

**МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ  
ФЕДЕРАЦИИ**

**ФГБОУ ВПО «КАБАРДИНО-БАЛКАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ  
УНИВЕРСИТЕТ ИМ. Х.М. БЕРБЕКОВА»**

**СОГЛАСОВАНО**

**УТВЕРЖДАЮ**

**Руководитель образовательной  
программы** \_\_\_\_\_ А.Ю.  
Паритов

**Директор института**  
\_\_\_\_\_ А.М.  
Хараев

« \_\_\_\_\_ » \_\_\_\_\_  
20 \_\_\_\_ г.

« \_\_\_\_\_ » \_\_\_\_\_  
20 \_\_\_\_ г

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА  
ДИСЦИПЛИНЫ  
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА**

Направление подготовки (специальность)  
06.06.01 – Биологические науки (уровень подготовки кадров высшей  
квалификации)  
(код и наименование направления подготовки)

Направленность программы  
03.02.07 – Генетика

Квалификация (степень) выпускника  
«Исследователь. Преподаватель-исследователь».

Форма обучения  
Очная

**Нальчик 2021**

Рабочая программа дисциплины «Генетика человека» составлен доцентом Биттуева М.М.

Рабочая программа предназначена для преподавания дисциплины «Генетика человека» в блоке обязательных дисциплин аспирантам очной формы обучения направления подготовки 06.06.01 Биологические науки, профиля «Генетика» на 2 году обучения в 4 семестре.

Рабочая программа составлена на основании федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 06.06.01 Биологические науки (уровень подготовки кадров высшей квалификации, утвержденных приказом Минобрнауки РФ от 30.07.2021 г. № 871; паспорта специальностей научных работников, учебного плана подготовки аспирантов КБГУ по основной образовательной программе послевузовского профессионального образования (аспирантура) по специальности 03.02.07 Генетика, программы-минимум кандидатского экзамена, утвержденного приказом Минобрнауки РФ от 08.10.2007 г. № 274.

Составитель рабочей программы

Доцент, кбн

\_\_\_\_\_  
(подпись)

Ситников М.Н.  
(Ф.И.О.)

Обсуждена и рекомендована на заседании кафедры физиологии, генетики и молекулярной биологии

протокол № 1 от «28» августа 2017г.

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_

Согласовано:

Заведующий отделом комплектования

научной библиотеки \_\_\_\_\_

## 1. Цель и задачи освоения дисциплины:

Цель курса - получение будущими специалистами в области медико-биологических наук глубоких знаний по основам современной генетики, генетики человека и медицинской генетики, являющихся базисом для успешной разработки медико-биологических проблем.

Задачи курса - формирование представлений об основных молекулярных, клеточных, организменных и иных биологических процессах, обеспечивающих нормальное существование и развитие человека

- формирование представлений, пороков развития человека и их профилактика

## 2. Место дисциплины в структуре ООП ВО

Последние десятилетия характеризуются выдающимися достижениями биотехнологии, являющейся междисциплинарной областью знаний, базирующейся на микробиологии, биохимии, молекулярной биологии, биоорганической химии, биофизике, вирусологии, иммунологии, генетике, инженерных науках и электронике. Введение дисциплины в образовательный стандарт обучения биологии - закономерный результат достижений этой дисциплины и актуальности знаний, сформированных на ее базе.

Курс «Генетическая инженерия» представляет собой одну из обобщающих дисциплин, предполагающую наличие у студентов достаточного объема знаний в области молекулярной биологии, генетики, физиологии растений, микробиологии. Важной особенностью курса биотехнологии является то, что эта дисциплина в значительной степени направлена на практическое применение результатов фундаментальных наук в различных областях хозяйственной деятельности человека.

Изучение курса «Генетическая инженерия» тесно связано с такими дисциплинами, как «Биоорганическая химия», «Биологическая химия», «Молекулярная биология», «Микробиология».

Специфика настоящей учебной дисциплины предполагает использование в лекционном и практическом разделах курса мультимедийной техники для наглядного представления материала.

