



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

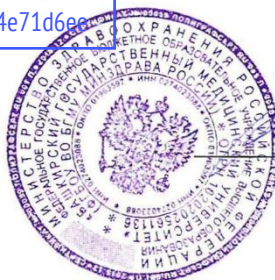
Должность: Ректор

Дата подписания: 10.01.2022 15:09:58

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac76b9d73665849e6d6db2e5a4e71d6e

«УТВЕРЖДАЮ»



Проректор по научной работе

/И.Р.Рахматуллина/

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

дисциплины

«Медицинская генетика»

по образовательной программе

подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре

Направление подготовки кадров высшей квалификации:

06.06.01 Биологические науки

Профиль (направленность, специальность) подготовки: Генетика 03.02.07

I. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика» разработана в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта к структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования (аспирантура) по направлению подготовки направлению подготовки 06.06.01 Биологические науки и направленности (специальности) 03.02.07 – Генетика.

1. Цель и задачи дисциплины:

Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика» является формирование у аспиранта углубленных профессиональных знаний и умений по специальности 03.02.07 – Генетика.

Задачами освоения дисциплины являются:

- приобретение аспирантами знаний в области структурно-функциональной организации и функционирования генома человека; закономерностей передачи и изменений наследственных признаков и свойств в поколениях и их роли в наследственной патологии человека; общих закономерностей генетической эволюции живых систем;

- обучение аспирантов важнейшим методам молекулярно-генетического и цитогенетического анализа наследственного материала человека, микроскопирования и анализа структуры и хромосом;

- обучение аспирантов применять законы наследования для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе и прогнозирования наследственных заболеваний человека в результате решения генетических задач; ознакомление аспирантов с принципами организации медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики;

- приобретение аспирантами знаний по биоинформатике и расчету относительного риска возникновения заболеваний с наследственной предрасположенностью;

- обучение аспирантов основам фармакогеномики и фармакогенетики; обоснованию генетической этиологии наследственных заболеваний и наследственно обусловленных заболеваний;

- обучение аспирантов обосновывать общие закономерности, направления и факторы генетической эволюции для объяснения адаптивного характера эволюционного процесса.

2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Б1.В.ДВ.1.1 - *Дисциплина «Медицинская генетика»* относится к разделу Вариативная часть – дисциплины направленные на подготовку к сдаче кандидатского экзамена ОПОП ВО по направлению подготовки 06.06.01 Биологические науки и специальности 03.02.07 – Генетика.

3. Общая трудоемкость дисциплины составляет:

– 5 зачетных единиц;

– 180 академических часов.

4. Образовательные технологии, используемые при реализации различных видов учебной работы:

- лекции;

- практические занятия;

- участие в научно-практических конференциях, симпозиумах.

5. Элементы, входящие в самостоятельную работу аспиранта:

- подготовка к практическим занятиям;

- подготовка к промежуточной аттестации;

- подготовка к сдаче государственного экзамена;

- подготовка презентаций и сообщений для выступлений;

- работа с Интернет-ресурсами;

- работа с отечественной и зарубежной литературой.

6. Контроль успеваемости:

Формы контроля изучения дисциплины «Медицинская генетика»: зачет.

II КАРТА ФОРМИРУЕМЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ

Компетенция	Содержание компетенции (или ее части)	Результаты обучения	Виды занятий	Оценочные средства
Универсальные компетенции:				
УК-1	способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях	<p>Знать: основные методы научных исследований в области биологии и генетики.</p> <p>Уметь: выделять и систематизировать основные идеи, критически оценивать любую поступающую информацию, избегать автоматического применения стандартных формул и приемов при решении задач</p> <p>Владеть: навыками критического анализа и оценки современных научных достижений, способностью генерирования новых идей при решении исследовательских и практических задач в области биологии и генетики, в том числе в междисциплинарных областях</p>	Лекции, практические занятия, СРО	тесты
УК-2	способность проектировать и осуществлять комплексные исследования, в том числе междисциплинарные, на основе целостного системного научного мировоззрения с использованием знаний в области истории и философии науки	<p>Знать цели и задачи комплексных научных исследований в области генетики, в том числе междисциплинарных</p> <p>Уметь использовать имеющиеся знания в области генетики, истории и философии науки, составлять общий план работы по заданной теме, предлагать методы исследования и способы обработки результатов, проводить исследования по согласованному с руководителем плану, представлять полученные результаты</p> <p>Владеть систематическими знаниями по биологии; углубленными знаниями по генетике, базовыми навыками проведения научных исследований по теме планируемой диссертационной работы</p>	Лекции, практические занятия, СРО	тесты

