

Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего  
профессионального образования «Казанский государственный  
медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра медицинской биологии и генетики  
Кафедра стоматологии детского возраста

**Общие вопросы медицинской генетики  
для стоматологов  
в схемах и таблицах**

Учебное пособие

Казань 2015

УДК 575.1/.2(075.8)

ББК 52.54я73

Печатается по решению Центрального координационно-методического совета ГБОУ ВПО «Казанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Составители:

*Е.М. Волков* – доктор медицинских наук, профессор кафедры медицинской биологии и генетики ГБОУ ВПО «Казанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

*Е.В. Мамаева* – доктор медицинских наук, доцент кафедры стоматологии детского возраста ГБОУ ВПО «Казанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Рецензенты:

*Р.З. Уразова* – доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой стоматологии детского возраста ГБОУ ВПО «Казанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

*Р.Р. Шакирова* – доктор медицинских наук, доцент, заведующий кафедрой стоматологии детского возраста, ортодонтии, профилактики стоматологических заболеваний ГБОУ ВПО «Ижевская государственная медицинская академия» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Общие вопросы медицинской генетики для стоматологов в схемах и таблицах: учебное пособие / Волков Е.М., Мамаева Е.В. – Казань: КГМУ, 2014. – 26 с.

Без понимания основ генетики, роли генетических факторов в природе заболеваний, знаний о природе наследственных заболеваний: этиологии, патогенеза, причин клинического полиморфизма, общей семиотики, дифференциальной диагностики нельзя эффективно проводить лечение и профилактику не только редких наследственных форм патологии, но и широкого круга заболеваний, с наследственной предрасположенностью. Учебное пособие посвящено общей медицинской генетике, знания которой крайне необходимы при подготовке студентов по дисциплине «Детская стоматология», в рамках модуля «Медицинская генетика».

© ГБОУ ВПО «Казанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 2015

## СОДЕРЖАНИЕ

	Стр.
ВВЕДЕНИЕ	4
Общие вопросы медицинской генетики для стоматологов в схемах и таблицах	5
Фонд оценочных средств	17
Список использованной литературы	25
Электронные образовательные ресурсы	26

## Введение

**Актуальность.** Ни одна клиническая специальность сегодня уже не мыслима без знаний и определенных навыков по клинической и молекулярной генетике. Однако следует признать, что знания у большинства врачей-стоматологов в этой области по-прежнему остаются весьма скромными. По-видимому это обстоятельство связано с недостаточным освещением основ медицинской и клинической генетики при подготовке врачей-стоматологов в медицинских вузах.

Учебное пособие составлено в рамках модуля «Медицинская генетика», который учитывает реальные практические задачи работы врачей-стоматологов, так как в своей деятельности им непременно придется в том или ином объеме сталкиваться с диагностическими, лечебными и организационными вопросами ведения пациентов с моногенными, хромосомными и мультифакториальными заболеваниями. Без понимания роли генетических факторов в природе заболеваний нельзя эффективно проводить лечение и профилактику не только редких наследственных форм патологии, но и широкого круга заболеваний с наследственной предрасположенностью. Современный врач-стоматолог должен уметь, на основании методов клинико-генетического обследования пациента и его родственников, выявить группы повышенного риска, которые в первую очередь должны стать объектом соответствующих диагностических и профилактических мероприятий.

Приобретение знаний по медицинской генетике является крайне необходимым при подготовке врачей-стоматологов, в связи с вышесказанным, представленное учебное пособие «Общие вопросы медицинской генетики для стоматологов в схемах и таблицах» является весьма актуальным.

При этом целью учебного пособия является формирование системных знаний об основах и последних достижениях медицинской генетики для использования полученных знаний в практической и/или научной деятельности. В учебном пособии, на основании анализа литературных источников, сделана попытка ответить на некоторые вопросы, касающиеся современных представлений по вопросам общей медицинской генетики. А также представить их в наиболее доступной форме – схемы и таблицы, что значительно облегчает процесс восприятия и восстановления в памяти информации, касающийся вопросов биологии и общей генетики.

**Цель учебного пособия** – формирование системных знаний о современных основах и представлений медицинской генетики для использования полученных знаний в практической и/или научной деятельности.

**Задачами учебного пособия являются овладение знаниями:**

1. о природе наследственных и врожденных заболеваний – этиологии и механизмах патогенеза;
2. о классификации и причинах клинического полиморфизма;
3. общей семиотики и использование этих знаний для дифференциальной диагностики;
4. изучение характеристик различных классов наследственных заболеваний.

Учебное пособие «Общие вопросы медицинской генетики для стоматологов в схемах и таблицах» составлено в соответствии Федеральным государственным требованиям к основной рабочей программе по дисциплине «Детская стоматология», модуль «Медицинская генетика», для специальности (040400) 060105.65 «стоматология», код квалификации выпускника 65 – специалист, форма обучения очная (4 курс, 7 семестр – 36 часов). Издание содержит новые подходы к изучению дисциплины медицинская генетика в сравнении с базовыми учебниками.

## Общие вопросы медицинской генетики для стоматологов в схемах и таблицах

Грегор Иоганн Мендель (1822-1884) – основоположник генетики. Он сформулировал три основных закона клинической генетики, получивших его имя, и сформулировал гипотезу о «чистоте гамет»
1865 г. – Мендель доложил результаты своих опытов по гибридизации гороха Брюннскому Обществу естествоиспытателей.
1900 г. – Официальная дата рождения генетики. Три естествоиспытателя (Г. де Фриз, К. Корренс, К. Чермак) на разных объектах получили те же результаты, что и Мендель. Введено понятие «ген» - как наименьшая и неделимая частица наследственной.

Генетика – наука о наследственности и изменчивости.	
Наследственность	это свойство организмов обеспечивать функциональную и материальную преемственность между поколениями
	консервативна, как можно точнее, в неизменном виде обеспечивает передачу характерных черт одного вида
Изменчивость	благодаря ей достигается разнообразие в пределах 1 вида
	это источник возникновения новых видов
	фундаментальное свойство живых организмов – иметь индивидуальные отличия

Законы Менделя	
1	Закон единообразия гибридов первого поколения = доминирования P. AA (желт.) * aa (зел.) F1. Aa (гибриды желтого цвета)
2	Закон расщепления признаков = рецессивных гомозигот F2. 1 ч. AA (желт.) 2 ч. Aa (желт.), 1 ч. aa (зел.)
3	Закон независимого наследования (комбинирования признаков) = дигибридного скрещивания (цвет не зависит от формы) P. AA BB * aa bb желт., глад.    зел., шер. F1. Aa Bb (дигетерозигота) желт., глад. F2. 9 A_B_,    3A_bb,    3aaB_,    1aabb (рецессивная гомозигота) желт., глад.    желт., шер.    зел., глад.    зел., шер.