## 3 Требования к результатам освоения содержания дисциплины

- Процесс изучения дисциплины направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и ООП ВО по данному направлению подготовки 06.06.01 Биологические науки:

способность проводить генетический анализ, самостоятельно ставить задачу исследования наиболее актуальных проблем, имеющих значение для генетики отдельного организма или популяции, грамотно планировать эксперимент личный и в группе и реализовывать его на практике (ПК-1);

способность применить знания современных достижений в области генетики и биотехнологии и для решения комплексных исследовательских задач генетики, биотехнологии, селекции и семеноводства, (ПК-2);

готовность использовать знания современных достижений в области генетики и биотехнологий и для разработки научно-методического обеспечения, подготовки и проведения курсов, дисциплин бакалавриата, специалитета, магистратуры, дополнительных программ образования (ПК-3).

•

## 4. Содержание и структура дисциплины

### СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ

Вид работы	Трудоемкость, часов	
	Год обучения 2	Всего
<b>Общая трудоемкость</b>	<b>108</b>	<b>108</b>
<b>Аудиторная работа:</b>	30	30
<i>Лекции (Л)</i>	30	30

Вид работы	Трудоемкость, часов	
	Год обучения 2	Всего
<i>Практические занятия (ПЗ)</i>		
<b>Самостоятельная работа:</b>	78	78
Реферат (Р)		
Эссе (Э)		
Самостоятельное изучение разделов		
<b>Вид итогового контроля (зачет, экзамен)</b>	экзамен	

Наследственность и патология человека.

Предмет и задачи генетики человека и генотоксикологии. Формирование научных представлений наследственной патологии у человека. (Гальтон, Гаррод, Давенпорт, Холцейн и др.). Становление и развитие генетики человека и медицинской генетики в России (Кольцов Н.К., Левит С.Г., Давиденков С.Н. и др.). Связь генетики человека с биологическими и медицинскими дисциплинами.

Человек как объект генетического исследования.

Видовое единство людей и критика расистских евгенических концепций. Полиморфизм человека. Законы Менделя и человек. Уровни проявления дискретности признаков. Наследственность и гомеостаз организма.

Методы исследования в генетике человека.

Генеалогический, клинико-генеалогический (КГМ) методы, их этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных. Генеалогический анализ при различных способах регистрации семей. Метод sibсов, метод пробандов. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного и сцепленного с полом наследования. Критерии полигенного наследования. Цитогенетический метод исследования. Основные методики идентификаций метафазных хромосом. Цитогенетическая номенклатура Парижского международного конгресса. Прометафазный анализ. Система символов обозначения кариотипа. Молекулярно-генетические методы. Фракционирование и рестракция ДНК. Гибридизация на фильтрах и цитогенетических препаратах ДНК - зонды. Секвенированные ДНК. Молекулярная цитогенетика. Использование методов морфологии, физиологии и биохимии в медицинской генетике. Синдромологический анализ.

Хромосомные болезни.

Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней. Механизм развития нарушений при хромосомных заболеваниях. Корреляция изменений фенотипа и кариотипа. Частота и типы хромосомных мутаций в онтогенезе человека. Хромосомные болезни обусловленные аномалиями половых хромосом. Полисомия по половым хромосомам. Фенокариотипическая характеристика X-трисомии и других поли-X-синдромов. Кариотип 46, XX у мужчин. X-моносомии (синдром Шершевского-Тернера). Мозаицизм 45, X/47, XXX. Синдром XXУ. Фенотипическая характеристика синдрома Клайнфельтера. Одновременное нерасхождение двух пар хромосом (48, XXУ, УУ). Синдром 47, XXУ. Структурная аномалия X-хромосомы, ломкость X-хромосомы (X-сцепленная рецессивная олигофрения). Хромосомные болезни, обусловлены аномалиями аутосом. Полные трисомии аутосом. Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса и их фенокариотипическая характеристика. Общие сведения о других типах трисомии. Частичные трисомии и моносомии аутосом. Генные болезни.