УК-3	готовность участвовать в работе российских и международных исследовательских коллективов по решению научных и научно-образовательных задач	<p>Знать цели и задачи работы российских и международных исследовательских коллективов, осуществляющих научные исследования в области генетики</p> <p>Уметь предлагать методы исследования и способы обработки результатов, проводить исследования по согласованному плану, представлять полученные результаты в виде отчетов и публикаций</p> <p>Владеть навыками работы в российских и международных исследовательских коллективах по решению научных и научно-образовательных задач, осуществляющих научные исследования в области генетики</p>	Лекции, практические занятия, СРО	тесты
УК-4	готовность использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языках	<p>Знать современные методы и технологии научной коммуникации</p> <p>Уметь использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языках</p> <p>Владеть современными методами и технологиями научной коммуникации на государственном и иностранном языках</p>	Лекции, практические занятия, СРО	тесты
УК-5	способность планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития	<p>Знать пути достижения цели и задачи планируемой диссертационной работы</p> <p>Уметь использовать знания по биологии и генетике для выполнения научных исследований</p> <p>Владеть навыками планирования и решения задач собственного профессионального и личностного развития</p>	Лекции, практические занятия, СРО	тесты
Общепрофессиональные компетенции:				
ОПК-1	способность самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую дея-	Знать: принципы организации научных исследований	Лекции, практические	тесты

	тельность в соответствующей профессиональной области с использованием современных методов исследования и информационно-коммуникационных технологий	Уметь: обосновывать актуальность, формулировать цели и задачи научных исследований Владеть: навыками организации проведения научных исследований	занятия, СРО	
ОПК-2	готовностью к преподавательской деятельности по образовательным программам высшего образования	Знать историю, современное состояние и основные тенденции развития генетики как науки, нормативно-правовые основы преподавательской деятельности в системе высшего образования, требования к квалификационным работам бакалавров, специалистов, магистров Уметь использовать знания по генетике для преподавательской деятельности, использовать оптимальные методы преподавания, курировать и оценивать выполнение квалификационных работ бакалавров, специалистов, магистров Владеть современными методами педагогической деятельности в высшей, методами и технологиями межличностной коммуникации, навыками публичной речи технологией проектирования образовательного процесса в системе высшего образования	Лекции, практические занятия, СРО	тесты
Профессиональные компетенции:				
ПК-1	Способностью к углублённому изучению, критическому обобщению результатов научных исследований в области генетики и применению их на практике при решении конкретных образовательных и исследовательских задач	Знать основные научные достижения в области генетики и смежных дисциплин в XX–XXI вв. и их вклад в мировую науку Уметь квалифицированно анализировать, комментировать, реферировать и излагать результаты научных исследований Владеть навыками анализа и обобщения результатов научных исследований в области генети-	Лекции, практические занятия, СРО	тесты

		ки и применению их на практике при решении конкретных образовательных и исследовательских задач		
ПК-2	Способностью организации работы научных коллективов, в том числе междисциплинарных, проводящих исследования в области генетики, подготовки и научного редактирования публикаций	<p>Знать базовые принципы и методы организации научных исследований, основные источники научной информации и требования к представлению информационного материалов</p> <p>Уметь составлять общий план работы по заданной теме, предлагать методы исследования и способы обработки результатов, проводить исследования по согласованному плану, представлять полученные результаты в виде отчетов и публикаций</p> <p>Владеть навыками организации работы научных коллективов, проводящих исследования в области генетики, подготовки и научного редактирования публикаций</p>	Лекции, практические занятия, СРО	тесты
ПК-3	Способностью к планированию и самостоятельному проведению научных исследований, получению научных результатов, удовлетворяющих установленным требованиям к содержанию диссертаций	<p>Знать фундаментальные основы общей генетики, генетики человека, молекулярной биологии, молекулярной генетики</p> <p>Уметь составлять план работы по заданной теме, анализировать получаемые результаты, составлять отчеты о научном исследовании</p> <p>Владеть методами планирования, подготовки, проведения научных исследований, анализа полученных данных, формулировки выводов и рекомендаций, внедрения результаты исследования в практику</p>	Лекции, практические занятия, СРО	тесты

III. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Объем и дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов
Аудиторные занятия (всего)	40
В том числе:	

п/п			часов
1	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	История развития медицинской генетики. Методы медицинской генетики. Признаки аутосомно-доминантного наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Признаки аутосомно-рецессивного наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Признаки Х-сцепленного доминантного наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Признаки Х-сцепленного рецессивного наследования. Примеры соответствующих заболеваний.	2
2	Геном человека.	Проект Геном человека. Организация ядерного и митохондриального генома. Клинические эффекты генных геномных и хромосомных мутаций. Признаки митохондриального наследования. Примеры митохондриальных болезней	2
3	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней.	Наследственные болезни: определение, этиология, классификация наследственных болезней	2
4	Хромосомные болезни.	Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий аутосом. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий половых хромосом.	2
5	Наследственные болезни обмена веществ.	Болезнь Вильсона. Фенилкетонурия. Этиология, клиника, диагностика, лечение. Материнская фенилкетонурия: профилактика пороков развития у плода. Муковисцидоз. Этиология, клиника, диагностика, лечение. Гомоцистинурия. Этиология, клиника, диагностика, лечение. Галактоземия. Этиология, клиника, диагностика, лечение. Лизосомные болезни накопления. Мукополисахаридозы. Этиология, клиника, диагностика, лечение. Болезнь Гоше. Этиология, клиника, диагностика, лечение. Принципы расчета генетического риска.	2
6	Наследственные параличи и атаксии.	Поражение аппарата координации и спинного мозга. Болезнь Фридрейха, спиноцеребеллярные атаксии. Семейный спастический паралич Штрюмпеля. Наследственные заболевания экстрапирамидной системы. Принципы расчета генетического риска.	2
7	Наследственные нейропатии. Генетика. Диагностика. Профилактика.	Клиника и диагностика митохондриальных болезней. Миопатический симптомокомплекс. Классификация и диагностика наследственных нервно-мышечных заболеваний. Болезнь Гентингтона. Принципы расчета генетического риска	2
8	Наследственные мышечные заболевания. Генетика. Диагностика. Профилактика.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Болезни динамических мутаций. Молекулярно-генетическая природа, особенности проявления, примеры болезней. Принципы расчета генетического риска.	2
9	Многофакторные бо-	Болезни с наследственной предрасположенностью, определение. Механизмы формирования наследственной предрас-	2

	лезни и болезни с наследственной предрасположенностью.	положенности. Моногенные формы болезней с наследственной предрасположенностью. Полигенные формы болезней с наследственной предрасположенностью. Принципы расчета генетического риска.	
10	Факоматозы. Этиология, клиника, диагностика, лечение, профилактика. Экология человека и экологически обусловленная патология.	Фармакогеномика. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Принципы расчета генетического риска. Экогенетические болезни. Этиология, патогенез, классификация. Принципы расчета генетического риска.	2
11	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней нервной системы.	Современные молекулярно-генетические методы диагностики и профилактики наследственных и наследственно обусловленных заболеваний: ПЦР, рестрикционный анализ ПДРФ, ПЦР в реальном времени, секвенирование.	2
12	Профилактика и диспансеризация наследственных болезней.	Виды и уровни профилактики наследственной патологии. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Виды и степени генетического риска.	2
13	Генетический мониторинг врожденных пороков развития.	Врожденные пороки развития (ВПР). Мониторинг ВПР. Определение. Источники информации. Задачи. Частота ВПР в РБ. Профилактика ВПР. Тератогенные и мутагенные эффекты лекарственных средств. Принципы расчета генетического риска при различных вариантах наследственной патологии.	2
14	Медико-генетическое консультирование: виды, этапы.	Медико-генетическое консультирование: определение, виды, этапы, показания для проведения. Медико-генетическая консультация: структура и задачи. Применение методов генетики человека в аспектах развития медико-генетической службы. Виды пренатальной диагностики. Показания к ее проведению. Виды скрининговых программ. Принципы лечения наследственных болезней.	2
		ИТОГО:	28

