



Министерство здравоохранения Российской Федерации

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова"
Министерства здравоохранения Российской Федерации

(ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

<i>Специальность (код, название)</i>	31.08.30 Генетика
<i>Форма обучения</i>	очная

<i>Блок</i>	1
<i>Часть</i>	Базовая
<i>Наименование дисциплины</i>	Генетика человека
<i>Объем дисциплины (в зач. единицах)</i>	15
<i>Продолжительность дисциплины (в акад. часах)</i>	540

Санкт-Петербург
2019

Рабочая программа дисциплины "Генетика человека" по специальности 31.08.30 Генетика (далее РПД) разработана на основании требований федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «25» августа 2014 г. № 1072, на основании Профессионального стандарта, утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 №142н, в соответствии с учебным планом, утвержденным ректором от «29» марта 2019 г.

Составители программы:

Кадурина Т.И., д.м.н., доцент, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России

Харченко Т.В., к.б.н., и.о. заведующего кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России

Рецензент:

Кудряшова Е.К., врач-генетик, заведующая медико-генетической консультацией центра охраны здоровья семьи и репродукции, Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Ленинградская областная клиническая больница

Рабочая программа дисциплины «Генетика человека»
обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики
«22» января 2019 г. протокол №1

Руководитель ОПОП ВО по специальности
И.о. заведующего кафедрой _____ /Харченко Т.В. /

Одобрено методическим советом медико-биологического факультета
«08» февраля 2019 г. протокол №2

Председатель _____ /Никифоров В.С./

1. Цели и задачи дисциплины:

Цель: подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего системой знаний и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в области клинической генетики

Задачи: формирование универсальных и профессиональных компетенций в соответствии с ФГОС ВО по специальности; формирование базовых, фундаментальных медицинских знаний по специальности 31.08.30 «Генетика»; подготовка врача генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин; формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов; формирование компетенций врача генетика в областях: 1) фундаментальные основы генетики человека, 2) основные методы медицинской генетики; 3) основные лабораторные методы диагностики наследственных заболеваний; 4) медико-генетическое консультирование пробандов и членов их семей; 5) пренатальная диагностика и неонатальный скрининг

2. Место дисциплины в структуре ОПОП:

Дисциплина «Генетика человека» относится к базовой части Блока 1 «Дисциплины (модули)» учебного плана по специальности 31.08.30 Генетика.

Для изучения данной дисциплины необходимы следующие знания, умения и навыки:

Знания:

- основы законодательства о здравоохранении и основные директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения;
- основные вопросы патофизиологии, биохимии, иммунологии и других общемедицинских проблем;
- основы физиологии и патофизиологии системы кроветворения и гомеостаза, кровообращения, дыхания, пищеварения и др.
- технологий, средств, способов и методов медицинской биохимии, направленных на проведение высокотехнологической медицинской диагностики в клинической практике врача генетика
- показаний к проведению лабораторных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

Умения:

- провести клиническое обследование больного и членов его семьи
- установить предварительный диагноз и провести дифференциальную диагностику;
- установить факт наличия или отсутствия заболевания
- применять системный анализ в изучении биологических систем

Навыки:

- оценить заключения врачей-специалистов по исследованию функциональных показателей органов дыхания, сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, печени, почек и других внутренних органов;
- пользования компьютерными диагностическими программами и ресурсами интернета;
- анамнез, проанализировать жалобы родителей ребёнка, данные его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания
- оценить результаты лабораторных исследований в целях распознавания состояния

3. Требования к результатам освоения дисциплины:

Изучение данной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК) и профессиональных (ПК) компетенций:

№ п/п	Код компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Иметь навык	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6	7
1.	УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	Фундаментальные основы генетики. Молекулярные и цитологические основы наследственности.	Анализировать вклад различных мутаций в этиологию и патогенез наследственных болезней. Оценить результаты лабораторно-генетических исследований.	Интерпретации лабораторно-генетических заключений	Собеседование, тестирование, реферат
2.	ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление	Спонтанный и индуцированный мутагенез. Основы тератогенеза. Принципы осуществления неонатального скрининга. Основы меди	Оценить роль повреждающих факторов внешней среды в возникновении наследственной и врожденной патологии. Оценить данные неонатального скрининга.	Проведения медико-генетического консультирования. Принятия решений по результатам неонатального скрининга	Собеседование, тестирование, реферат

		причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания				
3.	ПК-7	Готовность к оказанию медико-генетической помощи	Семиотику наследственных болезней. Принципы медико-генетического консультирования, нормальный и патологический кариотип, мутации и их медицинские последствия	Оценить характер наследования по родословной. Провести медико-генетическое консультирование. Провести синдромологический анализ генетически обусловленной патологии, оценить результаты лабораторных генетических обследований	Составления родословных, оценки малых аномалий развития, анализа кариограмм и результатов молекулярно-генетического исследования	Собеседование тестирование

4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении:

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1.	УК-1; ПК-1; ПК-7	Формальная генетика	Гены и признаки, взаимодействие генов, мутации и их роль в этиологии и патогенезе наследственных болезней. Законы распространения генов в популяции. Принципы медико-генетического консультирования
2.	УК-1; ПК-7	Цитологические основы наследственности	Структура и функционирование хромосом в митозе и мейозе. Понятия нормального и патологического кариотипа. Болезни, связанные с нарушениями числа и

			структуры хромосом
3.	УК-1; ПК-1; ПК-7	Молекулярные основы наследственности	Нуклеиновые кислоты. Их роль в реализации генетической информации. Генная экспрессия, механизмы репарации, эпигенетическое регулирование. Моногенные наследственные заболевания. Неонатальный скрининг. Требования и принципы осуществления программ массового скрининга
4.	ПК-1; ПК-7	Семиотика наследственных болезней	Тератогенез. Механизмы тератогенеза. Понятие о семиотике. 3 группы МАР: альтернативные, измерительные, описательные признаки. Принципы клинической диагностики МАР. Пороки развития
5.	ПК-7	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней	Молекулярно-генетические методы диагностики Общие принципы анализа дифференциально окрашенных метафазных пластинок

5. Объем дисциплины и виды учебной работы.

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестры	
		1	2
Контактная работа обучающихся с преподавателем	224	100	124
Аудиторная работа:	216	100	116
Лекции (Л)	22	10	12
Практические занятия (ПЗ)	194	90	104
Самостоятельная работа (СР)	316	152	164
Промежуточная аттестация: экзамен, в том числе сдача и групповые консультации	8		8
Общая трудоемкость: академических часов	540		
зачетных единиц	15		

6. Содержание дисциплины

6.1. Разделы дисциплины и виды занятий

№	Наименование раздела дисциплины	Л	ПЗ	СР	Всего часов
1	Формальная генетика	10	36	60	106
2	Цитологические основы наследственности	4	24	60	88
3	Молекулярные основы наследственности	8	74	120	202
4	Семиотика наследственных болезней		36	74	110
5	Лабораторные методы диагностики наследственным болезней		24	2	26
6					
	Итого	22	194	316	532