Классификация и частота генных болезней. Специфические особенности развития и появления генных мутаций при различных типах наследования. Доминантные мутации как причина наследственных болезней. Доминантные аномалии тканевых структур и морфологии органов (синдромы Элерса-Данлоса и Марфана). Проявление эффекта действия доминантных генов в гетерозиготном состоянии и гомозиготном состоянии

(камптобрахидактилия, ахондроплазия). Доминантные заболевания с поздней манифестацией (хорея Гентингтона, миотоническая дистрофия). Доминантные Х-сцепленные болезни (витамин-Д-резистентный рахит, дефекты зубной эмали). Пенетрантность и экспрессивность проявления доминантных мутаций. Специфические особенности рецессивного действия мутантных генов и их значение в патогенезе заболеваний человека. Мутации структурных генов и нарушение биосинтеза ферментов, структурных и транспортных белков, гормонов и иммуноглобулинов. Реализация дефекта образования фермента: недостаток конечного продукта (альбинизм, гипотиреоз), накопление промежуточных продуктов метаболизма (фенилкетонурия), избыточное компенсаторная реакция при выпадении звена в цепи саморегуляции.

Генетические нарушения мембранного транспорта (аминоацидурии, цистинурия). Рецессивные наследственные болезни с недостатком двух ферментов. Комбинативное действие генов у гетерозигот по аномальным аллелям (“компаунд-гетерозиготы”). Рецессивное Х-сцепленное наследование болезней (дальтонизм, гемофилия А и В, миопатия Дюшенна). Функциональный мозаицизм Х-хромосомы у женщин (следствие эффекта Лайон) и его проявление у кондукторов мутантного гена (несовершенный амелогенез, ангиокератоз Фабри). Соотношение полов при аутосомных наследственных заболеваниях. Ограниченное полом проявление аутосомных болезней (мужское бесплодие, преждевременное половое созревание у мальчиков).

Генетическая гетерогенность наследственных болезней и ее причины (миопатии, гликогенозы, глухонмота). Значение множественного аллелизма в данной проблеме (варианты Г6-ФД, гемоглобина), расшифровка первичных дефектов и картирование мутантных генов. “Патологическая анатомия” генома. ДНК-диагностика наследственных болезней (миопатия, муковисцидоз). Фенотипический полиморфизм наследственных заболеваний, его генетическая и средовая детерминация. Сцепление аутосомных генов и значение генетических маркеров в диагностике наследственных болезней (группы крови АВ0). Полиморфизм длины рестрикционных фрагментов ДНК. Клинико-генетическое и биохимическая характеристика некоторых наследственных моногенных заболеваний человека с установленным дефектом метаболизма, иллюстрирующая закономерности реализации генетического дефекта в болезнь. Нарушение углеводного обмена: галактоземия, мукополисахаридозы, гликогенозы. Наследственные дефекты обмена липидов; болезни Гоше, Нимана-Пика, Фабри, гиперлипидемии. Наследственные нарушения обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм. Наследственные дефекты обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Найана, подагра. Наследственные нарушения ферментов эритроцитов: недостаточность глюкозо-С-фосфатдегидрогеназы. Гемоглобинопатии. Филогения молекул гемоглобина и молекулярная природа талассемией.

Семиотика наследственных болезней.

Ранний период манифестации. Варианты первичных генетических дефектов и их наследования. Полиорганный поражения. Хронический характер течения заболевания. Резистентность к терапии. Микро и макроаномалии развития. Изменение роста, нарушение массы тела, изменения со стороны кожных покровов, волос, черепа, глаз, носа, рта и его полости. Аномалии области шеи, грудной клетки, позвоночника, половых органов, конечностей. Болезни с наследственным предрасположением.

Значение и критерии полигенного наследования болезней с наследственным предрасположением. Роль пара - и генотипических факторов в развитии мультифакториальных заболеваний. Методы генетического анализа наследственного предрасположения на примере заболевания атеросклерозом, гипертонической болезнью, язвенной болезнью и шизофренией.

Генетика мультифакториальных врожденных пороков развития, основные понятия и классификация. Изолированные и множественные пороки. Малые аномалии развития.

Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов. Общие представления о фармакогенетических реакциях. Экогенетические реакции на воздействие факторов внешней среды (загрязнение окружающей среды, биоагенты и др.).

Популяционные структуры и наследственные болезни. Влияние факторов, нарушающих равновесие генов (мутационный процесс, миграция, изоляция, инбридинг, дрейф генов) на распространенность наследственных болезней. Ареальные и этнические вариации концентрации генов некоторых заболеваний (типы гемоглобинов, талассемии, слепота, резистентность к гормону роста). Понятие о «грузе» наследственной патологии у человека.

Диагностика, профилактика и лечение наследственных болезней.

