

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. Минзарипов Р.Г.

\_\_\_\_\_ 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  
2014

## 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
ПК-2 (профессиональные компетенции)	знает и использует основные теории, концепции и принципы в избранной области деятельности, способен к системному мышлению
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
ПК-7 (профессиональные компетенции)	понимает и глубоко осмысливает философские концепции естествознания, место естественных наук в выработке научного мировоззрения

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	
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

N	Раздел Дисциплины/ Модуля	Семестр	Неделя семестра	Виды и часы аудиторной работы, их трудоемкость (в часах)			Текущие формы контроля
				Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
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". Обращенные 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: пиро-секвенирование (?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)**

<b>N</b>	<b>Раздел Дисциплины</b>	<b>Семестр</b>	<b>Неделя семестра</b>	<b>Виды самостоятельной работы студентов</b>	<b>Трудоемкость (в часах)</b>	<b>Формы контроля самостоятельной работы</b>
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
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.

## **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, аденогенитальный 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. Аденогенитальный 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.

Генетика, Никольский, Владимир Иванович, 2010г.

1. Иммунология. Практикум: учебное пособие / Под ред. Л.В. Ковальчука, Г.А. Игнатъевой, Л.В. Ганковской. 2012. - 176 с. ЭБС "Консультант студента"

<http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970421482.html>

2. 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.

<http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970426760.html>

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

4. Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии // ред. Уилсон К., Уолкер Дж. / М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2013. - 859 с. ЭБС "Библиороссика" [http://www.bibliorossica.com/book.html?search\\_query=%D0%B0%D0%BD%D0%B0%D0%BB%D0%B8%](http://www.bibliorossica.com/book.html?search_query=%D0%B0%D0%BD%D0%B0%D0%BB%D0%B8%)

## 7.2. Дополнительная литература:

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

1. Биология. Руководство к лабораторным занятиям: учебное пособие / Под ред. О.Б. Гигани. 2012. - 272 с. ЭБС "Консультант студента" <http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970421383.html>

2. Биология: учебник: в 2 т. / Под ред. В.Н. Ярыгина. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - Т.1. - 736 с. ЭБС "Консультант студента" <http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970426401.html>

3. Клиническая генетика: Учебник. - 3-е изд., испр. и доп. - М.: ГЭОТАР-МЕД, 2004. - 480 с. ЭБС "Консультант студента" <http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN5923104539.html>

4. Лима-де-Фариа А. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы / М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2012. - 322 с. ЭБС "Библиороссика" [http://www.bibliorossica.com/book.html?currBookId=8005&search\\_query=%D0%B0%D0%BD%D0%B0%D0%BB%D0%B8%](http://www.bibliorossica.com/book.html?currBookId=8005&search_query=%D0%B0%D0%BD%D0%B0%D0%BB%D0%B8%)

5. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебник для вузов / Под ред. О.О. Янушевича., - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 400 с. ЭБС "Консультант студента" <http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970411315.html>

6. Разин С.В. Хроматин: упакованный геном / М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2013. - 192 с. ЭБС "Библиороссика" [http://www.bibliorossica.com/book.html?search\\_query=%D0%B0%D0%BD%D0%B0%D0%BB%D0%B8%](http://www.bibliorossica.com/book.html?search_query=%D0%B0%D0%BD%D0%B0%D0%BB%D0%B8%)

7. Тарантул В.З. Геном человека: Энциклопедия, написанная четырьмя буквами / М.: Языки славянской культуры, 2007. - 390 с. ЭБС "Библиороссика" [http://www.bibliorossica.com/book.html?search\\_query=%D0%B0%D0%BD%D0%B0%D0%BB%D0%B8%](http://www.bibliorossica.com/book.html?search_query=%D0%B0%D0%BD%D0%B0%D0%BB%D0%B8%)

## 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 "БиблиоРоссика", доступ к которой предоставлен студентам. В ЭБС "БиблиоРоссика" представлены коллекции актуальной научной и учебной литературы по гуманитарным наукам, включающие в себя публикации ведущих российских издательств гуманитарной литературы, издания на английском языке ведущих американских и европейских издательств, а также редкие и малотиражные издания российских региональных вузов. ЭБС "БиблиоРоссика" обеспечивает широкий законный доступ к необходимым для образовательного процесса изданиям с использованием инновационных технологий и 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 "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.