6.2. Тематический план лекций

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Наглядные пособия
1.	Медицинская генетика – история и современность. Этапы становления медицинской генетики. Основные направления исследований в современной генетике человека	2	Мультимедийная презентация
2.	Гены и признаки. Законы передачи наследственных признаков. Законы Менделя. Доминантность, рецессивность. Неменделевские типы наследования.	2	Мультимедийная презентация
3.	Гены и признаки. Законы передачи наследственных признаков. Взаимодействие неаллельных генов. Кодоминантность. Сцепленное наследование. Группы сцепления. Признаки, сцепленные с полом. Комплементарность. Эпистаз. Полимерия. Гены-модификаторы. Взаимодействие генотипа и среды в формировании признаков. Пенетрантность. Экспрессивность. Плейотропия. Генокопии. Фенокопии.	2	Мультимедийная презентация
4.	Основы популяционной генетики Закономерности распределения генотипов в популяциях. Закон Харди-Вайнберга. Дрейф генов. Инбридинг. Равновесная популяция и факторы эволюции	2	Мультимедийная презентация
5.	Изменчивость и мутагенез. Ненаследственная форма изменчивости. Норма реакции. Наследственные форма изменчивости Комбинативная и мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Понятие антиципации.	2	Мультимедийная презентация
6.	Молекулярные основы наследственности. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. ДНК, типы последовательностей оснований в ДНК. Свойства генетического кода. Репликация. Полуконсервативный способ репликации ДНК. Структура гена. Сигнальные, регуляторные последовательности	2	Мультимедийная презентация
7.	Молекулярные основы наследственности. Рибонуклеиновые кислоты (РНК). Типы РНК. Транскрипция. Регуляция транскрипции. Тканевая специфичность. Сплайсинг. Альтернативный сплайсинг.	2	Мультимедийная презентация
8.	Молекулярные основы наследственности. Трансляция. Посттрансляционная модификация. Эпигенетические механизмы регуляции генома. Механизмы регуляции генной экспрессии.	2	Мультимедийная презентация
9.	Молекулярные основы наследственности: Молекулярные механизмы мутаций; системы репарации повреждения ДНК	2	Мультимедийная презентация

10.	Цитологические основы наследственности. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Хромосомы и хромосомный набор. Связь между поведением хромосом и распределением признаков. Структурно-функциональная организация хромосом. Гетерохроматин и эухроматин.	2	Мультимедийная презентация
11.	Цитологические основы наследственности. Митоз, его фазы, биологический смысл. Мейоз, его фазы, биологический смысл. Механизмы генетической рекомбинации в гаметогенезе. Цитологические и молекулярные основы кроссинговера. Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин. Феномен X-хромосомной инактивации. Роль Y-хромосомы в детерминации пола. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Понятие об аутосомах и половых хромосомах.	2	Мультимедийная презентация
12.	Итого	22	

6.3. Тематический план практических занятий

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Формы работы обучающихся на занятии
1.	Доминантные и рецессивные признаки. Комплементарность. Полимерия. Эпистаз. Гены-модификаторы.	3	обсуждение презентаций.
2.	Формальная генетика. Сцепленное наследование. Группы сцепления. Признаки, сцепленные с полом.	3	обсуждение презентаций
3.	Строение клетки. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Функции клеточных органелл.	6	обсуждение презентаций, работа в группе
4.	Равновесная популяция и факторы эволюции. Закон Харди-Вайнберга. Дрейф генов. Инбридинг.	6	работа в группе
5.	Принципы медико-генетического консультирования. Эмпирический риск. Априорный и апостериорный риск наследственного заболевания. Особенности информирования пациентов о вероятности или диагнозе наследственного заболевания	6	работа в группе
6.	Спонтанный и индуцированный мутагенез. Программы и методы тестирования факторов среда на мутагенность. Оценка генетических последствий мутаций.	6	работа в группе
7.	Происхождение хромосомных аномалий. Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии. Механизмы, обуславливающие количественные и структурные перестройки кариотипа.	6	работа в группе
8.	Основные структурные перестройки хромосом: делеции, дупликации, инверсии, транслокации, изохромосомы. Механизмы происхождения, фенотипические проявления.	6	работа в группе