Использование методов клинического, параклинического и специального генетического обследования для выявления наследственной патологии. Показания для проведения специальных генетических методов исследования (клинико-генетического, цитогенетического, биохимического, ДНК-диагностики, иммунологического и др. методов). Принципы массовой диагностики наследственных болезней и характеристика просеивающих программ. Методы скрининга новорожденных на фенилкетонурию. Принципы избирательного просеивания для выявления наследственных дефектов (болезнь Тея-Сакса, серповидноклеточная анемия). Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Показания к применению. Методы пренатальной диагностики. Ультразвуковое исследования. Выявление аномалий скелета, пороков развития ЦНС, некоторых пороков развития внутренних органов. Амнио- и фетоскопия. Амниоцентез и хорионцентез. Периконцепционная профилактика.

Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней. Основные задачи медико-генетического консультирования. Методические подходы к уточнению диагноза наследственных заболеваний (клинические и генеалогические исследования, использование специальных параклинических и генетических методов). Определение прогноза потомства. Расчет риска при моногенной патологии.

Принцип расчета риска при мультифакториальных болезнях. Генетический прогноз при кровнородственном браке.

Контроль мутагенных факторов среды в системе профилактики наследственной патологии. Тестирование и регламентация физических, химических и биологических мутагенов техногенного происхождения.

Основные подходы к лечению наследственных болезней (диетотерапия и другие пути коррекции метаболических дефектов). Понятие о этиологическом лечении (заместительная генотерапия, использование методов биотехнологии, генетической и клеточной инженерии).

#### **Разделы дисциплины и виды занятий**

№ темы	Наименование раздела	Кол-во часов (лекции)	Кол-во часов (сам. работа)
1	Предмет и задачи генетики человека и генотоксикологии	4	10
2	Становление и развитие генетики человека и медицинской генетики в России	4	10
3	Законы Менделя и человек	4	10

№ темы	Наименование раздела	Кол-во часов (лекции)	Кол-во часов (сам. работа)
4	Хромосомные болезни	4	10
5	Болезни с наследственным предрасположением	4	10
6	Диагностика, профилактика и лечение наследственных болезней.	4	10
7	Основные подходы к лечению наследственных болезней	6	18
	ВСЕГО:	30	78

### **5. Образовательные технологии**

Лекции с использованием мультимедийных программ Практические занятия студентов с аудио- и видеоматериалами Навыки сравнительного анализа геномов на основе геноинформационных технологий Основные базы данных и основные программные продукты в сети Интернет

### **6. Фонд оценочных средств для контроля успеваемости**

**Контрольные вопросы для сдачи экзамена:**

1. Предмет и задачи биотехнологии. История развития. Экономические и социальные аспекты развития биотехнологии.
2. Биологические системы, используемые в биотехнологии.
3. Методы современной биотехнологии. Биотехнология конструирования рекомбинантной ДНК.
4. Ферменты генетической инженерии. Механизм действия.
5. Генетическая инженерия растений. Трансформация растений с помощью агробактерий. Векторы на основе Ti- и Ri-плазмид.
6. Методы переноса генов в растения. Улучшения качества и повышение продуктивности растений методами генной инженерии (трансгенные растения, устойчивые к стрессу, насекомым, инфекциям, гербицидам и т.д.)
7. Культивирование изолированных клеток и тканей растений. Питательные среды и условия культивирования. Клональное размножение растений.
8. Биотехнология в животноводстве. Трансгенные животные.
9. Биотехнология микробиологических систем, перспективы развития.
10. Биотехнология получения первичных метаболитов. Получение аминокислот, витаминов, органических кислот.
11. Синтез биологически активных соединений в культуре клеток растений и каллусных тканей растений.
12. Создание новых высокопродуктивных штаммов методами генной инженерии. Микробиологическое и химико-энзиматическое получение органических кислот, витаминов и др.
13. Биотехнология получения вторичных метаболитов. Производство антибиотиков, вакцин, стероидов, полисахаридов и др.
14. Ферментная биотехнология. Получение микробных ферментных препаратов.
15. Инженерная биотехнология. Методы иммобилизации ферментов. Производства, основанные на применении иммобилизованных ферментов.
16. Генная терапия. Использование достижений генетической инженерии в медицине.
17. Биотехнологические процессы в пищевой промышленности. Получение молочнокислых продуктов, пищевых кислот, алкогольных напитков и др.

