

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное учреждение
высшего профессионального образования
"Казанский (Приволжский) федеральный университет"
Институт фундаментальной медицины и биологии



УТВЕРЖДАЮ

Проректор
по образовательной деятельности КФУ
Проф. Таюрский Д.А.

_____ 20__ г.

Программа дисциплины
Генодиагностика Б1.В.ДВ.2

Направление подготовки: 06.04.01 - Биология

Профиль подготовки: Микробиология и вирусология

Квалификация выпускника: магистр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Автор(ы):

Яруллина Д.Р.

Рецензент(ы):

Ильинская О.Н.

СОГЛАСОВАНО:

Заведующий(ая) кафедрой: Ильинская О. Н.

Протокол заседания кафедры No ____ от " ____ " _____ 201__ г

Учебно-методическая комиссия Института фундаментальной медицины и биологии:

Протокол заседания УМК No ____ от " ____ " _____ 201__ г

Регистрационный No

Казань
2017

Содержание

1. Цели освоения дисциплины
2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы
3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины /модуля
4. Структура и содержание дисциплины/ модуля
5. Образовательные технологии, включая интерактивные формы обучения
6. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины и учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов
7. Литература
8. Интернет-ресурсы
9. Материально-техническое обеспечение дисциплины/модуля согласно утвержденному учебному плану

Программу дисциплины разработал(а)(и) доцент, к.н. Яруллина Д.Р. кафедра микробиологии ИФМиБ отделение фундаментальной медицины, kasfes@gmail.com

1. Цели освоения дисциплины

Изучение дисциплины "Генодиагностика" ставит своей целью сформировать у магистрантов представления о последних достижениях в области применения имеющихся знаний о геноме человека и наследственности в диагностической биомедицине, а также о методах молекулярной биологии и молекулярной генетики, с помощью которых эти знания могут быть получены.

2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы высшего профессионального образования

Данная учебная дисциплина включена в раздел " Б1.В.ДВ.2 Дисциплины (модули)" основной образовательной программы 06.04.01 Биология и относится к дисциплинам по выбору. Осваивается на 1 курсе, 2 семестр.

Дисциплина "Генодиагностика" базируется на знаниях, приобретенных бакалаврами при изучении молекулярной биологии, генетики, геномики, биохимии и др. При прохождении дисциплины магистранты получают знания о строении генома человека, современных методах его исследования, а также о прикладном значении результатов этих исследований в диагностической биомедицине. Таким образом, приобретение фундаментальных знаний по дисциплине "Генодиагностика" является важным компонентом целостного естественнонаучного мировоззрения современного специалиста-биолога. Полученные знания по дисциплине необходимы магистрантам при подготовке, выполнении и защите магистерской диссертации, а также и при решении научно-исследовательских и производственно-технологических задач в будущей профессиональной деятельности.

3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины /модуля

В результате освоения дисциплины формируются следующие компетенции:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ПК-1 (профессиональные компетенции)	понимает современные проблемы биологии и использует фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач (ФГОС ВПО по направлению магистратуры 020400-Биология, Зарегистрировано в Минюсте РФ 25 февраля 2010 г. N 16496)
ПК-2 (профессиональные компетенции)	знает и использует основные теории, концепции и принципы в избранной области деятельности, способен к системному мышлению (ФГОС ВПО по направлению магистратуры 020400-Биология, Зарегистрировано в Минюсте РФ 25 февраля 2010 г. N 16496)
ПК-3 (профессиональные компетенции)	самостоятельно анализирует имеющуюся информацию, выявляет фундаментальные проблемы, ставит задачу и выполняет полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач по специализации с использованием современной аппаратуры и вычислительных средств, демонстрирует ответственность за качество работ и научную достоверность результатов (ФГОС ВПО по направлению магистратуры 020400-Биология, Зарегистрировано в Минюсте РФ 25 февраля 2010 г. N 16496)

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ПК-7 (профессиональные компетенции)	понимает и глубоко осмысливает философские концепции естествознания, место естественных наук в выработке научного мировоззрения (ФГОС ВПО по направлению магистратуры 020400-Биология, Зарегистрировано в Минюсте РФ 25 февраля 2010 г. N 16496)

