

# Медицинская геномика – спецкурс для 4 курса ФББ МГУ

Анастасия Александровна Жарикова, Василий Евгеньевич Раменский

Февраль 2023

## Преподаватели

Василий Евгеньевич Раменский: [ramensky@gmail.com](mailto:ramensky@gmail.com)

Анастасия Александровна Жарикова: [azharikova89@gmail.com](mailto:azharikova89@gmail.com)

## Расписание и занятия

Планируется 12 лекций в очном формате по понедельникам с 15:35 до 17:10 в аудитории 403.

- Февраль: 13, 20, 27
- Март: 6, 13, 20, 27
- Апрель: 3, 10, 17, 24
- Май: 15

## Материалы курса

Лекции читаются на русском языке, слайды на английском. На слайдах даются упражнения и вопросы для домашней работы и изучения (символ 🏠). В письменных работах и на зачете будут вопросы по содержанию этих слайдов. Лекции будут выкладываться постфактум на `codomo` в виде PDF.

Обязательные к прочтению статьи приводятся ниже, по их содержанию будут вопросы на зачете. В конце лекций даются ссылки на дополнительные статьи, желательно прочесть хотя бы одну такую статью.

## Проверка успеваемости

На большинстве лекций будут короткие самостоятельные письменные работы по материалам предыдущих лекций. Постановка осмысленных вопросов на лекциях и ответы на вопросы преподавателей во время лекции работают на ваш зачет.

Зачет проходит в форме письменного ответа на вопросы и последующей беседы. Вопросы касаются материала курса, включая содержание обязательных статей и упражнений для самостоятельной работы. Для получения зачета «автоматом» необходимо посещать занятия, успешно написать самостоятельные работы, стараться отвечать на вопросы преподавателей во время лекций.

На зачете нельзя пользоваться какими-либо материалами. Вопросы к зачету заранее не выносятся. Обработка результатов письменных работ занимает несколько дней.

## Обязательные к прочтению статьи

- Shendure J, Akey JM (2015) The origins, determinants, and consequences of human mutations. *Science* 349:1478–1483. <https://doi.org/10.1126/science.aaa9119>
- Kingdom R, Wright CF (2022) Incomplete Penetrance and Variable Expressivity: From Clinical Studies to Population Cohorts. *Front Genet* 13:920390. <https://doi.org/10.3389/fgene.2022.920390>

- 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. <https://doi.org/10.1038/gim.2017.37>

## 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