Тематический план самостоятельной работы аспиранта, содержание, объем в часах

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов
-------	--------------	--------------

13	Введение в медицинскую генетику.	20
14	Хромосомные и наследственные болезни.	28
15	Многофакторные болезни человека. Методы выявления генетической предрасположенности.	24
16	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных и наследственно обусловленных болезней.	26
17	Профилактика и диспансеризация наследственных болезней.	20
18	Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Пренатальная диагностика.	20
ИТОГО:		138

IV. ФОРМЫ КОНТРОЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ.

Формой контроля освоения дисциплины являются тесты. Зачет проводится по тестам. Тесты в приложении ФОС.

V. ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К КОНТРОЛЮ УСПЕВАЕМОСТИ

Перечень вопросов для подготовки к зачету по дисциплине «Медицинская генетика»:

1. Геном человека: ядерный и митохондриальный.
2. Наследственные болезни: определение, этиология, их отличия от врожденных и семейных болезней.
3. Классификация наследственных болезней.
4. Клинические эффекты геномных и хромосомных мутаций.
5. Клинические эффекты генных мутаций.
6. Признаки митохондриального наследования. Примеры митохондриальных болезней.
7. Признаки аутосомно-доминантного наследования. Примеры соответствующих заболеваний.
8. Признаки аутосомно-рецессивного наследования. Примеры соответствующих заболеваний.
9. Признаки X-сцепленного доминантного наследования. Примеры соответствующих заболеваний.
10. Признаки X-сцепленного рецессивного наследования. Примеры соответствующих заболеваний.
11. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.
12. Показания к цитогенетической диагностике.
13. Клинико-генеалогический метод, его информативная значимость.
14. Близнецовый метод. Конкордантность и дисконкордантность. Их значение для определения наследственного характера патологии.
15. Популяционно-статистический метод.
16. Молекулярно-генетические методы диагностики и профилактики наследственных заболеваний.
17. Виды и уровни профилактики наследственной патологии.
18. Медико-генетическое консультирование: определение, виды, этапы, показания для проведения.
19. Медико-генетическая консультация: структура и задачи.
20. Виды и степени генетического риска. Принципы расчета генетического риска при различных вариантах наследственной патологии.
21. Виды пренатальной диагностики. Показания к ее проведению.
22. Виды скрининговых программ.
23. Принципы лечения наследственных болезней.
24. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий аутосом.
25. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий половых хромосом.
26. Клиника и диагностика митохондриальных болезней.

27. Болезни динамических мутаций.
28. Поражение аппарата координации и спинного мозга. Болезнь Фридрейха, спиноцеребеллярные атаксии. Семейный спастический паралич Штрюмпеля.
29. Наследственные заболевания экстрапирамидной системы. Болезнь Гентингтона. Болезнь Вильсона.
30. Фенилкетонурия. Этиология, клиника, диагностика, лечение. Материнская фенилкетонурия: профилактика пороков развития у плода.
31. Муковисцидоз. Этиология, клиника, диагностика, лечение.
32. Гомоцистинурия. Этиология, клиника, диагностика, лечение.
33. Галактоземия. Этиология, клиника, диагностика, лечение.
34. Лизосомные болезни накопления. Мукополисахаридозы. Этиология, клиника, диагностика, лечение.
35. Лизосомные болезни накопления. Болезнь Гоше. Этиология, клиника, диагностика, лечение.
36. Миопатический симптомокомплекс. Классификация и диагностика наследственных нервно-мышечных заболеваний.
37. Классификация и диагностика наследственных заболеваний нервной системы.
38. Болезни динамических мутаций. Молекулярно-генетическая природа, особенности проявления, примеры болезней.
39. Болезни с наследственной предрасположенностью, определение. Механизмы формирования наследственной предрасположенности.
40. Моногенные формы болезней с наследственной предрасположенностью.
41. Полигенные формы болезней с наследственной предрасположенностью.
42. Врожденные пороки развития (ВПР).
43. Мониторинг ВПР. Определение. Источники информации. Задачи. Частота ВПР в РБ.
44. Профилактика ВПР.
45. Фармакогеномика. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов.
46. Тератогенные и мутагенные эффекты лекарственных средств.
47. Экогенетические болезни. Этиология, патогенез, классификация.