В результате освоения дисциплины студент:

1. должен знать:

о последних достижениях в области применения имеющихся знаний о геноме человека и наследственности в диагностической биомедицине

2. должен уметь:

использовать современные молекулярно-генетические методы изучения структуры и функций генома

3. должен владеть:

теоретическими знаниями о геноме человека, о диагностическом потенциале этих знаний, а также о методах молекулярной биологии и молекулярной генетики, с помощью которых эти знания могут быть получены

4. должен демонстрировать способность и готовность:

применять методы молекулярной биологии и молекулярной генетики в диагностической биомедицине

4. Структура и содержание дисциплины/ модуля

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зачетных(ые) единиц(ы) 108 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины экзамен во 2 семестре.

Суммарно по дисциплине можно получить 100 баллов, из них текущая работа оценивается в 50 баллов, итоговая форма контроля - в 50 баллов. Минимальное количество для допуска к зачету 28 баллов.

86 баллов и более - "отлично" (отл.);

71-85 баллов - "хорошо" (хор.);

55-70 баллов - "удовлетворительно" (удов.);

54 балла и менее - "неудовлетворительно" (неуд.).

4.1 Структура и содержание аудиторной работы по дисциплине/ модулю

Тематический план дисциплины/модуля

N	Раздел Дисциплины/ Модуля	Семестр	Неделя семестра	Виды и часы аудиторной работы, их трудоемкость (в часах)			Текущие формы контроля
				Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
1.	Тема 1. Строение генома человека	2	1	2	0	0	
2.	Тема 2. Генетический полиморфизм	2	2	2	0	0	
3.	Тема 3. Методы исследования геномов	2	3	2	0	0	
4.	Тема 4. Генетическое картирование	2	4	2	0	0	

N	Раздел Дисциплины/ Модуля	Семестр	Неделя семестра	Виды и часы аудиторной работы, их трудоемкость (в часах)			Текущие формы контроля
				Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
5.	Тема 5. Мутации	2	5	2	0	0	
6.	Тема 6. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний	2	6, 7	0	4	0	презентация контрольная работа
7.	Тема 7. Генетические заболевания	2	8, 9	0	4	0	презентация
8.	Тема 8. Другие возможности современной молекулярно-генетической диагностики	2	10, 11	0	4	0	письменная работа презентация
	Тема . Итоговая форма контроля	2		0	0	0	экзамен
	Итого			10	12	0	

4.2 Содержание дисциплины

Тема 1. Строение генома человека

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Современные представления о строении ДНК, хромосом, геномов. Секвенирование генов и геномов. Современные методы секвенирования: общие принципы, приборы, производительность, масштаб производимых работ. Международный проект "Геном человека". Размер генома человека. Избыточность генома (С-парадокс). Уникальные последовательности и повторы в геноме человека. Сателлитная ДНК. Мини- и микросателлитная ДНК. Метод "ДНК-фингерпринтинг". Обратные повторы. Умеренные и низкокопийные повторы. Диспергированные повторы. Гены и межгенные последовательности. Мультигенные семейства. Структура эукариотических генов. Псевдогены. Онкогены. Митохондриальный геном.

Тема 2. Генетический полиморфизм

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Классификация полиморфизмов, способы детекции, функциональная значимость. Полиморфизм длины рестрикционных фрагментов. Полиморфизм коротких tandemных повторов; переменные микро- и минисателлитные ДНК.

Тема 3. Методы исследования геномов

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Основные молекулярно-генетические методы. Выделение ДНК из крови. Очистка нуклеиновых кислот и олигонуклеотидов. Базовые методы генетической инженерии. Молекулярное клонирование. Векторы для молекулярного клонирования. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Электрофорез фрагментов ДНК. Секвенирование последовательностей ДНК: пиросеквенирование (?секвенирование путем синтеза?), Метод Сэнджера, метод Максама-Гильберта (химический метод). Рестрикционное картирование. Анализ полиморфизма длины рестрикционных фрагментов (ПДРФ-анализ). Блот-гибридизация по Саузерну (Саузерн-блоттинг). Гибридизация in situ, FISH-гибридизация.