9.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом. Разбор больных с синдромами Дауна, Патау, Эдвардса. Основные цитогенетические варианты. Особенности МГК в семьях больных с синдромами аутосомных трисомий. Возможности реабилитационной терапии.	6	обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев
10.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями гоносом. Синдром Шерешевского-Тернера, клиника, клинико-цитогенетические варианты. Подходы к терапии. Синдром Клайнфельтера, клиника, клинико-цитогенетические варианты. Подходы к терапии..	6	обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев
11.	Эпигенетические механизмы регуляции генома. Механизмы регуляции генной экспрессии.	6	работа в группе
12.	Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения. Понятие динамической мутации и премутации. Молекулярные механизмы экспансии тринуклеотидных повторов. Заболевания, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов.	4	работа в группе
13.	Неонатальный скрининг. Требования и принципы осуществления программ массового скрининга. Региональные и этнические особенности. эффективность программ в системе профилактики наследственных заболеваний.	6	обсуждение презентаций
14.	Основные заболевания, выявляемые с помощью неонатального скрининга: муковисцидоз. Клинические формы. Порядок выполнения потовой пробы. Принципы диагностики, лечение, реабилитация, профилактика.	6	обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев
15.	Основные заболевания, выявляемые с помощью неонатального скрининга: муковисцидоз. Понятие класса мутаций, работа с базами данных. Разбор клинических случаев.	6	обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев
16.	Основные заболевания, выявляемые с помощью неонатального скрининга АГС. Наследственные формы нарушения стероидогенеза. Клинические формы. Принципы диагностики, лечение, реабилитация, профилактика.	6	обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев
17.	Основные заболевания, выявляемые с помощью неонатального скрининга: ФКУ, галактоземия. Клинические формы. Принципы диагностики, лечение, реабилитация, профилактика.	6	обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев

18.	Рестриктивные диеты как метод терапии наследственных болезней обмена. Расчет питания для детей разного возраста.	4	обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев
19.	Наследственные нарушения обмена углеводов. Дисахаридазная недостаточность. Синдром мальабсорбции моносахаров. Наследственные нарушения обмена моносахаров (галактоземия, фруктоземия)	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев
20.	Наследственные нарушения обмена гликогена. Клинико-биохимическая характеристика. Этиология. Характеристика гена. Основные мутации. Патогенез. Понятие полилокусности и полиаллелизма.	6	обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев
21.	Гомоцистинурия Характеристика гена. Аллельные варианты. Характеристика фермента. Биохимический фенотип. Патогенез. Клиника. Дифференциальный диагноз. План обследования. Лечение.	6	обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев
22.	Наследственные нарушения обмена цикла мочевины. Дифференциально-диагностический алгоритм диагностики болезней цикла мочевины. Биохимический фенотип. Патогенез. Клиника. Дифференциальный диагноз. План обследования. Лечение. Разбор клинических случаев.	6	обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев
23.	Наследственные нарушения обмена биотина. Биохимический фенотип. Патогенез. Клиника. Дифференциальный диагноз. План обследования. Лечение.	6	обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев
24.	Неонатальный скрининг. Требования и принципы осуществления программ массового скрининга. Региональные и этнические особенности. эффективность программ в системе профилактики наследственных заболеваний.	6	работа в группе.
25.	Тератогенез. Механизмы тератогенеза. Главные принципы тератологии. Критический период. Тератогенный терминационный период. Органогенез. Оплодотворение. Дробление. Морула. Бластоциста. Имплантация. Гастрюла. Нейрула. Дифференцировка мезодермы и гистогенез. Основные тератогенные факторы. Механизмы тератогенеза	6	работа в группе. защита рефератов

26.	Семиотика наследственных болезней (НБ). Понятие о семиотике. 3 группы МАР: альтернативные, измерительные, описательные признаки. Принципы клинической диагностики МАР.	6	работа с фенотипами
27.	Семиотика наследственных болезней (НБ). Понятие о семиотике. МАР с локализацией на черепе.	6	работа с фенотипами.
28.	Семиотика наследственных болезней (НБ). Понятие о семиотике. МАР с локализацией на лицевом отделе. Понятие сторожевого фенотипа..	6	работа с фенотипами
29.	Семиотика наследственных болезней (НБ). Понятие о семиотике. МАР с локализацией на кожных покровах и дереватах..	6	работа с фенотипами
30.	Семиотика наследственных болезней (НБ). Понятие о семиотике. МАР с локализацией на теле и половых органах..	6	работа с фенотипами
31.	Молекулярно-генетические методы диагностики: ПЦР, принципы, модификации, особенности проведения анализа.	6	работа с результатами ПЦР диагностики. написание заключений
32.	Молекулярно-генетические методы диагностики: секвенирование по Сенгеру, MLPA, лигазная цепная реакция, КФ-ПЦР. принципы, модификации, особенности проведения анализа.	6	работа с результатами молекулярно-генетической диагностики. написание заключений
33.	Общие принципы анализа дифференциально окрашенных метафазных пластинок Принципы идентификации метафазных хромосом..	6	демонстрация кариограмм. написание заключений
34.	Общие принципы анализа дифференциально окрашенных метафазных пластинок с числовыми и структурными аномалиями хромосом. Патологический кариотип. Принципы идентификации метафазных хромосом с числовыми и структурными аномалиями.	6	демонстрация кариограмм. написание заключений
35.	Итого	194	