МИТОЗ – деление клетки без уменьшения числа хромосом	
Профаза	растворяется ядерная оболочка, центриоли расходятся к противоположным полюсам клетки, от них разрастаются микротрубочки (образование веретена деления), хромосомы конденсируются и двигаются в экваториальную область (хромосома состоит из 2 хроматид).
Метафаза	хромосомы имеют четкую форму, выстраивание хромосом в экваториальной плоскости. Образование метафазной пластинки. К каждой центромере присоединяется по 2 микротрубочки.
Анафаза	веретено деления продолжает расти, каждая хромосома, состоящая из двух хроматид разделяется на две, состоящие из одной хроматиды. Хромосомы, расходятся к различным полюсам. Клетка вытягивается.
Телофаза	хромосомы деконденсируются, веретено деления растворяется в цитоплазме, каждая центриоль достраивает себе пару, образуются ядерные оболочки. По экватору образуется борозда деления. Цитоплазма делится пополам.

МЕЙОЗ – специализированное деление в специализированных тканях, где идет процесс образования половых клеток	
Профаза	фаза очень длинная. Начинается спирализация хромосом конъюгация – попарное сближение гомологичных хромосом (мама + папа) кроссинговер – обмен гомологичными участками хромосом терминализация – хромосомы начинают отталкиваться друг от друга
Метафаза	хромосомы имеют четкую форму, выстраивание в экваториальной плоскости, образование метафазной пластинки, к каждой центромере прикрепляется по одной нити веретена деления.
Анафаза	в каждой паре гомологичные хромосомы расходятся к разным полюсам случайно
Телофаза	цитокенез, центриоли достраивают себе пару, веретено деления растворяется, деспирализация хромосом не происходит (хромосома состоит из двух хроматид)
Интеркинез	короткий период покоя

ГАМЕТОГЕНЕЗ – созревание половых клеток		
сперматогенез – у ♂ с 13 лет (мейоз)	из 1 клетки	→ 4 клетки
овогенез – у ♀ с конца 3 месяца эмбрионального развития (но мейоз завершается лишь после оплодотворения)	из 1 клетки	↗ 1 яйцеклетка
		↘ 3 полярных тельца

46 хромосом (23 пары - гомолог) ≈35000 генов	
22 пары – аутосомы (XX)	1 пара – половые (XY)
X хромосома содержит много генов	У хромосома генетически инертна, имеется блок генов, отвечающих за ♂ плодовитость, вторичные половые признаки

Ключевые утверждения молекулярной биологии	
Вся генетическая информация заключена в ядерных (хромосомных) молекулах ДНК. Информация передается от одного поколения клеток к другому посредством репликации ДНК	
Функция клетки определяется набором РНК, образовавшейся на матрице ДНК. Молекулы РНК являются матрицами для синтеза белка в клетке	
Тип клетки определяется специфическими белками, которая она продуцирует.	

Наследование	
Ядерное	ген → группа сцепления (1 хромосома) → геном (23 хромосомы)
Митохондриальное	плазмоген → молекула митохондриальной ДНК → плазмон только по женской линии, т.к. яйцеклетка содержит митохондрии теория старения (апоптоз) теория развития онкологических заболеваний некоторые виды сердечной недостаточности, атрофия зрительного нерва

При расшифровке генома человека выявлено	
в 1 клетке 46 молекул ДНК – общая длина 2 метра	
в 1 клетке 3,3 миллиарда пар нуклеотидов	
сумма длин всех молекул ДНК – расстояние от земли до солнца	
всего 25 тысяч генов	
из всего набора 1,5-3% содержат генетическую информацию	

Генотип	
никакой зависимости между размером генома и сложностью организма нет например у блохи содержится 50 тыс. генов только для распознавания запахов	
генотип = геном + плазмон	
Фенотип	
набор признаков и свойств (цвет глаз, рост) как результат реализации генома во взаимодействии с окружающей средой	
Кариотип	
«паспорт вида», набор (число) хромосом, отражает морфологию хромосом	
число хромосом различно и не имеет значения для уровня организации видов (рак – 22, муха дрозофила – 4, кукуруза – 10, папоротник – 10000)	

Нуклеотидные последовательности в геноме эукариот разной степени повторяемости	
уникальные – 1-3 раза на геном. Их ограниченное количество. Это структурные гены, несущие информацию о строении белковых молекул – гены матричной РНК	
низкочастотные – повторяющиеся десятки раз	
среднечастотные – повторяющиеся сотни и тысячи раз – гены транспортной РНК, рибосомальной РНК	
высокочастотные – миллионные повторы – относительно небольшие последовательности	

Типы взаимодействия неаллельных генов	
Комплементарность	появление нового признака (форма гребня у кур, окрас кокер спаниеля), как результат взаимодействия доминантных неаллельных генов
Эпистаз	подавление действия одного гена другим, неаллельным ему геном (масть лошадей)
Полимерия	интенсивность признака зависит от числа доминантных аллелей, присутствующих в генотипе (пигментация кожи у человека)
	трангрессия (отклонение у потомков от родительских форм) положительная – в сторону усиления признака (ребенок негр) отрицательная – в сторону уменьшения признака (белый ребенок)

Наследование признаков	
Доминантное	ген самостоятельно определяет проявление конкретного признака
	признак проявляется
	подавляет рецессивный
	гомозигота (AA) и гетерозигота (Aa)
	болезнь встречается в каждом поколении
Рецессивное	для проявления признака необходимо наличие двух одинаковых генов
	признак не проявляется
	гомозигота (aa)
	болезнь встречается только у гомозигот

Аутосомно-доминантный тип наследования	
фенотип проявляется последовательно в каждом поколении	
у здоровых родителей рождаются здоровые дети	
♂ и ♀ поражаются с одинаковой вероятностью 1:1	
50% потомства пораженного родителя будут иметь данный признак	