18. Энергия и биотехнология. Производство высококачественного топлива из биологического сырья.
19. Экологическая биотехнология. Применение биотехнологических процессов для решения проблем окружающей среды.
20. Новые объекты биотехнологии. Перспективы развития биотехнологии.

#### **Темы рефератов:**

1. Получение искусственных генов методом ПЦР.
2. Клонирование позвоночных: успехи и проблемы.
3. Генно-инженерные фармакологические белки и пептиды.
4. Генно-инженерные вакцины.
5. Генная терапия сегодня и завтра.
6. Ген-направленные биологически активные вещества.
7. Адресная доставка лекарственных препаратов.
8. Транспортировка цитотоксических липосом к злокачественным клеткам.
9. Биотехнология получения лизина.
10. Биотехнология получения витаминов.
11. Биотехнология получения белка одноклеточных.
12. Внеклеточный синтез белка на иммобилизованных рибосомах.
13. Методы создания полусинтетических антибиотиков.
14. Вторичные микробные метаболиты с иммуносупрессорной активностью.
15. Биотехнология получения промышленно важных стероидов.
16. Биотехнология получения экстрацеллюлярных углеводов.
17. Биотехнологические микрочипы.
18. Промышленные процессы с использованием иммобилизованных ферментов.
19. Иммобилизованные ферменты в медицине.
20. Иммобилизованные ферменты в тонком органическом синтезе.
21. Иммобилизованные ферменты в мониторинге токсических веществ.
22. Биodeградация ксенобиотиков.
23. Биотехнология защиты окружающей среды.
24. Биотехнология извлечения полезных веществ из отходов.
25. Чистая вода.
26. Сырьевой кризис и проблема добычи металлов из морской воды.
27. Биотехнологические методы мониторинга окружающей среды.
28. Улучшение аминокислотного состава запасных белков с помощью методов генной инженерии.
29. Получение, способы культивирования и использование изолированных протопластов.
30. Перспективы введения микроорганизмов в популяции культивируемых клеток.
31. Получение и перспективы использования трансгенных растений.

#### **Контрольные задания по проверке остаточных знаний**

##### **В-2**

1. В традиционном классическом смысле биотехнология – это ...
2. Каковы функции и значение ДНК-лигаз.
3. Нарисуйте двойную цепь ДНК.
4. Каков принцип организации генома у прокариот.
5. Какая область Ti-плазмиды переносится в ядро растительной клетки и какие гены она содержит.
6. По каким направлениям ведется создание трансгенных растений.
7. Какие компоненты должна содержать питательная среда для культивирования изолированных клеток и тканей растений.
8. Что такое клонирование.
9. Назовите продукты вторичного метаболизма.

10. Имобилизованные ферменты – это ...

В-3

1. Перечислите биологические системы, используемые в биотехнологии.
2. Каковы функции и значение рестриктаз.
3. Какими связями соединены азотистые основания внутри двойной спирали ДНК.
4. Векторами называют ....
5. Какое строение имеют Ti-плазмиды.
6. По каким направлениям ведется создание трансгенных животных.
7. Каллус – это ...
8. С какой целью применяется клональное размножение растений.
9. Перечислите традиционные и другие средства сохранения генофонда растений.
10. Какой белок наиболее близок к эталону ФАО по содержанию незаменимых

аминокислот.

В-4

1. Кем и когда было дано определение биотехнологии
2. Каковы функции и значение нуклеаз.
3. Технология рекомбинантных ДНК (молекулярное клонирование) – это...
4. Какими связями соединены нуклеотиды в одной цепи ДНК.
5. Что такое коинтегративный вектор и для чего он используется.
6. Перечислите и охарактеризуйте методы трансформации растительных клеток.
7. Какое преимущество имеет клональное размножение растений.
8. Перечислите свойства каллусной ткани.
9. Какие питательные среды применяются в биотехнологии для культивирования клеток, тканей и органов растений.
10. Какие объекты используют для получения белков.

В-5

1. Перечислите области применения современной биотехнологии.
2. Генетическая инженерия основана на ...
3. Что такое тотипотентность.
4. Что понимают под культурой изолированных тканей.
5. Мономером белка является ...
6. Перечислите и охарактеризуйте методы получения трансгенных животных.
7. Для чего используются моноклональные антитела и ДНК-зонды.
8. Как стерилизуют растительный материал.
9. Охарактеризуйте рестриктазы I типа.
10. что такое имобилизованные ферменты и для чего они используются.