VI. КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ОТВЕТОВ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Критерии оценки:

- **оценка «зачтено»** выставляется обучающимся, которые усвоили теоретические знания, сформировали универсальные, общепрофессиональные и профессиональные компетенции, приобрели практические навыки и умения в соответствии с требованиями ФГОС ВО и рабочей программой дисциплины Медицинская генетика, а также при ответах на тестовые задания правильно ответили на 70% вопросов и более.

- **оценка «не зачтено»** выставляется обучающимся, которые не в достаточном объеме усвоили теоретические знания, сформировали универсальные, общепрофессиональные и профессиональные компетенции, не в полном объеме приобрели практические навыки и умения в соответствии с требованиями ФГОС ВО и рабочей программой дисциплины Медицинская генетика, а также при ответах на тестовые задания правильно ответили менее, чем на 70% вопросов.

VII. МАТРИЦА ФОРМИРУЕМЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ

Компетенция	Содержание компетенции (или ее части)	Реализация
Универсальные компетенции		
УК-1	способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях	+
УК-2	способность проектировать и осуществлять комплексные исследования, в том числе междисциплинарные, на основе целостного системного научного мировоззрения с использованием знаний в области истории и философии науки	+

УК-3	готовность участвовать в работе российских и международных исследовательских коллективов по решению научных и научно-образовательных задач	+
УК-4	готовность использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языках	+
УК-5	способность планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития	+
Общепрофессиональные компетенции		
ОПК-1	способность самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую деятельность в соответствующей профессиональной области с использованием современных методов исследования и информационно-коммуникационных технологий	+
ОПК-2	готовность к преподавательской деятельности по образовательным программам высшего образования	+
Профессиональные компетенции		
ПК-1	Способностью к углублённому изучению, критическому обобщению результатов научных исследований в области генетики и применению их на практике при решении конкретных образовательных и исследовательских задач	+
ПК-2	Способностью организации работы научных коллективов, в том числе междисциплинарных, проводящих исследования в области генетики, подготовки и научного редактирования публикаций	+
ПК-3	Способностью к планированию и самостоятельному проведению научных исследований, получению научных результатов, удовлетворяющих установленным требованиям к содержанию диссертаций	+

VIII. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Основная литература:

1. Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода : руководство / Л. В. Акуленко, Т. В. Золотухина, И. Б. Манухин. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2013. - 292,[1] с.
2. Александров, А. А. Психогенетика : рек. Советом по психологии УМО по классич. университетскому образованию в качестве учеб. пособия для студ. высш. учеб. заведений, обуч. по направлению и спец. психологии / А. А. Александров. - СПб. : Питер, 2010. - 192 с.
3. Буллезный эпидермолиз : научное издание / под ред.: Дж. -Д. Файна, Х. Хинтнера ; пер. с англ. под ред. Ю. Ю. Коталевской. - М. : Практика, 2014. - 357 с.
4. Грин, Д. Геморрагические заболевания и синдромы : научное издание / Д. Грин, К. А. Ладлем ; пер. с англ. под ред. О. В. Сомоновой. - М. : Практическая медицина, 2014. - 131,[1] с.
5. Джонс, К.Л. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту : атлас-справочник / Кеннет Л. Джонс ; пер. с англ. А. Г. Азова [и др.]. - М. : Практика, 2011. - 1022 с.
6. Зотова, О. А. Аденомиоз: молекулярно-генетические особенности, факторы риска и прогнозирование : методические рекомендации / О. А. Зотова, Н. В. Артымук. - Кемерово : [б. и.], 2013. - 36 с
7. Иммунология. Практикум : клеточные, молекулярные и генетические методы исследования : учебное пособие, рек. М-вом образ. и науки РФ, рек. ГОУ ВПО "Моск. мед. акад. им. И. М. Сеченова" для студ. учрежд. высш. проф. образования / под ред.: Л. В. Ковальчука, Г. А. Игнатъевой, Л. В. Ганковской. - М. : Гэотар Медиа, 2014. - 174,[2] с.
8. Липовецкий, Б. М. Наследственные дислипидемии : руководство для врачей / Б. М. Липовецкий. - СПб. : СпецЛит, 2010. - 128 с.
9. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов [Электронный ресурс]: учебник для вузов / под ред. О. О. Янушевича. - Электрон. текстовые дан. - М.: ГЭОТАР-МЕДИА, 2009. - 400 с. – Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411315.html>
10. Михайлова, С. В. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению : руководство / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - М. : Литтерра, 2011. - 341 с.

