

Медицинская геномика

Анастасия Александровна Жарикова, Василий Евгеньевич Раменский

Февраль 2022

Преподаватели

Василий Евгеньевич Раменский - ramensky@gmail.com

Анастасия Александровна Жарикова - azharikova89@gmail.com

Расписание и занятия

Виртуальная аудитория: <http://fbb.lv/medgenomics>. Большая просьба использовать в качестве логина в ВВВ имя и фамилию.

Лекции в онлайн-формате по понедельникам с 17:20 до 18:55. Три понедельника в этом году попали на праздники, мы планируем восполнить занятия в другой день. Следите за расписанием!

1. 14 февраля
2. 21 февраля
3. 28 февраля
- 7 марта - праздник
4. 14 марта
5. 21 марта
6. 28 марта
7. 4 апреля
8. 11 апреля
9. 18 апреля
10. 25 апреля
- 2 мая - праздник
- 9 мая - праздник
11. 16 мая
12. 23 мая

Материалы курса

Лекции читаются на русском языке, слайды на английском. Лекции будут записаны и доступны в ВВВ. По ходу лекции вопросы можно задавать в чат или отправлять на почту. Постановка осмысленных вопросов работает на ваш зачет.

Обязательные к прочтению статьи приводятся ниже, по их содержанию будут вопросы на зачете. В конце лекций даются ссылки на дополнительные статьи, на слайдах – упражнения и вопросы для самостоятельной работы и изучения (символ «домик»). Нужно прочесть хотя бы одну дополнительную статью.

Зачет и коллоквиум

В середине семестра будет проведен очный письменный коллоквиум на дополнительном занятии вне расписания. На коллоквиуме проверяется материал всех прочитанных к тому моменту лекций. Точное время согласовывается с учебной частью и будет объявлено примерно за неделю. Переписывать коллоквиум нельзя. В случае пропуска коллоквиума по уважительной причине сообщите преподавателям до начала коллоквиума и предоставьте медицинскую справку в учебный отдел.

Зачет в форме письменной контрольной и последующей беседы состоится на последней неделе семестра. На зачете вопросы касаются материала курса, включая содержание обязательных статей и упражнений для самостоятельной работы. К зачету будут допущены только студенты, писавшие коллоквиум или пропустившие его по уважительной причине. Для получения зачета «автоматом» необходимо посещать занятия, успешно написать коллоквиум, стараться отвечать на вопросы преподавателей во время лекций.

На коллоквиуме и зачете нельзя пользоваться никакими материалами. Вопросы к коллоквиуму и зачету заранее не высылаются. Обработка результатов письменных работ занимает несколько дней.

В случае изменения эпидемиологической ситуации очные занятия (коллоквиум и зачет) будут проведены дистанционно.

Обязательные статьи

- Shendure, J., and Akey, J.M. (2015). The origins, determinants, and consequences of human mutations. *Science* 349, 1478–1483.
- Cooper, D.N., Krawczak, M., Polychronakos, C., et al. (2013). Where genotype is not predictive of phenotype: towards an understanding of the molecular basis of reduced penetrance in human inherited disease. *Hum Genet* 132, 1077–1130.
- Nykamp, K., Anderson, M., Powers, M., et al. (2017). Sherlock: a comprehensive refinement of the ACMG–AMP variant classification criteria. *Genet Med* 19, 1105–1117.

Учебники

Основные

1. Jackson M, et al. The genetic basis of disease. *Essays Biochem.* 2018 Dec 2;62(5):643-723. doi: 10.1042/EBC20170053. PMID: 30509934; PMCID: PMC6279436.
2. T.Strachan, A.Read. *Human Molecular Genetics*. Garland Science, 5 ed. 2018. ISBN 0815345895.
3. John H. Gillespie – *Population Genetics. A concise guide*, 1998. The Johns Hopkins University Press. ISBN 0-8018-5764-6

Дополнительные

1. A.Griffiths et al. *An Introduction to Genetic Analysis*. Freeman/Worth, 11 ed. 2015 ISBN 1464109486
2. J.Relethford - *Human Population Genetics*. Wiley-Blackwell, 2012. ISBN 978-0-470-46467-0
3. A. Kondrashov. *Crumbling Genome: The Impact of Deleterious Mutations on Humans*. Wiley-Blackwell, 1 ed. 2017. ISBN 1118952111
4. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. *Клиническая генетика. Учебник*. Под ред. Н.П. Бочкова. ГЭОТАР-Медиа, 4-е издание, 2018. ISBN 978-5-9704-4628-7
5. Хедрик Ф. *Генетика популяций. Техносфера*, 2003. ISBN 5-94836-007-5
6. Дж. Кребс, Э.Голдштейн, С.Килпатрик. *Гены по Льюису. Лаборатория знаний*, 2017. ISBN: 978-5-906828-24-8