Аутосомно-рецессивный тип наследования	
существует носительство гена, носитель гетерозиготен по рецессивному гену (Aa)	
чем реже встречается ген, тем больше вероятность кровного родства	
25% потомства пораженного родителя будут иметь данный признак	

Проявления генов	
Пенетрантность	частота проявления гена в фенотипе
Экспрессивность	различные проявления признака (несовершенный остеогенез – множественные переломы, голубые склеры, несовершенный дентиногенез, отосклероз)
Молчащие гены	болезнь Альцгеймера
Полипотентность	потенциальная возможность развития клеток в определенный вид клеток (стволовые клетки, ранние эмбриональные в различные клетки)

Наследование признаков	
Моногенное	признаки контролируются 1 геномным локусом: 1 ген = 1 признак (сворачивание языка в трубочку, резус фактор крови, альбинизм, ахондроплазия, нейрофиброматоз)
Множественный аллелизм	группа крови – 1 (Y <sub>0</sub> Y <sub>0</sub> ), 2А (Y <sub>0</sub> Y <sub>A</sub> , Y <sub>A</sub> Y <sub>A</sub> ), 3В (Y <sub>0</sub> Y <sub>B</sub> , Y <sub>B</sub> Y <sub>B</sub> ), 4АВ (Y <sub>A</sub> Y <sub>B</sub> )
Ко-доминирование	совместное (группа крови системы АВ0 и MN)
Полигенное	признаки контролируются несколькими геномными локусами (рост, пигментация кожи, умственная способность). Они легко подвергаются воздействию окружающей среды
Плейотропное	1 ген = несколько признаков (синдром Морфана: паучьи пальцы + дефект хрусталика + порок сердца)
Мультифакториальное	признаки возникают только при сочетании влияния нескольких генов с определенными факторами и проявляются при превышении порога предрасположенности (расщелина губы и неба)

Сравнительная характеристика форм изменчивости		
	наследственная (генотипическая)	ненаследственная (модификационная)
изменения	генотип	фенотип в пределах нормы реакции
возникновение	рекомбинация генов и мутации	изменение условий окружающей среды
свойства	наследуются	не наследуются
значение для особи	полезные изменения приводят к выживанию, вредные – к гибели	повышает или снижает адаптацию к условиям среды
значение для вида	приводят к появлению новых популяций видов	способствуют выживанию
роль в эволюции	материал для естественного отбора	адаптация организмов к условиям окружающей среды
форма	индивидуальная	групповая

Закономерности ненаследственной (модификационной) изменчивости
обратимы – изменение исчезает при смене условий окружающей среды (загар)
групповой характер – реакция одна и та же у всех (10 чел. с загаром, 10 чел. худеют)
не наследуются
носят статистический характер – их можно выявить
носят predetermined характер
носят приспособительный характер: организм пытается адаптироваться к изменившимся условиям среды
происходят в пределах нормо-границы
предел генетически predetermined – граница возникла в процессе эволюции
↑ ↓ температура, ↑ ↓ атмосферное давление, ↓ содержание кислорода, ↑ содержание углекислого газа, отсутствие силы тяжести – невесомость, без еды – 30-40 суток, без воды – 2 суток, высота над уровнем моря – 3500 км, удары сердца в минуту – 20 или 300-400

Наследственная (генотипическая) изменчивость – результат мутаций и их комбинаций в последующих поколениях
Комбинативная – случайная рекомбинация генов при слиянии гамет в момент оплодотворения
рекомбинация – независимое расхождение хромосом во время мейоза, который носит случайный характер
кроссинговер – случайный обмен участками хромосом при мейозе → вероятность одинаковых организмов = 0, поэтому каждый организм индивидуален, отбираются лишь лучшие сочетания генов

Наследственная (генотипическая) изменчивость – результат мутаций и их комбинаций в последующих поколениях
Мутационная – с изменением молекул ДНК (непосредственно наследственного материала)
внезапные, скачкообразные изменения (сразу)
стойкие изменения наследственного материала, передаются по наследству (навсегда)
один и тот же ген может мутировать повторно
качественные изменения (меняется свойство организма – новое качество)
несовместимые с жизнью – летальны
нейтральные – существенным образом ничего не меняют, не отражаясь на качестве жизни (группа крови, язык в трубочку)

Ненаследственная (модификационная или фенотипическая) изменчивость – результат реакции организма на условия жизни	
по влиянию на организм	морфологическая – рост, вес физиологическая – температура, частота дыхания, сердцебиение, поведение
по размаху нормы реакции	узкие – качественные широкие – количественные (больше, меньше)
по длительности	на протяжении 1 поколения на протяжении нескольких поколений (пограничные)
по происхождению	морфозы – ненаследственные изменения, которые человек получает в процессе своей жизнедеятельности или под влиянием экстремальных ситуаций (ожог, отморожения, шрамы, аппендицит, татуировка)
	фенокопии – часто схожи с наследственными заболеваниями, но без нарушения генетического аппарата. Это сбой в эмбриональном развитии (врожденные ненаследственные аномалии) – прием беременными препарата «Талидомид» (Германия) в 60 годах → 10000 детей родились без конечностей, токсоплазмоз.

Группы мутаций
генные
хромосомные (изменение структуры хромосом)
геномные (изменение числа хромосом)
цитоплазматические (изменения неядерных генов)

Суммарная частота наследственных заболеваний – 3,5-5,4%
моногенные – 0,4-1,5%
хромосомные – 0,5-0,7%
врожденные пороки развития – 1,9-2,2%
мультифакториальные – 0,7-1,0%

Классификация наследственных заболеваний Иванова В.И. (2006)
моногенные (менделирующие) – вызываются мутацией 1 гена
хромосомные – изменение числа и структуры хромосом
мультифакториальные – полигенные
митохондриальные болезни, болезни импринтинга
генетическая несовместимость матери и плода

Мультифакториальные заболевания	
психические и нервные заболевания	шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз, рассеянный склероз
соматические болезни среднего возраста	псориаз, бронхиальная астма, язвенная болезнь желудка и 12 перстной кишки, ишемическая болезнь сердца, гипертоническая болезнь, диабет
врожденные пороки развития	

В настоящее время известно около 30 тыс. наследственных болезней, лечение которых практически невозможно. Для всех наследственных заболеваний характерно:
наличие мутаций
прогредиентность
хронический характер
вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем
семейный характер
специфические симптомы
резистентность к лечению
наличие сроков манифестации
врожденный характер заболевания (от рождения до старости)

