

Міністерство освіти і науки, молоді та спорту України
Харківський національний університет імені В.Н. Каразіна
Кафедра генетики і цитології

“ЗАТВЕРДЖУЮ”
Перший проректор

“ _____ ” _____ 20__ р.

РОБОЧА ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Методи каріотипування людини

(шифр і назва навчальної дисципліни)

напряму підготовки

6.040102 Біологія

для спеціальності

(шифр і назва напряму підготовки)

спеціалізації _____

(шифр і назва спеціальності (тей)

(назва спеціалізації)

факультету

Біологічний

(назва факультету)

Кредитно-модульна система
організації навчального процесу

ВСП «Методи каріотипування людини». Робоча програма навчальної дисципліни для студентів за напрямом підготовки **біологія**.
„___” _____, 2012.- 16 с.

Розробники:(вказати авторів, їхні наукові ступені, вчені звання та посади).

Багацька Наталія Василівна, д.б.н., с.н.с., професор кафедри генетики і цитології.

Робоча програма затверджена на засіданні **кафедри генетики та цитології**

Протокол № 1 від. “28” серпня 2012 р.

Завідувач кафедрою **генетики та цитології**

_____ (Воробйова Л.І.)
(підпис) (прізвище та ініціали)
“ ___ ” _____ 2012 р

Схвалено методичною комісією біологічного факультету

Протокол № ___ від. “ ___ ” _____ 2012 р.

“ ___ ” _____ 2012 р. Голова _____ (Догадіна Т.В.)
(підпис) (прізвище та ініціали)

1. Опис навчальної дисципліни

Найменування показників	Галузь знань, напрям підготовки, освітньо-кваліфікаційний рівень	Характеристика навчальної дисципліни	
		денна форма навчання	заочна форма навчання
Кількість кредитів – 4	Галузь знань: <u>природничі науки</u> 0401 <small>(шифр і назва)</small>	за вибором	
	Напрямок підготовки <u>6.040102 Біологія</u> <small>(шифр і назва)</small>		
Модулів – 4	Спеціальність (професійне спрямування): _____	Рік підготовки:	
Індивідуальне науково-дослідне завдання <u>не передбачене</u>		4-й	4-й
Загальна кількість годин - 143		Семестр	
		7-й	7-й
		Лекції	
Тижневих годин для денної форми навчання: аудиторних –4 самостійної роботи студента - 4	Освітньо-кваліфікаційний рівень: бакалавр	Не передбачені	Не передбачені
		Практичні, семінарські	
		Не передбачені	Не передбачені
		Лабораторні	
		72год.	30 год.
		Самостійна робота	
		71год.	113год.
		ІНДЗ:не передбачене	
		Вид контролю: залік.	

Примітка.

Співвідношення кількості годин аудиторних занять до самостійної і індивідуальної роботи становить:

для денної форми навчання –1/1

для заочної форми навчання –1/0,3

2. Мета та завдання навчальної дисципліни

Мета: розвиток у студентів логіки генетичного мислення і освоєння основних прийомів цитогенетичного аналізу. Сформувані чіткі уявлення про морфологію і структуру хромосом людини, методи їх отримання, порушення структури і функції хромосом і захворювання, які виникають внаслідок їх перебудов.

Завдання:

- засвоїти основний понятійний апарат проведення цитогенетичних досліджень, який використовується дослідниками у практичній роботі в медичних закладах, а також для наукової роботи в різних установах та НДІ біологічного, медичного профілів.
- на практиці ознайомитися з методиками проведення цитогенетичного аналізу (класичними та сучасними молекулярними) та принципами їх застосування у людини в нормі та при різних патологічних станах.

У результаті вивчення даного курсу студент повинен

знати: основні методики, що необхідні для проведення цитогенетичного аналізу в медичних закладах, а також для наукової роботи в різних установах та НДІ біологічного і медичного профілів.

вміти: адекватно до ситуації обирати метод та методику для проведення цитогенетичного аналізу людини; використовувати поняття та методи цитогенетики для визначення каріотипу та його порушень у людини в нормі і при патології для встановлення діагнозу та робити відповідні висновки або прогнози щодо стану хромосомного апарату конкретної людини та її нащадків.