11. Муковисцидоз (клиническая картина, диагностика, лечение, реабилитация, диспансеризация) : учебное пособие для врачей / А. В. Орлов [и др.] ; ГБОУ ВПО "Северо-Западный гос. мед. ун-т им. И. И. Мечникова" МЗ РФ. - 2-е изд., доп. и перераб. - СПб. : СЗГМУ им. И. И. Мечникова, 2014. - 159 с.
12. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие для студ. вузов, обучающихся по направлению 020200 "Биология", спец. 020206 "генетика" и смежным спец. рек. УМО по классическому университетскому образованию / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Гэотар Медиа, 2010. - 832 с.
13. Наследственная нейропатия со склонностью к параличам от сдавления : учебное пособие для последипломного образования врачей / Н. А. Шнайдер [и др.] ; ГОУ ВПО "Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В. Ф. Войно-Ясенецкого МЗ и соц. развития", каф. медицинской генетики и клинической нейрофизиологии института последипломного образования. - Красноярск : ООО Издательство "Гротеск", 2010. - 67 с.
14. Наследственная нейропатия Шарко-Мари-Тута : учебное пособие для последипломного образования врачей / Н. А. Шнайдер [и др.] ; ГОУ ВПО "Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В. Ф. Войно-Ясенецкого МЗ и соц. развития", Кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии института последипломного образования. - Красноярск : Гротеск, 2010. - 105 с.
15. Наследственные болезни. Национальное руководство : руководство / Российское о-во медицинских генетиков, Ассоциация медицинских обществ по качеству ; гл. ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. - М. : Гэотар Медиа, 2013. - 935,[1] с.
16. Ньюсбаум, Роберт Л. Медицинская генетика : 397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случая переводное издание / Роберт Л. Ньюсбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард ; пер. с англ. А. Ш. Латыпова ; под ред. Н. П. Бочкова. - М. : Гэотар Медиа, 2010. - 620 с.
17. Чучалин, А. Г. Энциклопедия редких болезней [Электронный ресурс] / А. Г. Чучалин. - М.: Литтерра, 2014. - 672 с. – Режим доступа:
<http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785423501365.html>
18. Чучалин, А.Г. Энциклопедия редких болезней : справочное издание / А. Г. Чучалин. - М. : Литтерра : ГЭОТАР-МЕДИА, 2014. - 672 с.

б) Дополнительная учебная литература:

1. Эссенциальная артериальная гипертензия у подростков : клинико-функциональные варианты и молекулярно-генетические маркеры : монография / В. В. Долгих [и др.] ; ФГБУ "НЦ проблем здоровья семьи и репродукции человека" Сиб. отд-ние РАМН. - Новосибирск : Наука VII. МАТРИЦА ФОРМИРУЕМЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ, 2013. - 336 с.
2. Юров, И. Ю. Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы : молекулярные и цитогенетические аспекты : научное издание / И. Ю. Юров, С. Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров. - М. : МЕДПРАКТИКА-М, 2014. - 384 с.

в) программное обеспечение: общесистемное и прикладное программное обеспечение.