Тератогенные факторы
алкоголь, наркотики
радиация
химические вещества
лекарственные средства
вирус гриппа (даже вакцинация), вирус краснухи, цитомегаловирус
токсоплазмоз
гепатит, сифилис

ГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	
молекулярные изменения ДНК → мутантный аллель → патология	
моногенные (один ген)	полигенные (несколько генов)
болезни обмена	молекулярные болезни
фенилкетонурия, врожденный гипотериоз, адреногенитальный синдром, галактоземия, муковисцедоз, нейрофиброматоз, альбинизм	гемаглобинопатии (таласемия), пигментная ксеродерма (нарушение системы репарации УФ повреждений)

ГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	
Аутосомно-доминантные	нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена), миотоническая дистофия, ретинобластома (13 хромосома), хоря Гентингтона, синдром Морфана
Аутосомно-рецессивные	нарушения аминокислотного обмена - фенилкетонурия нарушения углеводного обмена – галактоземия нарушения липидного обмена – болезнь Тея-Сакса нарушения обмена фенилаланина – альбинизм нарушения обмена – врожденный гипотиреоз, андрогенитальный синдром, муковисцидоз
Сцепленные с X-хромосомой	прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна витамин D-резистентный рахит
Митохондриально-генные	синдром Пирсона нейропатия Лебера

ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	
Геномные – число хромосом	Хромосомные – структура хромосом
наиболее частый исход – спонтанные аборт (15% беременностей) наблюдаются только у 0,3-0,5% живорожденных важнейшие причины умственных и соматических дефектов	

Общие признаки ХРОМОСОМНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ
чем больше хромосомного материала утрачено или приобретено, тем сильнее отклонения в развитии, тем раньше они проявляются
клинические проявления одних и тех же форм хромосомных aberrаций сильно варьируют – от летального эффекта до незначительных отклонений
умственная отсталость
пренатальная или постнатальная задержка развития
аномалии многих органных систем
аномалии челюстно-лицевой области
аномалии скелета
аномалии сердечно-сосудистой системы
аномалии мочеполовой системы

ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	
моносомия аутосом, половых хромосом у ♂ – УО не совместима с жизнью	
моносомия половых хромосом у ♀ – ХО синдром Шерешевского-Тернера	
трисомия – синдром Дауна 21XXX (перемещение, транслокация хромосом)	
трисомия – синдром Патау 13XXX (расщелины 2-х сторонние)	
трисомия – синдром Эдвардса 18XXX (микрогения, маленький рот)	
полисомия по половой хромосоме – ХХУ синдром Клейнфельтера	
нарушение структуры хромосом – короткое плечо 5 X – синдром «кошачьего крика»	
полиплоидия вместо 68 → 69 хромосом – не совместима с жизнью	

Заболевания, сцепленные с полом – ген не может передаваться от отца к сыну	
Х-сцепленные доминантные	все дочери больного отца получают Х-сцепленный доминантный ген признак проявляется в 2 раза чаще у ♀ (2X), чем у ♂ (1X) (витамин D-резистентный рахит)
Х-сцепленные рецессивные	все дочери больного отца получают Х-сцепленный рецессивный ген (больные отцы через дочерей передают заболевания внукам) признак проявляется гораздо чаще у ♂, чем у ♀ (гемофилия, мышечная дистрофия Дюшенна, дальтонизм)

Заболевания, сцепленные с полом – результат первичного нерасхождения X	
XXX – чем ↑ X, тем ↑ отклонений – деформация черепа, отсутствие зубов, умственная отсталость	
ХУУ – чем ↑ У, тем ↑ отклонений – изменения у ♂ только на гормональном уровне, симптом «скандинавских тюрем», агрессивность	
ХО – синдром Шерешевского-Тернера – маленькие ♀, приземистые, почти отсутствует шея, низкопосаженные уши, интеллектуальное развитие близко к норме, бесплодны	
УО – погибают еще в эмбриональном периоде	
ХХУ – синдром Клайнфельтера - ♂, с ↑ отклонениями до полового созревания они не видны. Юноши астеники, высокие, худые «модели», молочные железы развиты, бесплодны	

Нередко наследственная патология проявляется своеобразным внешним видом пациентов. Особенности фенотипа – микропризнаки:	
разрез глаз	
широкое расстояние между зрачками	
гипертрихоз	
длинные пальцы	
особенности кожного рисунка ладоней	
«кофейные пятна» на коже	
«насечки» на мочках уха	
низкий рост волос на затылке	
диастема	
высокое небо	

Трисомия – синдром Дауна 21XXX	
симптомы челюстно-лицевой области	уплощенное лицо
	монголоидный разрез глаз, косоглазие
	эпикант
	короткий нос
	широкая плоская переносица
	рот полуоткрыт
	макроглоссия, высунутый утолщенный бороздчатый язык
	географический язык
	системная гипоплазия
	маленькие деформированные уши
	разболтанность суставов

Трисомия – синдром Патау 13XXX	
симптомы челюстно-лицевой области	выраженная микроцефалия, тригоноцефалия
	аномалии глазного яблока
	одно- двухсторонние расщелины верхней губы
	одно- двухсторонние расщелины верхней неба
	гемангиомы на коже лица
	повышенная гибкость суставов
	неправильно сформированные и низкорасположенные уши

Трисомия – синдром Эдвардса 18XXX	
симптомы челюстно-лицевой области	череп маленький, сдавлен сбоку, затылочная часть вытянута
	лоб маленький
	глазные щели узкие
	макростомия
	эпикант
	микроргения
	высокое небо
	расщелина неба
	неправильно сформированные и низкорасположенные уши
короткая шея	

Синдром «кошачьего крика» - короткое плечо 5 хромосомы	
симптомы челюстно-лицевой области	круглое лицо с гипертелоризмом
	антимонголоидные глазные щели
	косоглазие
	эпикант
	плоская спинка носа
	уменьшенный подбородок
	деформированные и низкопосаженные уши
	короткая шея

Синдром Гольденхара. Окулоауриколовертебральная дисплазия	
симптомы челюстно-лицевой области	характеризуется односторонним поражением
	гипоплазия мышц лица
	гипоплазия нижней и верхней челюстей
	макростомия
	открытый прикус
	арковидное небо
	расщелины неба, язычка
	нарушение расположения зубов
	колобомы верхнего века
	птоз, микрофтальм, косоглазие
	деформации ушных раковин
	аномалии среднего уха, глухота