Практикум викладається паралельно зі спеціальним курсом «Цитогенетика людини».

3. Програма навчальної дисципліни

Модуль 1.

- **Тема 1.** Історія розвитку цитогенетики людини як науки. Основні етапи становлення цитогенетики людини (семінар).
- **Тема 2.** Цитогенетичний метод дослідження. Статевий хроматин, методика приготування, аналіз (семінар).
- **Тема 3.** Правила техніки безпеки при виконанні лабораторних досліджень. Спосіб визначення хроматину X.
- **Тема 4.** Техніка безпеки при підготовці лабораторного посуду для проведення методик визначення X-хроматину та цитогенетичного аналізу.
- **Тема 5.** Приготування реактивів для визначення хроматину X.
- **Тема 6.** Забір біологічного матеріалу, забарвлення та оцінка хроматину X.

Модуль 2.

- **Тема 7.** Морфологічна характеристика хромосом людини. Молекулярна структура хромосом. Класифікація хромосом людини (семінар).
- **Тема 8.** Принципи отримання хромосом людини. Прямі та непрямі методи. Підстави для проведення цитогенетичного обстеження (семінар).
- **Тема 9.** Методи забарвлення хромосом людини (гомогенний та диференційні) (семінар)
- **Тема 10.** Методика постановки культури лімфоцитів периферичної крові.
- **Тема 11.** Приготування посуду та реактивів для культивування лімфоцитів периферичної крові. Культивування лімфоцитів периферичної крові.
- **Тема 12.** Проведення зняття культури лімфоцитів периферичної крові. Техніка методу (введення колхіцину, гіпотонізація; фіксація; нанесення суміші лімфоцитів на предметне скло).
- **Тема 13.** Методика рутинного забарвлення препаратів хромосом.
- **Тема 14.** Аналіз двох препаратів хромосом, забарвлених рутинним методом. Візуальний кількісний аналіз препаратів хромосом під мікроскопом та відповідний запис в протоколі цитогенетичного аналізу (5 клітин), розкладка ідеограми.

Модуль 3.

- **Тема 15.** Гетерохроматин, його структура, функціональне значення. Поліморфізм хромосом людини в нормі та при різних патологічних станах (семінар).
- **Тема 16.** Метод диференційного C-забарвлення препаратів хромосом.
- **Тема 17.** Приготування посуду та реактивів для проведення методики C-забарвлення. Проведення методики диференційного C-забарвлення.
- **Тема 18.** Аналіз препарату хромосом, забарвленого C-окраскою.

Модуль 4.

- **Тема 19.** Кількісний і якісний аналіз хромосом людини при культивуванні у флаконі. Метод *insitu* (отримання метафазних пластинок безпосередньо на предметному скельці). Стандарти аналізу препаратів хромосом. Основні принципи позначення нормального і аномального аналізу препаратів хромосом. Номенклатура у сучасній цитогенетиці (семінар).

- **Тема 20.**Методика диференційного G-забарвлення хромосом. Підрахунок хромосом в пластинці та співставлення сегмент-до-сегменту кожної пари хромосом (1 клітина). Заповнення цитогенетичних протоколів.
- **Тема 21.**Приготування посуду та реактивів для проведення методики G-забарвлення. Проведення методики диференційного G -забарвлення.
- **Тема 22.**Оцінка препарату хромосом, забарвленого G-методом.
- **Тема 23.**Численні хромосомні мутації. Трисомії. Моносомії. Анеуплоїдії за статевими хромосомами. Поліплоїдії. Структурні хромосомні мутації. Делеції. Дуплікації. Транслокації. Інсерції. Інверсії. Ізохромосоми. Кільцеві хромосоми (семінар).
- **Тема 24.**Мікрodelеційні синдроми. Хромосомні хвороби (семінар).

