
4	Захворювання, що обумовлені хромосомними порушеннями.	2 / 1
Усього годин		8 / 4

5. Завдання для самостійної роботи

№ з/п	Види, зміст самостійної роботи	Кількість годин (д/з)
1	Цитогенетичні особливості синдрому Дауна.	3 / 3
2	Поведінка хромосом у мітозі та мейозі.	3 / 3
3	Хромосоми 4 і 5, їх будова. Синдроми часткових анеуплоїдій (Вольфа-Хіршхорна, Котячого лемету).	3 / 4
4	Будова Y-хромосоми і хвороби, обумовлені її порушеннями.	3 / 3
5	Будова X-хромосоми і хвороби, обумовлені її порушеннями.	3 / 3
6	Мікрodelеційні синдроми (Лангера-Гідеона, Ді Джорджи, Вільмса).	3 / 4
7	Трисомії та причини їх виникнення.	3 / 3

8	Цитогенетична характеристика синдрому Шерешевського-Тернера.	3 / 3
9	Метод FISH и його модифікації. Застосування в діагностиці хвороб.	3 / 3
10	Методи диференційного забарвлення та їх застосування в цитогенетиці людини.	3 / 3
11	Цитогенетичні особливості і клінічні прояви синдрому Ангельмана.	3 / 3
12	Цитогенетичні особливості і клінічні прояви синдрому Прадера-Віллі.	3 / 3
13	Гетерохроматин, його будова і функціональне значення.	3 / 3
14	Хромосомні аберації, механізми їх формування.	3 / 3
15	Синдром Клайнфельтера, цитогенетичні особливості і клінічні прояви.	3 / 3
16	Синдроми, обумовлені трисомією аутосом (синдроми Дауна, Едвардса, Патау).	3 / 3
17	Будова хромосоми 21 і хвороби, обумовлені її порушеннями.	3 / 3
18	Молекулярна організація хромосом.	2 / 3
19	Хромосома 1, її будова. Захворювання, пов'язані з її порушеннями.	2 / 3
20	Хромосома 2, її будова. Захворювання, пов'язані з її порушеннями.	2 / 3
21	Хромосома 3, її будова. Захворювання, пов'язані з її порушеннями.	2 / 3
22	Хромосома 4, її будова. Захворювання, пов'язані з її порушеннями.	2 / 3
23	Хромосома 5, її будова. Захворювання, пов'язані з її порушеннями.	2 / 3
24	Хромосома 6, її будова. Захворювання, пов'язані з її порушеннями.	2 / 3
25	Хромосома 7, її будова. Захворювання, пов'язані з її порушеннями.	2 / 3
26	Хромосома 8, її будова. Захворювання, пов'язані з її порушеннями.	2 / 3
27	Хромосома 9, її будова. Захворювання, пов'язані з її порушеннями.	2 / 3
28	Хромосома 10, її будова. Захворювання, пов'язані з її порушеннями.	2 / 3
29	Хромосома 11, її будова. Захворювання, пов'язані з її порушеннями.	2 / 3
30	Хромосома 12, її будова. Захворювання, пов'язані з її порушеннями.	2 / 3
31	Хромосоми групи D, їх будова. Захворювання, пов'язані з їх порушеннями.	3 / 3
32	Хромосоми групи E, їх будова. Захворювання, пов'язані з їх порушеннями.	3 / 3
33	Хромосоми групи G, їх будова. Захворювання, пов'язані з їх порушеннями.	3 / 3
34	Хромосоми групи F, їх будова. Захворювання, пов'язані з їх порушеннями.	2 / 3
	Разом	88 / 106