Тема 4. Генетическое картирование

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Генетические карты, их классификация. Подходы к построению генетических карт. Оценка сцепления. Соматическая гибридизация. Цитогенетический анализ. Схема картирования гена. Картирование анонимных последовательностей ДНК.

Тема 5. Мутации

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Мутантные аллели. Характеристика и типы мутаций. Генетическая гетерогенность наследственных заболеваний человека. Номенклатура мутаций. Идентификация структурных мутаций. Изоляция мутантных ДНК. Популяционный анализ мутаций. Частоты спонтанного мутагенеза. Эндогенные механизмы возникновения мутаций. Механизмы поддержания и распространения мутаций в популяциях.

Тема 6. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний

практическое занятие (4 часа(ов)):

Пренатальная диагностика наследственных заболеваний молекулярно-генетическими методами. Прямые и косвенные методы молекулярной диагностики. ДНК-диагностика при различных типах наследования. Группы риска. Поиск гетерозиготных носителей мутаций. Контрольная работа по темам: ?Строение генома человека. Генетический полиморфизм. Методы исследования геномов. Генетическое картирование. Мутации?.

Тема 7. Генетические заболевания

практическое занятие (4 часа(ов)):

7.1 Хромосомные болезни. Типы нарушений структуры хромосом. Болезни, обусловленные нарушением числа половых хромосом. Болезни, связанные с нарушением числа половых хромосом. Болезни, причиной которых является полиплоидия. 7.2 Моногенные наследственные болезни. Муковисцидоз, миодистрофия Дюшенна, гемофилия А и В типа, фенилкетонурия, болезни Виллебранда и Вильсона-Коновалова, синдром Леш-Нихана, адреногенитальный синдром, спинальная мышечная атрофия, атаксия Фридрейха. Диагностика моногенных болезней молекулярно-генетическими методами. 7.3 Болезни экспансии числа тринуклеотидных повторов и антиципации. Митохондриальные и пероксисомные болезни.

Тема 8. Другие возможности современной молекулярно-генетической диагностики

практическое занятие (4 часа(ов)):

8.1 Молекулярно-генетические онкомаркеры и методы их определения. 8.2 Молекулярно-генетическая диагностика инфекционных заболеваний. 8.3 Молекулярная генетика спорта. Генетика физической активности и спортивная психогенетика. 8.4 Молекулярно-генетический идентификационный анализ: возможности метода и перспективы. Молекулярная биология в судебно-медицинской экспертизе. Молекулярная генеалогия. 8.5 Палео ДНК. Применение генодиагностики в археологии и палеонтологии, для изучения вымерших видов.

4.3 Структура и содержание самостоятельной работы дисциплины (модуля)

N	Раздел Дисциплины	Семестр	Неделя семестра	Виды самостоятельной работы студентов	Трудоемкость (в часах)	Формы контроля самостоятельной работы
6.	Тема 6. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний	2	6, 7	подготовка к контрольной работе	6	контрольная работа
				подготовка к презентации	8	презентация
7.	Тема 7. Генетические заболевания	2	8, 9	подготовка к презентации	18	презентация

N	Раздел Дисциплины	Семестр	Неделя семестра	Виды самостоятельной работы студентов	Трудоемкость (в часах)	Формы контроля самостоятельной работы
8.	Тема 8. Другие возможности современной молекулярно-генетической диагностики	2	10, 11	подготовка к письменной работе	2	письменная работа
				подготовка к презентации	16	презентация
	Итого				50	

5. Образовательные технологии, включая интерактивные формы обучения

В процессе освоения дисциплины используются следующие образовательные технологии, способы и методы формирования компетенций: лекция-визуализация, проблемная лекция, дискуссия, практические занятия в форме проблемно-исследовательской беседы, на которых магистранты представляют самостоятельно подготовленные презентации по вопросам программы дисциплины, составление обзоров, написание контрольной и письменной работ, проектные технологии, просмотр, анализ и обсуждение видео- и мультимедийных материалов. На отдельные занятия в качестве экспертов приглашаются ведущие специалисты и ученые Междисциплинарного центра протеомных исследований Казанского федерального университета, НИЛ 'Генные и клеточные технологии' КФУ, НИЛ 'Маркеры патогенеза и новые средства таргетной терапии онкологических и сердечно-сосудистых заболеваний' КФУ, ГУ 'Межрегиональный клинико-диагностический центр' г. Казань и др.

6. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины и учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов

Тема 1. Строение генома человека

Тема 2. Генетический полиморфизм

Тема 3. Методы исследования геномов

Тема 4. Генетическое картирование

Тема 5. Мутации

Тема 6. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний

контрольная работа , примерные вопросы:

Контрольная работа проводится в письменной форме, в том числе в виде тестовых заданий, составленных по разделам дисциплины с использованием специального программного обеспечения. Контрольная работа по темам: ?Строение генома человека. Генетический полиморфизм. Методы исследования геномов. Генетическое картирование. Мутации? Примерные задания: 1. Хромосомный набор человека содержит А. 22 пары хромосом В. 23 пары хромосом С. 24 пары хромосом D. вообще не содержит хромосом 2. Фенилкетонурия - это пример А. генной мутации В. хромосомной мутации С. геномной мутации D. модификационной изменчивости. 3. Какой из методов не применяется в генетике человека: А. генеалогический В. гибридологический С. близнецовый анализ D. популяционно-статистический 4. Метод гибридизации белков с мечеными антителами называется А. FISH-гибридизация В. Блот-гибридизация по Саузерну С. Нозерн-блот D. Вестерн-блот 5. На рисунке изображен тип мутации: А. дупликация В. инверсия С. делеция D. транслокация 6. Синдром "кошачьего крика" - это результат хромосомной мутации - А. инверсии В. транслокации С. дупликации D. дефишенсии 7. Не передаются последующим поколениям А. точковые мутации В. спонтанные мутации С. соматические мутации D. генеративные мутации 8. Alu-повтор относится к А. SINE-повторам В. LINE-повторам С. сателлитной ДНК D. мини- и микросателлитной ДНК II). Соотнесите мобильные генетические элементы с особенностями их строения. Сложность задания ? 3 балла. I. Транспозоны II. Ретротранспозоны А. содержат гены обратной транскриптазы В. содержат гены транспозазы; С. ограничены длинными концевыми повторами (LTR); D. фланкированы короткими прямыми повторами; E. фланкированы инвертированными повторами; F. сходны по структуре с ретровирусами. III) Ответьте на вопросы письменно. Сложность заданий ? 2 балла. 1) Каким основным требованиям должна отвечать молекула ДНК, чтобы использоваться в качестве молекулярного вектора? 2) Чем истинные реверсии отличаются от супрессорных мутаций? 3) Объясните механизм появления анеуплоидов. 4) Как экспериментально определить чистоту выделенной ДНК? 5) В чем принцип метода ПЦР и его основное преимущество?

презентация , примерные вопросы:

В презентации должны быть раскрыты следующие вопросы: Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики наследственной патологии. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний молекулярно-генетическими методами. Прямые и косвенные методы молекулярной диагностики. ДНК-диагностика при различных типах наследования. Группы риска. Поиск гетерозиготных носителей мутаций.

Тема 7. Генетические заболевания

презентация , примерные вопросы:

В презентациях должны быть раскрыты следующие вопросы: Хромосомные болезни. Типы нарушений структуры хромосом. Болезни, обусловленные нарушением числа неполовых хромосом. Болезни, связанные с нарушением числа половых хромосом. Болезни, причиной которых является полиплоидия. Моногенные наследственные болезни. Муковисцидоз, миодистрофия Дюшенна, гемофилия А и В типа, фенилкетонурия, болезни Виллебранда и Вильсона-Коновалова, синдром Леш-Нихана, адреногенитальный синдром, спинальная мышечная атрофия, атаксия Фридрейха. Диагностика моногенных болезней молекулярно-генетическими методами. Болезни экспансии числа тринуклеотидных повторов и антиципации. Митохондриальные и пероксисомные болезни.