4. Структура навчальної дисципліни

Назви модулів і тем	Кількість годин											
	Денна форма						Заочна форма					
	Усього	у тому числі					Усього	у тому числі				
		л	с	лаб	інд	сп		л	с	лаб	інд	сп
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
Модуль 1.												
Тема 1.Історія розвитку цитогенетики людини як науки. Основні етапи становлення цитогенетики людини	4	-	2	-	-	2	3	-	1	-	-	2
Тема 2.Цитогенетичний метод дослідження. Статевий хроматин, методика приготування, аналіз	5	-	2	-	-	3	3	-	1	-	-	2
Тема 3.Правила техніки безпеки при виконанні лабораторних досліджень. Спосіб визначення хроматину X	5	-	-	2	-	3	3	-	-	1	-	2
Тема 4.Техніка безпеки при підготовці лабораторного посуду для проведення методик визначення X-хроматину та цитогенетичного аналізу	5	-	-	2	-	3	3	-	-	1	-	2
Тема 5.Приготування реактивів для визначення хроматину X	5	-	-	2	-	3	3	-	-	1	-	2

Тема 6. Забір біологічного матеріалу, забарвлення та оцінка хроматину X.	5	-	-	2	-	3	4	-	-	2	-	2
Контроль модулю	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-
Разом за модулем 1	32	-	4	11	-	17	19	-	2	5	-	12
Модуль 2.												
Тема 7. Морфологічна характеристика хромосом людини. Молекулярна структура хромосом. Класифікація хромосом людини.	5	-	2	-	-	3	7	-	1	-	-	6
Тема 8. Принципи отримання хромосом людини. Прямі та непрямі методи. Підстави для проведення цитогенетичного обстеження.	5	-	2	-	-	3	6	-	1	-	-	5
Тема 9. Методи забарвлення хромосом людини (гомогенний та диференційні).	5	-	2	-	-	3	6	-	1	-	-	5
Тема 10. Методика постановки культури лімфоцитів периферичної крові	5	-	-	2	-	3	7	-	-	2	-	5
Тема 11. Приготування посуду та реактивів для культивування лімфоцитів периферичної крові. Культивування лімфоцитів периферичної крові.	5	-	-	2	-	3	7	-	-	2	-	5
Тема 12. Проведення зняття культури лімфоцитів периферичної крові. Техніка методу (введення колхіцину, гіпотонізація; фіксація; нанесення суміші лімфоцитів на предметне скло).	7	-	-	4	-	3	7	-	-	2	-	5
Тема 13. Методика рутинного забарвлення препаратів хромосом.	5	-	-	2	-	3	7	-	-	2	-	5
Тема 14. Аналіз двох препаратів хромосом,	5	-	-	2	-	3	7	-	-	2	-	5

забарвлених рутинним методом.												
Контроль модулю	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-
Разом за модулем 2	45	-	6	15	-	24	54	-	3	10	-	41
Усього годин	77	-	10	26	-	41	72	-	4	15	-	53
Модуль 3.												
Тема 15. Гетерохроматин, його структура, функціональне значення. Поліморфізм хромосом людини в нормі та при різних патологічних станах.	5	-	2	-	-	3	6	-	1	-	-	5
Тема 16. Метод диференційного С-забарвлення препаратів хромосом.	5	-	-	2	-	3	6	-	-	1	-	5
Тема 17. Приготування посуду та реактивів для проведення методики С-забарвлення. Проведення методики диференційного С-забарвлення.	5	-	-	2	-	3	7	-	-	2	-	5
Тема 18. Аналіз препарату хромосом, забарвленого С-окраскою.	5	-	-	2	-	3	6	-	-	1	-	5
Контроль модулю	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-
Разом за модулем 3	23	-	2	9	-	12	25	-	1	4	-	20
Усього годин	99	-	12	34	-	53	97	-	5	19	-	73
Модуль 4.												
Тема 19а. Кількісний та якісний аналіз хромосом при культивуванні у флаконі. Метод <i>insitu</i> (отримання метафазних пластинок безпосередньо на предметному скельці).	4,25	-	2	-	-	2,25	6	-	1	-	-	5
Тема 19б. Стандарти аналізу препаратів хромосом. Основні принципи позначення нормального і аномального аналізу препаратів хромосом.	4,25	-	2	-	-	2,25	6	-	1	-	-	5
Тема 20. Методика диференційного G-	4,25	-	-	2	-	2,25	6	-	-	1	-	5