7. Организация текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся:

№ п/п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства			Кол-во рефератов
				Виды	Кол-во контрольных вопросов	Кол-во тестовых заданий	
1.	1,2	Текущий контроль	Формальная генетика	Контрольные вопросы, тестовые задания,	5	30	3

				реферат			
2.	1,2	Текущий контроль	Цитологические основы наследственности	Контрольные вопросы, тестовые задания, реферат	5	30	3
3.	1,2	Текущий контроль	Молекулярные основы наследственности	Контрольные вопросы, тестовые задания, реферат	5	30	3
4.	1,2	Текущий контроль	Семиотика наследственных болезней	Контрольные вопросы, тестовые задания, реферат	5	30	3
5.	1,2	Текущий контроль	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней	Контрольные вопросы, тестовые задания, реферат	5	30	3
6.	2	Экзамен		Контрольные вопросы, тестовые задания	22	150	

7.1. Примеры оценочных средств:

Примеры контрольных вопросов

1. Наследование, сцепленное с полом. Особенности расчета генетического риска при наследовании признака, сцепленного с X-хромосомой.
2. Дигибридное скрещивание. Закон независимого комбинирования признаков и граница его действия. Прямые биологические доказательства независимого распределения гамет в мейозе и образования зигот.
3. Закономерности распределения генотипов в популяциях. Закон Харди-Вайнберга. Дрейф генов. Инбридинг. Равновесная популяция и факторы эволюции

Примеры тестовых заданий

1. Ограничение панмиксии в популяции приводит:
 - а) к снижению доли доминантных гомозигот
 - б) к снижению доли рецессивных гомозигот
 - в) к снижению доли гетерозигот к установлению постоянства частот аллелей
 - г) к установлению постоянства частот генотипов
2. Прометафазные хромосомы принято исследовать для:
 - а) уточнения диагноза частичной трисомии;

- б) диагностики синдромов, с микроструктурными перестройками хромосом;
- в) установления диагноза анеуплоидии;
- г) уточнения диагноза частичной моносомии
- д) Уточнения диагноза триплоидии

3. Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

- а) доминантными генами
- б) рецессивными генами
- в) цитоплазматической наследственностью
- г) хромосомными трисомиями
- д) доминантными генами

8. Самостоятельная работа

Вид работы	Часы	Контроль выполнения работы
Подготовка к занятиям, работа с учебной литературой	200	Контрольные вопросы , тестовые задания
Подготовка к мероприятиям промежуточной аттестации (к сдаче экзамена).	10	Контрольные вопросы , тестовые задания
Подготовка рефератов	106	Проверка рефератов

8.1. Примерная тематика рефератов:

-Эмбриогенез человека, критические периоды в формировании ВПР ЦНС

-Эмбриогенез человека, критические периоды в формировании ВПР сердечно-сосудистой системы

9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины:

а) основная литература

1. Медицинская генетика : учебник / ред. Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2008. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-0650-2.
2. Ньюсбаум, Р. Л. Медицинская генетика : Пер. с англ. / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; ред. Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2010. - 624 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-1575-7.
3. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы: пер. с англ. / ред. М.Р. Спейчер, С.Е. Антонаракис, А.Г. Мотулски, В. С. Баранов. - 4-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2013. - 1056 с. - ISBN 978-5-94869-167-1.