Тема 8. Другие возможности современной молекулярно-генетической диагностики

письменная работа , примерные вопросы:

Примерные вопросы письменной работы по дисциплине ?Генодиагностика? 1. Как устроен геном человека? 2. Сколько у человека полиморфных генов? Свой ответ аргументируйте и проиллюстрируйте примерами. 3. Какими методами можно определить последовательность нуклеотидов в ДНК? 4. В чем преимущества и недостатки метода ПЦР? 5. Хромосомные мутации: когда и как они происходят и какие последствия могут иметь для клетки (организма)? 6. Когда, каким образом и зачем проводят пренатальную диагностику наследственных заболеваний? 7. Какое применение онкомаркеры находят в современной диагностике? 8. Когда и каким образом проводят молекулярно-генетическую диагностику инфекционных заболеваний? 9. Что мешает развитию генодиагностики? 10. Как вы оцениваете вклад молекулярной генетики в развитие спорта в настоящее время и в перспективе?

презентация , примерные вопросы:

В презентациях должны быть раскрыты следующие вопросы: Молекулярно-генетические онкомаркеры и методы их определения. Молекулярно-генетическая диагностика инфекционных заболеваний. ?Прошлое? лабораторной диагностики инфекционных заболеваний (бактериоскопический, бактериологический, биологический, серологический и аллергологический методы). Значение метода ПЦР. Преимущества ПЦР: высокая чувствительность, высокая специфичность и др. Область применения метода ПЦР в клинической диагностике. Проблема адекватной верификации клинического диагноза, поставленного методом ПЦР (Ограничения метода ПЦР) Молекулярная генетика спорта. Генетика физической активности и спортивная психогенетика. Молекулярно-генетический идентификационный анализ: возможности метода и перспективы. Молекулярная биология в судебно-медицинской экспертизе. Молекулярная генеалогия. Палео ДНК. Применение генодиагностики в археологии и палеонтологии, для изучения вымерших видов.

Тема . Итоговая форма контроля

Примерные вопросы к экзамену:

Примерные вопросы экзаменационных билетов по дисциплине "Генодиагностика"

1. Адреногенитальный синдром: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
2. Атаксия Фридрейха: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
3. Болезни экспансии числа тринуклеотидных повторов и антиципации: примеры заболеваний, этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
4. Болезни, причиной которых является полиплоидия: клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
5. Болезнь Виллебранда: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
6. Болезнь Вильсона-Коновалова: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
7. Виды генетических полиморфизмов
8. Возможности метода молекулярной генеалогии
9. Возможности пренатальной диагностики наследственных заболеваний
10. Гемофилия А и В типа: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
11. Диагностика инфекционных заболеваний молекулярно-биологическими методами.
12. Международный проект "Геном человека"
13. Механизмы поддержания и распространения мутаций в популяциях
14. Миодистрофия Дюшенна: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
15. Митохондриальные и пероксисомные болезни: примеры заболеваний, этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
16. Молекулярная биология в судебно-медицинской экспертизе.
17. Молекулярная генеалогия.
18. Молекулярная генетика спорта.
19. Молекулярно-генетические онкомаркеры и методы их определения.
20. Муковисцидоз: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
21. Полисомия по Y-хромосоме: клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
22. Полисомия по X-хромосоме: клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.

23. Понятие о генетическом картировании
24. Синдром Дауна: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
25. Синдром Леш-Нихана: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
26. Синдром Патау: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
27. Синдром Шерешевского-Тернера: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
28. Синдром Эдвардса: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
29. Спинальная мышечная атрофия: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
30. Фенилкетонурия: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
31. Характеристика геномных повторов
32. Характеристика и типы мутаций
33. Характеристика современных методов секвенирования генов и геномов

7.1. Основная литература:

Хроматин: упакованный геном, Разин, Сергей Владимирович; Быстрицкий, Андрей Александрович, 2012г.

Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html>

Иммунология. Практикум: учебное пособие / Под ред. Л.В. Ковальчука, Г.А. Игнатъевой, Л.В. Ганковской. 2012. - 176 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970421482.html>

Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии [Электронный ресурс] / ред. К. Уилсон и Дж. Уолкер. - М.: БИНОМ, 2015. - 855 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996328772.html>.

Уилсон, К. Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии. [Электронный ресурс] / К. Уилсон, Д. Уолкер. ? Электрон. дан. ? М.: Издательство 'Лаборатория знаний', 2015. ? 855 с. ? ЭБС 'Лань'. - Режим доступа: <http://e.lanbook.com/book/66244>.

Расшифрованная жизнь. Мой геном, моя жизнь [Электронный ресурс] / К. Вентер. - М.: БИНОМ, 2015. - 467 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996329106.html>

Хроматин: упакованный геном [Электронный ресурс] / С. В. Разин, А. А. Быстрицкий. - 4-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - 191 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996329502.html>

Геномика. Роль в медицине [Электронный ресурс] / С. Примроуз, Р. Тваймен ; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2014. - 277 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996323098.html>.

Наследственные болезни [Электронный ресурс] : национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - (Серия 'Национальные руководства'). - 936 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970422311.html>

Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Рубан Э.Д. - Ростов н/Д: Феникс, 2013. - (Медицина). - 319 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222210451.html>

7.2. Дополнительная литература:

Генетика, Граник, Владимир Григорьевич, 2011г.

Генетика, Никольский, Владимир Иванович, 2010г.

Генетика человека, Шевченко, Владимир Андреевич;Топорнина, Нина Александровна;Стволинская, Наталья Сергеевна, 2004г.

Молекулярная генетика, биофизика и медицина сегодня, Ланцов, Владислав Александрович,, 2007г.

Генетика и происхождение видов, Добжанский, Феодосий Григорьевич, 2010г.

Эпигенетика, Эллис, С. Д., 2010г.

Геном, клонирование, происхождение человека, Корочкин, Леонид Иванович;Янковский, Н. К.;Боринская, С. А., 2004г.

Геномика с молекулярно-генетическими основами, Попов, Вадим Васильевич, 2009г.

Геномы, Браун, Терри А.;Светлов, А. А., 2011г.

Геномика. Роль в медицине, Примроуз, Санди;Тваймен, Ричард;Королева, О. Н.;Свердлов, Е. Д.;Лимборская, С. А., 2008г.

Хроматин: упакованный геном [Электронный ресурс] / Разин С.В. - М.: БИНОМ, 2013. - 172 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа:

<http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996321285.html>

Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; Под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 592 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970426760.html>

Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970411520.html>

Математические методы анализа дискретных структур генетического кода/Гупал В.М. - М.: ИЦ РИОР, НИЦ ИНФРА-М, 2015. - 334 с. - ЭБС 'Znanium'. - Режим доступа: <http://znanium.com/catalog.php?bookinfo=516085>.

Математика и загадочный генетический код: Монография. (К 10-летию завершения программы 'Геном человека') / В.М. Гупал. - М.: ИЦ РИОР: НИЦ ИНФРА-М, 2014. - 288 с. - ЭБС 'Znanium'. - Режим доступа: <http://znanium.com/catalog.php?bookinfo=492403>.

Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.

Сазанов, А. А. Основы генетики [Электронный ресурс] / А. А. Сазанов. - СПб.: ЛГУ им. А. С. Пушкина, 2012. - 240 с. - ЭБС 'Znanium'. - Режим доступа: <http://znanium.com/catalog.php?bookinfo=445015>.

Биоэтика и гуманитарная экспертиза: Пробл. геномики, психологии и виртуалистики [Текст] / Рос. акад. наук, Ин-т философии; Отв. ред. Ф.Г. Майленова. - М.: ИФ- РАН, 2007. - 224 с. - ЭБС 'Znanium'. - Режим доступа: <http://znanium.com/catalog.php?bookinfo=344069>.

Медицинская и клиническая генетика для стоматологов [Электронный ресурс] : учебное пособие / Под ред. О.О. Янушевича - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970431757.html>.

Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности 'Стоматология' / Л.В. Акуленко и др.; под ред. О.О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html>

Морозова, Т.Б. Взаимодействие наследственности и среды в формировании индивидуальности человека (на близнецовой модели). [Электронный ресурс]. - Бишкек : Издательство 'Прометей', 2012. - 168 с. - ЭБС 'Лань'. - Режим доступа: <http://e.lanbook.com/book/30275>

7.3. Интернет-ресурсы:

Human genome resources at NCBI - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/>

The National Human Genome Research Institute website - <https://www.genome.gov/>

Wellcome Trust Sanger Institute website - <http://www.sanger.ac.uk/>

База данных US National Library of Medicine National Institutes of Health - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

БД Sciencedirect, Elsevier TM - <http://www.sciencedirect.com/>

Журнал "Медицинская генетика" - <http://www.med-gen.ru/journal/>

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины(модуля)

Освоение дисциплины "Генодиагностика" предполагает использование следующего материально-технического обеспечения:

Мультимедийная аудитория, вместимостью более 60 человек. Мультимедийная аудитория состоит из интегрированных инженерных систем с единой системой управления, оснащенная современными средствами воспроизведения и визуализации любой видео и аудио информации, получения и передачи электронных документов. Типовая комплектация мультимедийной аудитории состоит из: мультимедийного проектора, автоматизированного проекционного экрана, акустической системы, а также интерактивной трибуны преподавателя, включающей тач-скрин монитор с диагональю не менее 22 дюймов, персональный компьютер (с техническими характеристиками не ниже Intel Core i3-2100, DDR3 4096Mb, 500Gb), конференц-микрофон, беспроводной микрофон, блок управления оборудованием, интерфейсы подключения: USB, audio, HDMI. Интерактивная трибуна преподавателя является ключевым элементом управления, объединяющим все устройства в единую систему, и служит полноценным рабочим местом преподавателя. Преподаватель имеет возможность легко управлять всей системой, не отходя от трибуны, что позволяет проводить лекции, практические занятия, презентации, вебинары, конференции и другие виды аудиторной нагрузки обучающихся в удобной и доступной для них форме с применением современных интерактивных средств обучения, в том числе с использованием в процессе обучения всех корпоративных ресурсов. Мультимедийная аудитория также оснащена широкополосным доступом в сеть интернет. Компьютерное оборудование имеет соответствующее лицензионное программное обеспечение.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "ZNANIUM.COM", доступ к которой предоставлен студентам. ЭБС "ZNANIUM.COM" содержит произведения крупнейших российских учёных, руководителей государственных органов, преподавателей ведущих вузов страны, высококвалифицированных специалистов в различных сферах бизнеса. Фонд библиотеки сформирован с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, УМК, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. В настоящее время ЭБС ZNANIUM.COM соответствует всем требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего профессионального образования (ФГОС ВПО) нового поколения.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе Издательства "Лань" , доступ к которой предоставлен студентам. ЭБС Издательства "Лань" включает в себя электронные версии книг издательства "Лань" и других ведущих издательств учебной литературы, а также электронные версии периодических изданий по естественным, техническим и гуманитарным наукам. ЭБС Издательства "Лань" обеспечивает доступ к научной, учебной литературе и научным периодическим изданиям по максимальному количеству профильных направлений с соблюдением всех авторских и смежных прав.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "Консультант студента" , доступ к которой предоставлен студентам. Электронная библиотечная система "Консультант студента" предоставляет полнотекстовый доступ к современной учебной литературе по основным дисциплинам, изучаемым в медицинских вузах (представлены издания как чисто медицинского профиля, так и по естественным, точным и общественным наукам). ЭБС предоставляет вузу наиболее полные комплекты необходимой литературы в соответствии с требованиями государственных образовательных стандартов с соблюдением авторских и смежных прав.

Для обеспечения преподавания дисциплины необходимы: мультимедийный проектор, колонки, принтер и ноутбук.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВПО и учебным планом по направлению 06.04.01 "Биология" и магистерской программе Микробиология и вирусология .

Автор(ы):

Яруллина Д.Р. _____

"__" _____ 201__ г.

Рецензент(ы):

Ильинская О.Н. _____

"__" _____ 201__ г.