забарвлення хромосом												
Тема 21. Приготування посуду та реактивів для проведення методики G- забарвлення. Проведення методики диференційного G – забарвлення.	4,25	-	-	2	-	2,25	6	-	-	1	-	5
Тема 22. Оцінка препарату хромосом, забарвленого G- методом.	4,25	-	-	2	-	2,25	6	-	-	1	-	5
Тема 23а. Численні хромосомні мутації. Трисомії. Моносомії. Анеуплоїдії за статевими хромосомами. Поліплоїдії.	4,25	-	2	-	-	2,25	5,5	-	0,5	-	-	5
Тема 23б. Структурні хромосомні мутації. Делеції. Дуплікації. Транслокації. Інсерції. Інверсії. Ізохромосоми. Кільцеві хромосоми.	4,25	-	2	-	-	2,25	5	-	-	-	-	5
Тема 24. Мікрodelеційні синдроми. Хромосомні хвороби.	6,25	-	4	-	-	2,25	5,5	-	0,5	-	-	5
Контроль модулю	5	-	-	5	-	-	-	-	-	-	-	-
Разом за модулем 4	41	-	12	11	-	18	46	-	3	3	-	40
Підсумковий контроль	3	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-
Усього годин	143	-	24	48	-	71	143	-	8	22	-	113

5. Теми семінарських занять

№ з/п	Назва теми	Кількість годин (д/з)
1	Історія розвитку цитогенетики людини як науки. Основні етапи становлення цитогенетики людини.	2/1
2	Цитогенетичний метод дослідження. Статевий хроматин, методика приготування, аналіз.	2/1
3	Морфологічна характеристика хромосом людини. Молекулярна структура хромосом. Класифікація хромосом людини.	2/1
4	Принципи отримання хромосом людини. Прямі та непрямі методи культивування хромосом людини. Підстави для проведення цитогенетичного обстеження.	2/1

5	Методи забарвлення хромосом людини (гомогенний та диференційні)	2/1
6	Гетерохроматин, його структура, функціональне значення. Поліморфізм хромосом людини в нормі та при різних патологічних станах.	2/1
7	Кількісний і якісний аналіз хромосом людини при культивуванні у флаконі. Метод <i>insitu</i> (отримання метафазних пластинок безпосередньо на предметному скельці). Стандарти аналізу препаратів хромосом. Основні принципи позначення нормального і аномального аналізу препаратів хромосом. Номенклатура у сучасній цитогенетиці.	4/2
8	Численні хромосомні мутації. Трисомії. Моносомії. Анеуплоїдії за статевими хромосомами. Поліплоїдії. Структурні хромосомні мутації. Делеції. Дуплікації. Транслокації. Інсерції. Інверсії. Ізохромосоми. Кільцеві хромосоми.	4/0,5
9	Хромосомні хвороби та аномалії. Мікроделеційні синдроми.	4/0,5
	Разом	24/8

6. Теми практичних занять

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
	Не передбачені	

7. Теми лабораторних занять

№ з/п	Назва теми	Кількість годин (д/з)
1	Правила техніки безпеки при виконанні лабораторних досліджень. Спосіб визначення хроматину X	2/1
2	Техніка безпеки при підготовці лабораторного посуду для проведення методик визначення X-хроматину та цитогенетичного аналізу	2/1
3	Приготування реактивів для визначення хроматину X	2/1
4	Забір біологічного матеріалу, забарвлення та оцінка хроматину X.	2/2
5	Методика постановки культури лімфоцитів периферичної крові	2/2
6	Приготування посуду та реактивів для культивування лімфоцитів периферичної крові. Культивування лімфоцитів периферичної крові.	2/2
7	Проведення зняття культури лімфоцитів периферичної крові. Техніка методу (введення колхіцину,	4/2