Синдром ломкой (фрагильной) X-хромосомы - парадокс Шермана	
симптомы челюстно-лицевой области	удлиненное узкое лицо
	высокий выступающий лоб
	периорбитальная гиперпигментация
	тонкий длинный нос
	гиперплазия нижней челюсти с прогенией
	прямой прикус
	увеличенные центральные нижние резцы
	диастема, тремы
	высокое готическое небо
	подслизистые расщелины неба
	раздвоение язычка
	толстые губы
неправильно сформированные и низкорасположенные уши	

Синдром Франческетти. Нижнечелюстной диастоз	
симптомы челюстно-лицевой области	поражение лица носит односторонний характер
	макростомия
	“птичье лицо”
	открытый прикус
	гипоплазия верхней челюсти
	высокое небо
	недоразвитие скуловых костей
	рудиментарные зубы
	недоразвитие челюстей
	расщепление неба
недоразвитие ушных раковин	

Синдром Пьера Робена	
симптомы челюстно-лицевой области	расщелина неба
	выраженное недоразвитие нижней челюсти
	«западение» языка
	у новорожденных и грудных детей нарушение дыхания (обструктивное апноэ) и глотания

Синдром Крузона, аутосомно-доминантный тип наследования	
симптомы челюстно-лицевой области	преждевременный синостоз черепных швов -гипертелоризм
	экзофтальм
	наружное косоглазие
	клювовидный нос (так называемый «клюв попугая»)
	гипоплазия верхней челюсти
	короткая верхняя губа

Миотоническая дистрофия - аутосомно-доминантный тип наследования	
симптомы челюстно-лицевой области	атрофия лицевой мускулатуры – «измученное лицо»
	высокое небо
	дизартрия
	контрактуры
	миотонические синдромы проявляются в 16-20 лет

Витамин D-резистентный рахит - X- сцепленный доминантный тип наследования	
симптомы челюстно-лицевой области	гипоплазии постоянных зубов
	расширение пульповой камеры
	грубый рисунок трабекул
	повышенное общее содержание Са в скелете, нормальное содержание Са в крови
	выраженный болевой синдром в костях и мышцах

Врожденный гипотиреоз – аутосомно-рецессивный тип наследования	
симптомы челюстно-лицевой области	прогнатизм
	широкое лицо
	короткий нос
	широкая запавшая переносица
	утолщенный язык не помещается во рту
	позднее прорезывание зубов

## **Фонд оценочных средств**

### **Комплект вопросов для коллоквиума**

1. Клеточный цикл. Митоз
2. Мейоз, его типы и фазы
3. Гаметогенез: овогенез и сперматогенез
4. Моногибридное скрещивание
5. Цитологические основы расщепления, доминантность и рецессивность
6. Понятие аллелизма, гомо- и гетерозиготности
7. Ген, генотип, фенотип
8. Дигибридное скрещивание
9. Тригибридное скрещивание
10. Типы взаимодействия аллельных генов. Реципрокное, возвратное, анализирующее скрещивание
11. Множественный аллелизм
12. Наследование при взаимодействии неаллельных генов
13. Определение пола. Наследование признаков сцепленных полом
14. Закон сцепления генов. Кроссинговер и его значение
15. Локализация гена. Генетические карты
16. Хромосомная теория наследственности
17. Цитоплазматическая наследственность
18. Изменчивость. Классификация изменчивости
19. Классификация мутаций. Значение мутационной изменчивости
20. Геномные мутации. Полиплоидия.
21. Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки
22. Анеуплоидия. Жизнеспособность и плодовитость у анеуплоидов
23. Модификационная изменчивость.
24. Анализ структуры гена.
25. Генетическая организация ДНК. Генетический код и его свойства
26. Классификация наследственных болезней
27. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней
28. Врожденные пороки развития
29. Клинико-генеалогический метод диагностики наследственных болезней
30. Клинические особенности проявления наследственных болезней
31. Графическое изображение родословной. Анализ родословной
32. Генеалогический анализ при моногенных заболеваниях
33. Аутосомно-доминантный тип наследования
34. Аутосомно-рецессивный тип наследования
35. X-сцепленный тип наследования
36. Y-сцепленный тип наследования
37. Митохондриальная наследственность
38. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях
39. Группа риска при хромосомной патологии
40. Группа риска при моногенных болезнях
41. Группа риска при мультифакториальных болезнях
42. Этиология и классификация хромосомных болезней
43. Патогенез и клинические особенности хромосомных болезней
44. Клиническая характеристика хромосомных болезней
45. Аутосомные синдромы
46. Синдромы частичных анеуплоидий
47. Синдром «кошачьего крика»
48. Аномалии половых хромосом
49. Микроцитогенетические синдромы
50. Клинические аспекты изучения генома человека
51. Генетический импринтинг
52. Классификация менделирующей патологии
53. Наследственные болезни обмена
54. Синдромы множественных врожденных пороков развития
55. Общая характеристика моногенной патологии
56. Клиническая характеристика часто встречающейся моногенной патологии
57. Фенилкетонурия
58. Врожденный гипотиреоз
59. Аденогенитальный синдром
60. Галактоземия

61. Муковисцидоз
62. Нейрофиброматоз
63. Миотоническая дистрофия
64. Прогрессирующая мышечная дистрофия
65. Синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой
66. Биохимические методы диагностики моногенной патологии
67. Молекулярно-генетические методы диагностики моногенной патологии
68. Наиболее распространенные нозологические формы мультифакториальных болезней
69. Общие и частные механизмы реализации наследственной предрасположенности
70. Экогенетические болезни

Критерии оценки вопросов для коллоквиума

Оценка	Показатель
Отлично	Обнаруживаются всестороннее, систематическое и глубокое знание учебного материала, усвоение основной литературы и знакомый с дополнительной, рекомендованной для подготовки к коллоквиуму. Уставлена взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии, проявлены творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала.
Хорошо	Обнаруживается полное знание учебного материала, удвоение основной литературы, рекомендованной к коллоквиуму. Установлен систематический характер знаний по дисциплине и способность к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности.
Удовлетворительно	Обнаруживается знание учебного материала в объеме, необходимом для дальнейшего освоения дисциплины, знакомство с основной литературой. Допускаются погрешности.
Неудовлетворительно	Обнаруживаются существенные пробелы в знаниях основного учебного материала, имеются принципиальные ошибки при ответе на вопросы.