В-6

1. Назовите разделы биотехнологии.
2. Какова проблема биобезопасности в биотехнологии.
3. Для каких целей используют метод культуры изолированных тканей.
4. Изобразите первичную структуру белковой молекулы.
5. Что такое субъединичные вакцины.
6. Криосохранение – это...
7. Каковы области применения имобилизованных ферментов.
8. Что такое ламинар-бокс.
9. Охарактеризуйте рестриктазы II типа.
10. Какое преимущество имеет использование изолированных протопластов

## **7. Учебно – методическое обеспечение дисциплины**

Специфика настоящей учебной дисциплины связана с изучением генно-инженерных клеточных манипуляций, что обуславливает необходимость использования в лабораторных и практических занятиях по курсу специфического молекулярно-

биологического оснащения учебного процесса. В связи с этим студент должен знать основы безопасной работы с молекулярно-биологическими объектами, приборным оснащением, строго соблюдать правила безопасной работы при проведении лабораторных и практических работ.

Самостоятельное выполнение практических заданий должно осуществляться студентом в тесной связи с формой обучения и теоретическим программным материалом в соответствии с нормами времени на самостоятельную работу, содержать конкретность и ясность формулировок.

В ходе изучения настоящего курса студент слушает лекции, посещает практические и лабораторные занятия. Особое место отводится самостоятельной работе, которая частично включает освоение таких разделов программы, как «Введение», «Биотехнология и биобезопасность», «Трансгенные растения и животные», «Биотехнологические процессы в пищевой промышленности», «Экологическая биотехнология», а также подготовку рефератов на основе изучения основной и дополнительной литературы по предмету

На лабораторных занятиях студенты осваивают технику культивирования изолированных клеток и тканей растений на искусственных питательных средах, приготовление питательных сред, знакомятся с методами стерилизации. Учатся получать каллусную ткань из различных частей растений и пассировать ее на питательную среду.

#### **Основная:**

1. Льюин Б. Гены, М.: Бином, 2012.
2. Никольский В.И. Генетика. М.: Академия, 2010.
3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Из-во Сибирское университетское издательство, 2007. ЭБС «Книгафонд».
4. Гладков Л.А. и др. Генетические алгоритмы. М.: ФИЗМАТЛИТ, 2010. ЭБС «Книгафонд».
5. Кондратьева И.В. Кочнева М.Л. Словарь терминов по генетике. НГАУ (Новосибирский государственный аграрный университет) Издательство: ISBN: 2011 Год: 42 стр. ЭБС «Лань».
6. Нахаева В.И. Практический курс общей генетики: учебное пособие для студентов биологических специальностей педагогических высших учебных заведений. Издательство: ФЛИНТА, 2011 г. 210 страниц. ЭБС «Книгафонд».
7. Спирина Е.В. Решение трудных задач по биологии. «Молекулярная биология» и «Генетика»: Практическое пособие. Издательство: АРКТИ, 2011 г. 80 с. ЭБС «Книгафонд»

#### **Дополнительная:**

1. Бочков В.А. Медицинская генетика /В.А.Бочков. - М.: Высшая школа, 1983.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика /Н.П.Бочков.- М.: Медицина, 1997.
3. Фогель Ф. Генетика человека /Ф.Фогель, А.Мотульски. - М.: Мир, 1990.
4. Захаров А.Ф. Хромосомы человека (атлас) /А.Ф.Захаров, В.А.Бенюш, Н.П.Кулешов, Л.И.Барановская. - М.: Медицина, 1982.
5. Зорина З.А. Основы экологии и генетики поведения /З.А.Зорина, И.И.Полетаева, Ж.И. Резникова. - М.: Изд-во Москов. ун-та, 1999.
6. Топорнина Н.А. Генетика человека /Н.А. Топорнина. - М.: ВЛАДОС, 2001.
7. Шевченко В.А. Генетика человека /В.А.Шевченко. - М.: Изд-во Москов. ун-та, 2002.
8. Харпер П. Практическое медико-генетическое консультирование /П.Харпер. - М.: Медицина, 1984.
9. Иванов В.И. Генетика. Учебник для вузов /В.И.Иванов. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2006.
10. Кириллова И.А., Тератология человека. Руководство для врачей
11. /И.А.Кириллова, Г.И.Кравцова, Т.В.Кручинский и др. - М.: Медицина, 1991. - 480 с.