	гіпотонізація; фіксація; нанесення суміші лімфоцитів на предметне скло).	
8	Методика рутинного забарвлення препаратів хромосом.	2/2
9	Аналіз двох препаратів хромосом, забарвлених рутинним методом.	2/2
10	Метод диференційного С-забарвлення препаратів хромосом	2/1
11	Приготування посуду та реактивів для проведення методики С-забарвлення. Проведення методики диференційного С-забарвлення.	2/2
12	Аналіз препарату хромосом, забарвленого С-окраскою.	2/1
13	Методика диференційного G-забарвлення хромосом	2/1
14	Приготування посуду та реактивів для проведення методики G- забарвлення. Проведення методики диференційного G -забарвлення.	2/1
15	Оцінка препарату хромосом, забарвленого G-методом.	2/1
16	Модульний контроль	14/0
17	Підсумковий контроль	3
	Разом	48/22

8. Самостійна робота

№ з/п	Назва теми	Кількість Годин (д/з)
1	Теми модулю 1	17/12
2	Теми модулю 2	24/41
3	Теми модулю 3	12/20
4	Теми модулю 4	18/40
	Разом	71/113

9. Індивідуальне навчально - дослідне завдання Не заплановане

10. Методи навчання

Словесні (інструктаж, пояснення, бесіда, робота з книгою), наочні (демонстрації, ілюстрації), практичні (лабораторний метод – виготовлення та аналіз препаратів; виконання завдань частково-пошукового характеру).

Більш складні питання, що добре висвітлені в літературі, додатково виносяться на самостійне вивчення. Окрім підручників та посібників студентам пропонується також опрацьовувати свіжі наукові статті в періодичних виданнях - для набуття навичок роботи з літературою за фахом. При цьому використовуються: пошуковий, інструктивно-практичний, аналітико-синтетичний, частково-пошуковий методи.

11. Методи контролю

Усне опитування; письмове опитування; тестове опитування; виконання тематичних тестових завдань; виконання тематичних контрольних робіт з різними типами завдань; виконання підсумкових контрольних завдань.

12. Розподіл балів, які отримують студенти

Поточне тестування та самостійна робота																								Підсумковий семестровий контроль	Сума
Модуль 1						Модуль 2								Модуль 3				Модуль 4							
T1	T2	T3	T4	T5	T6	T7	T8	T9	T10	T11	T12	T13	T14	T15	T16	T17	T18	T19	T20	T21	T22	T23	T24	залік	
20*						20*								20*				20*						20*	100
5**						10**								10**				10**						10**	50
Умовами допуску студента до підсумкового семестрового контролю є регулярне відвідання аудиторних занять (виключення складають студенти, які навчаються за індивідуальним планом) – не менше 90 % та зарахування всіх модулів***.																									

T1, T2 ... T19 – теми модулів

***Максимальна кількість балів за модуль.**

****Мінімальна кількість балів, які повинен набрати студент для зарахування модуля.**

*****Умови допуску студента до підсумкового семестрового контролю.**

Форми контролю (ФК) навчальних здобутків студентів

*Поточний контроль знань студентів денного відділення здійснюється у двох формах:

1. Контроль систематичності та активності роботи студентів протягом семестру під час вивчення програмного матеріалу дисципліни – усне опитування, письмове опитування; виготовлення та аналіз цитогенетичного препарату (передбачає отримання певного результату та його пояснення).

2. Модульний (проміжний) контроль.

* Поточний контроль знань студентів заочного відділення здійснюється у формі контролю систематичності та активності роботи студентів під час вивчення програмного матеріалу дисципліни на аудиторних заняттях – усне опитування або письмове опитування (тестові питання).

Підсумковий контроль здійснюється у формі заліку після написання підсумкової контрольної роботи, її перевірки викладачем та захисту.