б) дополнительная литература:

1. Шавловский, М.М. Молекулярные основы генетики : учебное пособие / М.М. Шавловский ; Каф. медицинской генетики. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2016. - 52 с. : ил., табл. - Библиогр.: с. 45. Электронный ресурс: СДО MOODLE1 https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/100729/mod_resource/content/3/Молекулярные_основы_генетики.pdf
2. Харченко, Т.В. Основы медицинской генетики : учебное пособие / Т.В. Харченко, А.Ю. Петруничев ; Каф. медицинской генетики. - 3-е изд., доп. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2016. - Библиогр.: с. 69. Часть I. Цитологические основы наследственности. - 70 с. : ил.

3. Основы медицинской генетики. Часть I. Цитологические основы наследственности: учебное пособие / Т. В. Харченко, А. Ю. Петруничев. — 3-е изд., доп. — СПб.: Изд-во СЗГМУ им. И. И. Мечникова, 2016. — 72 с. Электронный ресурс: СДО MOODLE1с
4. Медицинская лабораторная диагностика : программы и алгоритмы : руководство для врачей / под ред. А. И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 696 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-2958-7

в) программное обеспечение:

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов
лицензионное программное обеспечение			
1.	ESET NOD 32	1 год	Государственный контракт № 71/2018
2.	MS Windows 8 MS Windows 8.1 MS Windows 10 MS Windows Server 2012 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2012 R2 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2016 Datacenter Core	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-О; Государственный контракт № 399/2013-ОА; Государственный контракт № 07/2017-ЭА.
3.	MS Office 2010 MS Office 2013	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-ОА; Государственный контракт № 399/2013-ОА.
4.	Academic LabVIEW Premium Suite (1 User)	Неограниченно	Государственный контракт № 02/2015
лицензионное программное обеспечение отечественного производства			
1.	Антиплагиат	1 год	Государственный контракт № 91/2019-ПЗ
свободно распространяемое программное обеспечение			
1.	Google Chrome	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
2.	NVDA	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
свободно распространяемое программное обеспечение отечественного производства			
1.	Moodle	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense

г) профессиональные базы данных и информационные справочные системы:

Консультант Плюс	1 год	Договор № 161/2018-ЭА	-
ЭБС «Консультант студента»	1 год	Контракт № 252/2018-ЭА	http://www.studmedlib.ru/
ЭМБ «Консультант врача»	1 год	Контракт № 253/2018-ЭА	http://www.rosmedlib.ru/
ЭБС	1 год	Контракт	https://ibooks.ru

«Айбукс.ру/ibooks.ru»		№ 48/2018	
ЭБС «IPRBooks»	1 год	Контракт № 49/2018-ЗК	http://www.iprbookshop.ru/special
Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Контракт № 51/2018	https://www.books-up.ru/
ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Контракт № 50/2018-ЭА	https://e.lanbook.com/

10. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

Кабинеты:

1. Учебный класс № 1 (ПИБ №12) Пискаревский проспект 47, лит. БВ, корп. 6 - 1 этаж
2. Учебный класс № 3 (ПИБ №7) Пискаревский проспект 47, 6 павильон- 1 этаж
3. Компьютерный класс (ПИБ №10) Пискаревский проспект 47, 6 павильон- 1 этаж

Мебель:

Доска – 1 штука, столы для обучающихся, стулья, стол преподавателя, стол для заседаний , компьютерные столы - 3 штуки, стулья - 12 штук.

Технические средства обучения (компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечения доступа к электронной информационно-образовательной среде Университета, мультимедиа, аудио- и видеотехника): мультимедиа-проектор, ноутбук преподавателя, системный блок, монитор.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспеченные доступом к электронной информационно-образовательной среде Университета: г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит АЕ (корп.32), ауд. № 1, лит Р (корп.9), ауд. № 18,19 ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России.

11. Методические рекомендации для обучающегося по освоению дисциплины «Генетика человека»

Программа «Генетика человека» направлена на формирование и отработку знаний, умений и навыков, необходимых для самостоятельной работы врача–генетика.

Лекционные и практические занятия обеспечивают приобретение и закрепление необходимых умений и навыков, формирование профессиональных компетенций, готовность к самостоятельной и индивидуальной работе, принятию ответственных решений в рамках профессиональной компетенции. При подготовке к занятиям обучающиеся должны пользоваться рекомендованной литературой и ресурсами сети Интернет.