г) базы данных, информационно-справочные и поисковые системы: Интернет ресурсы, отвечающие тематике дисциплины, в том числе:

<http://elementy.ru>

<http://meduniver.com>

<http://www.eurolab.ua/encyclopedia/505/4275/>

<http://meduniver.com/Medical/Microbiology/77.html>

Базы данных и информационно-справочные системы

1. **Консультант студента** [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система (ЭБС) / ООО «Институт управления здравоохранением». - URL: <http://www.studmedlib.ru>. Доступ по логину и паролю.
2. **Лань** [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система (ЭБС) / издательство Лань. – URL: <http://e.lanbook.com/>. Доступ к полным текстам после регистрации из сети БГМУ.

3. **IPRbooks**[Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система (ЭБС) / ООО «Ай Пи Эр Медиа. – URL: <http://iprbookshop.ru/> . Доступ к полным текстам после регистрации из сети БГМУ.
4. **Букап**[Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система (ЭБС) / ООО «Букап». – URL: <http://www.books-up.ru/> . Удаленный доступ после регистрации.
5. **eLIBRARY.RU** [Электронный ресурс]: электронная библиотека / Науч. электрон. б-ка. – URL: <http://elibrary.ru/defaultx.asp>. - Яз. рус., англ.
6. **Электронная учебная библиотека**[Электронный ресурс]: полнотекстовая база данных / ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. - URL: Доступ к полным текстам по логину и паролю.
7. **Scopus** [Электронный ресурс]: реферативная база данных / Elsevier BV. — URL: <http://www.scopus.com>. - Яз. англ. Удаленный доступ после регистрации из сети БГМУ.
8. **Web of Science** [Электронный ресурс]: мультидисциплинарная реферативная база данных / компания ClarivateAnalytics. - URL: <http://webofknowledge.com>. - Яз. англ. Удаленный доступ после регистрации из сети БГМУ.
9. **LWWProprietaryCollectionEmergingMarket** – w/oPerpetualAccess [Электронный ресурс]: [полнотекстовая база данных] / WoltersKluwer. – URL: <http://ovidsp.ovid.com>. - Яз. англ. Удаленный доступ по логину и паролю.
10. **LWWMedicalBookCollection 2011**[Электронный ресурс]: [полнотекстовая база данных] / WoltersKluwer. – URL: <http://ovidsp.ovid.com> . - Яз. англ. Удаленный доступ по логину и паролю.
11. **Президентская библиотека**: электронная национальная библиотека [Электронный ресурс]: сайт / ФГБУ Президентская библиотека им. Б.Н. Ельцина. – СПб., 2007 – URL:<https://www.prilib.ru/>. Доступ к полным текстам в информационном зале научной библиотеки БГМУ.
12. **Национальная электронная библиотека (НЭБ)**[Электронный ресурс]: объединенный электронный каталог фондов российских библиотек: сайт. – URL: <http://нэб.рф>. Доступ к полным текстам в информационном зале научной библиотеки БГМУ.
13. **Консультант Плюс** [Электронный ресурс]: справочно-правовая система: база данных / ЗАО «Консультант Плюс». Доступ к полным текстам в информационном зале научной библиотеки БГМУ.
14. **Polpred.com Обзор СМИ** [Электронный ресурс]: сайт. – URL: <http://polpred.com>. Доступ открыт со всех компьютеров библиотеки и внутренней сети БГМУ.

Лицензионно-программное обеспечение

1. Операционная система Microsoft Windows Microsoft Desktop School ALNG LicSAPk OLVS E 1Y AcademicEdition Enterprise
2. Пакет офисных программ Microsoft Office Microsoft Desktop School ALNG LicSAPk OLVS E 1Y AcademicEdition Enterprise
3. Антивирус Касперского – система антивирусной защиты рабочих станций и файловых серверов KasperskyEndpointSecurity для бизнеса – Стандартный RussianEdition. 500-999 Node 1 year Educational Renewal License антивирус Касперского
4. Антивирус Dr.Web – система антивирусной защиты рабочих станций и файловых серверов Dr.WebDesktopSecuritySuite
5. Система дистанционного обучения для Учебного портала Русский Moodle 3KL