#### **1. Материально – техническое обеспечение дисциплины**

№ п/п	Наименование единицы	Фирма-изготовитель, Страна-производитель	Назначение, основные характеристики
1	Центрифуга MIKRO 20 (200)R, 24×0.2-2.0 мл, до 18,626 g	Hettich, Германия	Центрифугирование, прободготовка образцов и стандартных лабораторных приложений
2	Мини центрифуга/вортекс Combi-spin,	Hettich, Германия	Центрифугирование на 2400 об/мин, с крышкой прободготовка образцов и стандартных лабораторных приложений
3	Цифровой термостат типа «Dry Block»	BIOSAN, Латвия	Поддержание постоянной температуры (25-120 °C), с алюминиевым блоком А-103
4	Роторный гомогенизатор с цифровым дисплеем Crusher M	Heidolph, Германия	Гомогенизация, 5000-26000 об/мин. В комплекте с держателем и зажимом.
5	Отсасыватель медицинский	Россия	Отсасывание
6	ПЦР-бокс	Россия	Бактерицидный проточный рециркулятор, обеспечивающий постоянное обеззараживание внутри бокса с УФ-рециркулятором, таймером, н/сталь, ударопрочное стекло
7	Система для ПЦР в реальном времени iQ5	BioRad, США	Амплификация в реальном времени, предназначенная для автоматической детекции продуктов амплификации в режиме реального времени непосредственно в пробирке, возможностью количественного определения продукта
8	Источник бесперебойного питания UPS 3000 VA	APC, Россия	Обеспечение бесперебойного питания,
9	Аналитическая система БиоДок-Ит М-26Х	UVP, США	Анализ гелей, блотов, окрашенных флуорисцентными и видимыми красителями, печать, архивирование составление отчетов, аналоговая ПЗС-камера
10	Спектрофотометр BLOWAVE	Германия	Для определения концентрации и качества НК, концентрацию белка, спектральный диапазон- 190-1100, ОП диапазон- 0-0,5 ед.
11	Вертикальная ячейка для электрофореза PROTEAN II xi,	BioRad, США	Анализ коротких фрагментов нуклеиновых кислот и белков методом электрофореза в полиакриламидном геле, 20 см, 1.0 мм спейсеры (4 шт) и гребенки на 15 лунок (2 шт).
12	Ячейка для горизонтального электрофореза Mini-Sub Cell GT,	BioRad, США	Анализ фрагментов нуклеиновых кислот и белков методом электрофореза в агарозном геле с УФ-прозрачной подложкой 7×10 см и подставкой для

			заливки
13	Низкотемпературный вертикальный морозильник	Sanyo, Япония	Хранение образцов при низких температурах, (-86), V 382
14	Весы аналитические,	Precisa, Швейцария	Взвешивание образцов, 220 г , точность 0,1 мг
15	Весы технические,	Ohaus Scout Pro, США	Взвешивание образцов, 2000 г / 0,1 г
16	Центрифуга 320R, с охлаждением, с принадлежностями	UNIVERSAL, США	Центрифугирование, прободготовка образцов и стандартных лабораторных приложений
17	Автоматический анализатор для выделения ДНК и РНК	iPrep Purification Instrument, Япония	Для выделения ДНК, РНК, белков. 12 образцов за один прогон
18	Система очистки воды Direct-Q 3	Millipore, Франция	Предназначена для очистки и деионизации воды



## ЛИСТ ИЗМЕНЕНИЙ (ДОПОЛНЕНИЙ)

в рабочую программу по дисциплине «Генетика человека»  
по направлению подготовки 06.06.01 «Биология» на 2017-2018 учебный год

№	Элемент (пункт) РПД	Перечень вносимых изменений (дополнений)	Примечание

Обсуждена и рекомендована на заседании кафедры физиологии, генетики и молекулярной биологии

протокол №\_\_\_\_\_ от «\_\_\_»\_\_\_\_\_20\_\_ г.

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_

Согласовано:

Заведующий отделом комплектования

научной библиотеки \_\_\_\_\_