## Комплект тестовых заданий

1. Генетика изучает:
  - индивидуальное развитие особей
  - закономерности наследственности
  - закономерности изменчивости
  - строение и функции организмов
  - возникновение жизни на земле
2. Аллельные гены:
  - расположены в одних и тех же локусах гомологичных хромосом
  - расположены в различных локусах гомологичных хромосом
  - расположены в различных гомологичных хромосомах
  - определяют развитие одинаковых признаков
  - определяют развитие разных признаков
3. Неаллельные гены:
  - расположены в одних и тех же локусах гомологичных хромосом
  - расположены в различных локусах гомологичных хромосом
  - расположены в негомологичных хромосомах
  - определяют развитие одинаковых признаков
  - не один из названных
4. В гомозиготном состоянии:
  - аллельные гены в гомологичных хромосомах одинаковые
  - аллельные гены расположены в различных гомологичных хромосомах
  - аллельные гены в гомологичных хромосомах различные
  - аллельные гены отвечают за развитие разных признаков
  - аллельные гены отвечают за развитие одного и того же признака
5. В гетерозиготном состоянии:
  - аллельные гены отвечают за развитие альтернативных признаков
  - аллельные гены отвечают за развитие одного и того же признака
  - аллельные гены в гомологичных хромосомах различные
  - аллельные гены в гомологичных хромосомах одинаковые
  - аллельные гены расположены в различных гомологичных хромосомах
6. Доминирование:
  - признак, который в гетерозиготе подавляет действие альтернативной аллели
  - признак, не проявляющий свое действие в гетерозиготе
  - признак, проявляющийся в первом поколении
  - признак, проявляющийся только в гомозиготном состоянии
  - промежуточный признак, проявляющийся в гетерозиготном состоянии
7. Наследственность:
  - способ передачи наследственной информации, который может изменяться в зависимости от формы размножения
  - общее свойство, которое одинаково проявляется у всех организмов, обуславливает хранение и репродукцию наследственной информации, обеспечивает преемственность между поколениями
  - индивидуальное развитие особей, в основе которого лежит реализация наследственной информации
  - изменение наследственных задатков, а также вариабельность их проявления в процессе развития организмов при взаимодействии с внешней средой
  - период существования клетки, от одного деления до следующего
8. Изменчивость:
  - способ передачи наследственной информации, который может изменяться в зависимости от формы размножения
  - общее свойство, которое одинаково проявляется у всех организмов, обуславливает хранение и репродукцию наследственной информации, обеспечивает преемственность между поколениями
  - индивидуальное развитие особей, в основе которого лежит реализация наследственной информации
  - изменение наследственных задатков, а также вариабельность их проявления в процессе развития организмов при взаимодействии с внешней средой
9. Процесс кроссинговера наблюдается при:
  - митозе
  - амитозе
  - мейозе
  - шизогонии
  - амейозе
10. Репарация:
  - обеспечивает постоянство хромосом

- обеспечивает целостность структуры ДНК
  - сохраняет уникальность гена
  - обеспечивает комбинативную изменчивость
  - обеспечивает стабильность субмикроскопической структуры генетического материала
11. Фенотип:
    - диплоидный набор хромосом, характеризующийся их числом, величиной и формой
    - совокупность внешних и внутренних признаков организма
    - совокупность всех наследственных факторов
    - совокупность всех генов полученных от родителей
    - совокупность всех признаков и свойств организма
  12. Генотип:
    - совокупность всех генов, полученных от родителей
    - совокупность внешних и внутренних признаков организма
    - совокупность всех наследственных факторов
    - совокупность всех признаков и свойств организма
    - диплоидный набор хромосом, характеризующийся их числом, величиной и формой
  13. Аутомсомные группы сцепления:
    - 20
    - 21
    - 22
    - 23
    - 24
  14. Основа современной классификации хромосом:
    - интенсивность окрашивания
    - характер поперечной исчерченности при дифференциальной окраске
    - размер и расположение центромеры
    - длина плеч хромосом
    - не названа
  15. Генетический процесс, обеспечивающий жизнеспособность и сохранение вида:
    - мутация
    - редупликация
    - репарация
    - транскрипция
    - терминация
  16. Стабильность генотипа обеспечивается:
    - системой репарации ДНК
    - дублированностью структурных элементов генотипа
    - полуконсервативным характером редупликации ДНК
    - матричным принципом биосинтеза
    - адаптацией организма к факторам внешней среды
  17. Устойчивость генетического материала обеспечивается:
    - диплоидным набором хромосом
    - двойной спиралью РНК
    - вырожденностью генетического кода
    - повтором некоторых генов
    - уникальностью генов
  18. Спонтанные изменения в ДНК:
    - репарация
    - редупликация
    - мутация
    - транскрипция
    - трансляция
  19. Апоптоз:
    - запрограммированная гибель клеток
    - гибель клеток после ожога
    - гибель клеток после травмы органов
    - результат супрессии
    - физиологическая гибель клеток
  20. Условия сохранения постоянства генов в популяции:
    - отсутствие кроссинговера
    - отсутствие спариваний
    - отсутствие миграции
    - отсутствие естественного отбора