6. Індивідуальні завдання

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
	Разом	

7. Методи контролю

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

8. Схема нарахування балів

Поточний контроль, самостійна робота, індивідуальні завдання											Екзамен (залікова робота)	Сума	
Розділ 1			Розділ 2	Розділ 3	Розділ 4		Розділ 5	Розділ 6	Контрольна робота, передбачена навчальним планом	Індивідуальне завдання	Разом		
T1	T2	T3	T4	T5	T6	T7	T8	T9	1	-	1	1	100
5	10	10	10	5	10	10	10	10	10	-	90	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. Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития человека. – СПб: Изд-во Н-Л, 2007. – 640 с.
2. 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.
3. Бочков Н.П., Чеботарев А.Н. Наследственность и мутагены внешней среды. – М.: Медицина, 1989. – 272с.
4. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Соловьев И.В., Юров Ю.Б. Гетерохроматиновые районы хромосом человека: клинико-биологические аспекты. – М.: Медпрактика – М., 2008. – 300 с.
5. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика. – М.: Медпрактика – М., 2006. – 300с.
6. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Хромосомные синдромы и аномалии. Классификация и номенклатуры // Ростов-на-Дону. – 1999. – 191 с.
7. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина, 2003. – С.163-187.
8. Гриневич Ю.А. Иммуные и цитогенетические эффекты плотно- и редкоконденсирующих излучений. – К.: Здоров'я. – 2006. – 200 с.
9. Захаров А.Ф. Полиморфизм хромосом в человеческих популяциях // Перспективы медицинской генетики. - М.: Медицина, 1982. – С. 94.
10. Кузнецова С.М., Гур'янова Н.В., Калашиников М.В. Хромосомний поліморфізм: біологічні та медичні аспекти // Цитология и генетика. – 1996. – Т.30, №2. – С. 67-74.
11. Прокофьева-Бельговская А.А. Гетерохроматические районы хромосом // М.-Наука. – 1986. – 441 с.
12. 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.

Основна література

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

Допоміжна література

1. Бердишев Г.Д., Криворучко І.Ф. Медична генетика. – К.: Вища шк., 1993. – 144 с.
3. Бочков Н.П. Генетика человека, наследственность и патология. – М.: Медицина, 1978. – С. 255-283.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика - М.: Медицина, 1997. - 288 с.

3. Бочков Н.П. Клиническая генетика. – М.: Гэотар - Мед., 2001. – 448 с.
4. Гречанина Е.Я., Богатырева Р.В., Волосовец А.П. Медицинская генетика. – К.: ВСИ «Медицина». – 2010. – 550 с.
5. Путинцева Г.Й. Медицинская генетика / Г.Й. Путинцева – К.: Медицина, 2008. – С. 257-263.
6. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э.Д. Рубан. – Ростов н/Д: Феникс, 2012. – 319 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. Денисенко С.В., Дарий А.С., Кононенко М.И., Зерова-Любимова Т.Э. // Генетика репродукции. – К.: Ферзь-ГА, 2008. – 652 с.
3. 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.
4. Назаренко С.А. Хромосомные болезни: классификация и синдромы [Электронный ресурс] / С.А. Назаренко, Ю.С. Яковлева – 2009. – Режим доступа: <http://www.bioinformatix.ru/interesnoe/hromosomnyie-bolezni-klassifikatsiya-i-sindromyi.html>
5. 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.
6. Daniel Böhmer, Vanda Repiská, Luboš Danišovic Introduction to medical and molecular biology. – Asklepios Bratislava, 2010. – 95 p.
7. Denise Rooney. Human cytogenetics: malignancy and acquired abnormalities. Third edition. – Oxford University Press, 2001. – 304 p.
8. Gosia Trynka, Cynthia Sandor, Buhm Han et al. Chromatin marks identify critical cell types for fine mapping complex trait variants // Nature Genetics. – 2012. – P. 1-7.
9. Ledbetter D.H. Cytogenetic Technology — Genotype and Phenotype // Published at www.nejm.org September 10, 2008 (10.1056/NEJMe0806570).
10. Luke S., Verma R.S., Robert A. Mathews C. 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.
11. María Vittoria Di Tomaso, Pablo Liddle, Laura Lafon-Hughes et al. Chromatin Damage Patterns Shift According to Eu / Heterochromatin Replication // Chromatin Damage Patterns Shift According to Eu/Heterochromatin Replication. – 2016. – P. 351-375. Режим доступа: <http://dx.doi.org/10.5772/51847>
12. 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.