Шкала оцінювання

Сума балів за всі види навчальної діяльності протягом семестру	Оцінка ECTS	Оцінка за національною шкалою	
		для екзамену, курсової роботи (проекту), практики	для заліку
90 – 100	A	відмінно	зараховано
80-89	B	добре	
70-79	C		
60-69	D	задовільно	
50-59	E		
1-49	FX	незадовільно	не зараховано

Критерії оцінювання¹

Оцінку „відмінно” (A, 90-100 балів) отримує студент, якщо він:

- міцно засвоїв зміст навчальної дисципліни, наукових першоджерел і рекомендованої літератури;
- вміє повністю, глибоко і всебічно розкрити зміст матеріалу, поставленого завдання чи проблеми; комплексно вирішувати поставлені завдання чи проблему; правильно застосовує одержані знання з різних дисциплін для вирішення завдань чи проблем; послідовно і логічно викладає матеріал;
- висловлює обґрунтоване власне ставлення до тих чи інших проблем;
- чітко розуміє зміст і вільно володіє спеціальною термінологією; встановлює взаємозв'язок основних понять;
- грамотно ілюструє відповіді прикладами;
- вільно використовує набуті теоретичні знання для аналізу практичного матеріалу; демонструє високий рівень набутих практичних навичок.

Допускається декілька неточностей у викладенні матеріалу, які не приводять до помилкових висновків і рішень. Кількість та суттєвість неточностей враховується при визначенні оцінки за 100-бальною шкалою.

Оцінку „добре” (B, C, 70-89 балів) отримує студент, якщо він:

- добре засвоїв основний зміст навчальної дисципліни, основні ідеї наукових першоджерел і рекомендованої літератури;
- аргументовано, правильно та послідовно розкриває основний зміст матеріалу;
- висловлює власні міркування з приводу тих чи інших проблем;
- точно використовує термінологію;
- має практичні навички з аналізу матеріалу.

Допускається декілька неточностей у використанні спеціальної термінології, похибок у логіці викладу теоретичного змісту або аналізу практичного матеріалу, несуттєвих та не грубих помилок у висновках та узагальненнях, що не впливають

¹ Аналогічні критерії використовуються при оцінюванні знань із кожної теми, при проведенні модульного та підсумкового контролю.

на конкретний зміст відповіді. Наявні неточності та помилки враховуються при визначенні оцінки за 100-бальною шкалою та відповідної літери В або С.

Оцінку „задовільно” (D, E, 50-69 балів) студент отримує, якщо:

- у відповіді суть запитання в цілому розкрита, але зміст питання викладено частково; студент невпевнено орієнтується у змісті наукових першоджерел та рекомендованої літератури;
- матеріал викладений не завжди послідовно, висновки не ув'язані між собою;
- не вміє обґрунтовано оцінювати факти та явища, пов'язувати їх з майбутньою професійною діяльністю;
- при викладенні матеріалу, поясненні термінології та вирішенні практичних питань зроблені суттєві помилки.

Обсяг викладення змісту питання, кількість та суттєвість помилок впливають на визначення оцінки за 100-бальною шкалою та відповідної літери D або E.

Оцінку „незадовільно” (2F, FX, менше 50 балів) студент отримує, якщо:

- основний зміст завдання не розкрито; студент майже не орієнтується у наукових першоджерелах та рекомендованій літературі; не знає наукових фактів та визначень;
- допущені суттєві помилки у висновках;
- студент слабо володіє спеціальною термінологією;
- наукове мислення та практичні навички майже не сформовані.

Оцінку F отримує студент, що виявив необхідні знання для подальшого самостійного виправлення помилок. Оцінку FX отримує студент, який не може продовжувати навчання або почати професійну діяльність після закінчення університету без додаткових занять з відповідної дисципліни.

13. Методичне забезпечення

1. Набір завдань для самостійної роботи.
2. Захаров А.Ф., Бенюш В.А., Кулешов Н.П., Барановская Л.И. Хромосомы человека. Атлас // М. – Медицина. – 1982. – 263с.
3. Зерова-Любимова Т.Е., Городенко Н.Г. Цитогенетичні методи дослідження хромосом людини: Метод. рекомендації – КМАПО ім. П.Л. Шупика, К., 2003. – 23 с.
4. Зерова-Любимова Т.Е., Городенко Н.Г. Стандарти аналізу препаратів хромосом людини: Метод. рекомендації – КМАПО ім. П.Л. Шупика. - К., 2003. – 52 с.
5. Предложения по стандартизации методов учета полиморфизма хромосом человека: Метод.рекомендации. – АМН СССР, Ин-т мед.генетики. – М., 1980. – 36 с.
6. Додаткові підручники та наукова література вітчизняних та закордонних авторів (у електронному вигляді).
7. Мультимедійний супровід.