- отсутствие света
- 21. Фазы оплодотворения:
  - инактивации гамет
  - сближения гамет
  - активации яйцеклетки
  - активации сперматозоида
  - слияния гамет (сингамия)
- 22. В формировании нервной трубки важное значение имеет:
  - миграция
  - апоптоз
  - пролиферация
  - тотипотентность
  - ооплазматическая сегрегация
- 23. Летальные мутации:
  - снижают жизнеспособность организма
  - приводят к гибели плода во время эмбрионального развития
  - возникают под влиянием природных факторов и без участия человека
  - возникают в результате специального воздействия на организм мутагенных факторов
  - возникают только в соматических клетках организма
- 24. Причины геномных мутаций:
  - выпадение и потеря пар нуклеотидов
  - замена и вставка пар нуклеотидов
  - хромосомные перестройки
  - сдвиг рамки считывания
  - изменение числа хромосом вследствие неправильного расхождения их в процессе митоза или мейоза
- 25. Использование концепции менделизма в генетике человека началось:
  - с середины XIX века (Г. Мендель; В.М. Флориндский; Ф. Гальтон)
  - с конца XIX века (А. Вейсман; А.А. Остроумов)
  - с начала XX века (переоткрытие законов Г. Менделя)
  - в 1910-1920 гг. (Т.Х. Морган хромосомная теория наследственности)
  - в 1940-1950 гг. (открытие информационной роли и структуры ДНК)
- 26. Основоположник клинической генетики в России:
  - Н.К. Кольцов
  - А.С. Серебровский
  - С.Н. Давиденков
  - Н.В. Тимофеев-Ресовский
  - Н.П. Дубинин
- 27. Положения хромосомной теории:
  - гены находятся в хромосомах, каждая хромосома представляет собой группу сцепления генов, число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом
  - хромосомы состоят из хроматид, хроматида из хромонем, хромонема из микрофибрилл
  - каждый ген в хромосоме имеет локус, гены расположены в линейном порядке
  - между гомологичными хромосомами не происходит кроссинговера
  - расстояние между генами в хромосоме пропорционально проценту кроссинговера между ними
- 28. Особи одного поколения располагаются:
  - по горизонтали
  - беспорядочно
  - в порядке рождаемости слева направо
  - в порядке рождаемости справа налево
  - по вертикали
- 29. Дети одной родительской пары:
  - пробанды
  - гомозиготы
  - супруги
  - сисбсы
  - родители
- 30. Признак митохондриального типа наследования:
  - сын никогда не наследует патологию отца
  - все дочери больного отца больны
  - повышенная частота кровнородственных браков
  - все дети больной матери больны
  - преимущественное поражение лиц мужского пола
- 31. Наследование сцепленное с полом:

- общая цветовая слепота
  - гемофилия
  - цвет волос
  - глухота
  - цвет глаз
32. Наследование сцепленное с полом:
- цвет глаз
  - дальтонизм
  - глухота
  - гемофилия
  - цвет волос
33. Признаки митохондриального типа наследования:
- болезнь передается только от матери
  - заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин
  - больные женщины передают заболевание 50% детей
  - все дети больных отцов здоровы
  - не названо
34. Наследственная отягощенность:
- накопленные в процессе эволюции патологические мутации
  - вновь возникающие мутации в соматических клетках
  - вновь возникающие мутации в половых клетках
  - распространенность наследственных болезней
  - не названо
35. Наследственные заболевания:
- гиперплазия почки
  - контактный дерматит
  - адентия
  - эндемический зоб
  - аскаридоз
36. Число клинических форм наследственных заболеваний:
- до 3000
  - 4000-4500
  - 6000-10 000
  - 80 000-100000
  - до 1000
37. Частота наследственных заболеваний среди новорожденных:
- 5-5,5%
  - 3-3,5%
  - 9-10%
  - 0,1-1,0%
  - 0,1%
38. Доля наследственных заболеваний среди причин смерти детей 1 года:
- 50%
  - 70%
  - 25%
  - 5%
  - 1%
39. Наследственные заболевания появились:
- в связи с уменьшением инфекционной заболеваемости
  - в связи с улучшением условий жизни и медицинской помощи
  - в процессе эволюционного формирования человека как биологического вида
  - в процессе социального формирования человеческого общества
  - не названо
40. Наследственной патологии свойственны:
- ранняя манифестация клинических проявлений
  - острое течение
  - вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем
  - прогредиентное течение
  - резистентность к терапии
41. Проявления наследственной патологии:
- проявление гена или симптомов заболевания у родственников
  - вовлеченность в патологический процесс нескольких органов и систем
  - манифестация, строго определенная во времени

- вовлеченность в патологический процесс одной системы  
не названо
42. Врожденные пороки развития:  
заболевания, обусловленные мутацией генов  
заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка  
заболевания, проявляющиеся при рождении  
заболевания, не поддающиеся лечению  
не названо
43. Врожденные пороки развития:  
комбинативные  
конструктивные  
изолированные  
смешанные  
системные
44. Врожденные пороки развития:  
сложные  
множественные  
простые  
изолированные  
системные
45. Множественные врожденные пороки развития:  
врожденная расщелина губы и неба  
врожденная расщелина губы и полидактилия  
дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородки  
микроцефалия и косолапость  
микрофтальмия и анофтальмия
46. Множественные врожденные пороки развития:  
врожденная расщелина а губы и микрофтальмия  
врожденная расщелина губы и неба  
врожденная расщелина губы и полидактилия  
косолапость и плоскостопие  
косолапость и пороки сердца
47. Хромосомные патологии обусловлены:  
генными мутациями  
хромосомными мутациями  
геномными мутациями  
изменениями межгенных участков структуры ДНК  
изменениями числа и структуры хромосом
48. Признаки Х-сцепленного рецессивного типа наследования:  
заболевание наблюдается преимущественно у мужчин  
все фенотипически нормальные дочери больных мужчин являются носительницами  
больные мужчины передают патологическую аллель сыновьям в 50%  
сыновья женщины-носительницы будут больны с вероятностью 50%  
не названо
49. Сцепленно с Х-хромосомой наследуются доминантные признаки:  
полидактилия  
гемофилия  
дальтонизм  
гипоплазия эмали зубов  
витамин резистентный рахит
50. Признаки аутосомно – доминантного типа наследования:  
родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичное заболевание встречается у сибсов  
пробанда  
сын никогда не наследует заболевание от отца  
заболевание встречается одинаково часто у мужчин и женщин  
заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении  
не названо
51. Хромосомные патологии проявляются:  
множественными признаками дисморфогенеза  
врожденными пороками развития  
отставанием в умственном развитии  
необычным цветом и запахом мочи  
не названо

52. Генные патологии классифицируются на основе:  
 возрастных характеристик  
 преимущественного поражения определенных систем и органов  
 типа наследования  
 характера мутации  
 не названо
53. Генные патологии обусловлены:  
 потерей участка хромосомы  
 дупликацией части хромосомы  
 потерей двух генов и более  
 мутацией одного гена  
 не названо
54. Этиологические факторы моногенной патологии:  
 перенос участка одной хромосомы на другую  
 изменение структуры ДНК  
 взаимодействие генетических и средовых факторов  
 мутация генов  
 делеция, дупликация, транслокация участков хромосом
55. Моногенные патологии по типу наследования классифицируются на:  
 пенетрантные  
 экспрессивные  
 аутосомно-доминантные  
 аутосомно-рецессивные  
 аутосомно-доминантные с неполным доминированием
56. Распространенность моногенной патологии считается высокой:  
 1:100  
 1:5000  
 1:10 000  
 1:20 000  
 1:50 000
57. Клинический полиморфизм моногенной патологии обусловлен:  
 действием мутантных аллелей на фоне различных генотипов  
 полилокусной и/или полиаллельной детерминацией клинической картины болезни  
 различной частотой генов в популяции  
 близкородственным браком  
 действием тератогенных факторов
58. Мультифакториальная патология:  
 инфекционные  
 алиментарные  
 гипертоническая болезнь  
 язвенная болезнь  
 подагра
59. Мультифакториальная патология:  
 гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия  
 врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа  
 шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз  
 рак желудка, рак поджелудочной железы  
 не названо
60. Для мультифакториальных патологий характерно:  
 различия больных по полу и возрасту  
 широкий спектр клинических проявлений  
 менделирующий характер  
 популяционные различия в частоте  
 не названо
61. Риск развития мультифакториальной патологии повышают:  
 аналогичная болезнь у кровных родственников  
 гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни  
 вредные факторы окружающей среды  
 большое число детей в семье  
 не названо
62. Мультифакториально-обусловленную предрасположенность имеют:  
 шизофрения  
 ишемическая болезнь сердца

язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки  
 галактоземия  
 не названо

63. В группу повышенного риска по мультифакториальной патологии относят на основании:  
 генеалогических данных  
 иммунологических и биохимических показателей  
 тяжести заболевания  
 результатов цитогенетического исследования  
 не названо

Правильные ответы на тестовые задания

1-2,3	8-4	15-3	22-1,3	29-4	36-2	43-3,5	50-3,4	57-1,2
2-1,4	9-3	16-1,2,4	23-2	30-4	37-1	44-2,4,5	51-1,2,3	58-3,4,5
3-2,3	10-2,5	17-1,3,4	24-5	31-1,2	38-3	45-2,4	52-2,3	59-2,3,4
4-1,5	11-2,5	18-3	25-3	32-2,4	39-3	46-1,3,5	53-4	60-1,2,4
5-1,3	12-1,3	19-1,5	26-3	33-1,2,4	40-1,3,4,5	47-2,3,4	54-2,4	61-1,3
6-1,3	13-3	20-3,4	27-1,3,5	34-1,3	41-1,2	48-1,2,4	55-3,4,5	62-1,2,3
7-2	14-2,3,4	21-2,3,5	28-1,3	35-3	42-3	49-4,5	56-1,2,3	63-1,2

Критерии оценки тестовых заданий

Оценка	Показатель
Отлично «зачтено»	набрано 90% и более
Хорошо «зачтено»	набрано от 80% до 89%
Удовлетворительно «не зачтено»	набрано от 70% до 79%
Неудовлетворительно «не зачтено»	набрано менее 70%

**Основная литература:**

1. «Медицинская и клиническая генетика для стоматологов». Под ред. д.м.н., профессора О.О. Янушевича. Учебное пособие для ВУЗов. //М.: «ГЭОТАР-Медиа», 2008. – 400 с.

**Дополнительная литература:**

1. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. «Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей (путеводитель по клинической генетике)». //М.: «Триада - X» 2004.- 560 с.
2. Беляков Ю.А. «Наследственные заболевания и синдромы в стоматологической практике» // М.: «Ортодент-инфо», 2000. – 294 с.
3. Бочков Н.П. «Клиническая генетика». Учебник. //М.: «ГЭОТАР-Медиа», 2006. – 480 с.
4. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. «Клиническая генетика». Учебник. //М.: «ГЭОТАР-Медиа», 2011. —592 с
5. «Генетика». Под ред. академика РАМН В.И. Иванова. Учебник для ВУЗов. //М.: «ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с
6. «Геном человека и гены «предрасположенности». Баранов В.С. и соавт. //С-Пб: «Интермедика», 2000. – 272 с.
7. «Генетический паспорт - основа индивидуальной и предективной медицины». Под ред. В.С. Баранова. // С-Пб: «Издательство Н-Л», 2009. - 528 с.
8. Гинтер Е.К. «Медицинская генетика». //М.: «Медицина», 2003.
9. «Наследственные болезни. Национальное руководство». Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. //М.: «ГЭОТАР-Медиа», 2012. - 936 с.
10. Крюков В.И. «Генетика». Учебное пособие для ВУЗов. //Орел: «Издательство ОрелГАУ», 2006. – 176 с.
11. Курчатова Н.А. «Генетика человека с основами общей генетики». Учебное пособие. // С-Пб: «СпецЛит», 2006. – 175 с.
12. Мутовин Г.Р. «Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии». Учебное пособие //М.: «ГЭОТАР-Медиа», 2010. —832 с.

13. «Наследственные болезни». Справочник. //М.: «Эксмо», 2010. —704с.
14. Петрухин А.С. «Неврология детского возраста». //М.: «Медицина».- 2004.- 784 с.
15. Темин П.А., Казанцева Л.З. «Наследственные нарушения нервно-психического развития детей». //М.: «Медицина».- 2001.- 432 с.
16. Фогель Ф., Мотульски А. «Генетика человека» в 3-х томах. Перевод с англ. //М.: «Мир», 1990. – 312 с., 384 с., 368 с.
17. Шипков В.П., Кривошеина Г.Н. «Общая и медицинская генетика». //М.: «АКАДЕМА», 2003. – 254 с.

### **Электронные образовательные ресурсы**

- CHRODYS;
- OMIM;
- POSSUM;
- Roche Genetics;
- МЕДГЕН-2000
- SYNGEN;
- ЭБС «Консультант студента»;
- <http://www.ncbi.nih.gov/omim>;
- <http://www.dnmhd.mdx.ac.uk/LDDB/lddb.html>;
- <http://humbio.ru/humbio/genetics.htm>;
- <http://www.consilium-medicum.com>;
- <http://www.medicusamicus.com>;
- <http://remedium.ru>;
- <http://www.mediasphera.ru>;
- <http://www.it-med.ru>;
- <http://www.medportal.ru>;
- <http://www.undp.org>;
- <http://www.euro.who.int>;
- <http://www1.worldbank.org>.