14. Рекомендована література

Базова

1. Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития человека. – СПб: Изд-во Н-Л, 2007. – 640с.
2. Бочков Н.П., Демин Ю.С., Лучник Н.В. Классификация и методы учета хромосомных aberrаций в соматических клетках // Генетика. – 1972. – Т.8, № 5. – С. 133-141.
3. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Хромосомные синдромы и аномалии. Классификация и номенклатуры // Ростов-на-Дону. – 1999. – 191с.
4. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика. – М.: Медпрактика – М., 2006. – 300с.
5. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Соловьев И.В., Юров Ю.Б. Гетерохроматиновые районы хромосом человека: клинико-биологические аспекты. – М.: Медпрактика – М., 2008. – 300с.
6. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина, 2003. – С.163-187.
7. Захаров А.Ф. Полиморфизм хромосом в человеческих популяциях // Перспективы медицинской генетики. - М.: Медицина, 1982. – С. 94.
8. Кузнецова С.М., Гур'янова Н.В., Калашников М.В. Хромосомний поліморфізм: біологічні та медичні аспекти // Цитология и генетика. - 1996. - Т.30, №2. - С. 67-74.
9. Прокофьева-Бельговская А.А. Гетерохроматические районы хромосом // М.-Наука. – 1986. – 441с.
10. Селезнев Ю.В. Модификационный метод окраски хромосом человека по Гимза для выявления их линейной дифференцированности // Бюл. exper. биол. – 1972. – Т.73, № 4. – С. 122-124.
11. Бочков Н.П., Чеботарев А.Н. Наследственность и мутагены внешней среды. – М.: Медицина, 1989. – 272с.
12. Гриневич Ю.А. Иммунные и цитогенетические эффекты плотно- и редкоконденсирующих излучений. – К.: Здоров'я. – 2006. – 200с.

Допоміжна література

1. Бердшиев Г.Д., Криворучко І.Ф. Медична генетика. – К.: Вища шк., 1993. – 144 с.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика - М.: Медицина, 1997. - 288 с.
3. Бочков Н.П. Генетика человека, наследственность и патология. – М.: Медицина, 1978. – С. 255-283.
4. Бочков Н.П. Клиническая генетика. – М.: Гэотар - Мед., 2001. – 448 с.
5. Гречанина Е.Я., Богатырева Р.В., Волосовец А.П. Медицинская генетика. – К.: ВСИ «Медицина». – 2010. – 550 с.

15. Інформаційні ресурси

1. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Соловьев И.В. и др. Современные достижения молекулярной цитогенетики в диагностике хромосомной патологии у детей // Рос. вестник перинатологии и педиатрии. - 1998. - N1. - С.31-36.

2. *Luke S., Verma R.S., Robert A. Mathews C. and T.* Molecular characterization of the secondary constriction region (qh) of human chromosome 9 with pericentric inversion // *Journal of Cell Science.* – 1992. – N.103, P. 919-923.
3. *Сусков И.И., Кузьмина Н.С., Балева Л.С., Сипягина А.Е.* Проблема индуцированной геномной нестабильности как основы повышенной заболеваемости у детей, подвергающихся низкоинтенсивному воздействию радиации в малых дозах // *Радиационная биология. Радиозэкология.* – 2006. – Т.46. – С.167 – 177.
4. *Кулешов Н.П., Мутовин Г.Р., Барцева О.Б., Атаева Дж.М.* Молекулярно-цитогенетические методы в диагностике хромосомных болезней // *Мед. научн. и учебно-метод. журнал Medic-21vek.ru,* 2007. – С.66-85.
5. *Ledbetter D.H.* Cytogenetic Technology — Genotype and Phenotype // Published at www.nejm.org September 10, 2008 (10.1056/NEJMe0806570).
6. *Mefford H., Sharp A, Baker C. et al.* Recurrent rearrangements of chromosome 1q21.1 and variable pediatric phenotypes // *N. Engl. J. Med.* – 2008. - N359. DOI: 10.1056/NEJMoa0805384.