

Цитогенетика людини. Робоча програма навчальної дисципліни для студентів
(назва навчальної дисципліни)

за напрямом підготовки **біологія.**

„___” _____, 2012__.- 15 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**

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

Схвалено методичною комісією

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

“ ___ ” _____ 20__ 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	
		<i>денна форма навчання</i>	<i>заочна форма навчання</i>
Кількість кредитів – 2,5	Галузь знань біологія (шифр і назва)	за вибором	
	Напрямок підготовки біологія (шифр і назва)		
Модулів – 5	Спеціальність (професійне спрямування): <hr/>	<i>Рік підготовки:</i>	
Індивідуальне науково-дослідне завдання <u>курсова робота</u>		4-й	4-й
Загальна кількість годин - 91		<i>Семестр</i>	
		7-й	7-й
		<i>Лекції</i>	
Тижневих годин для денної форми навчання: аудиторних – 3 самостійної роботи студента - 2	Освітньо-кваліфікаційний рівень: бакалавр	54 год.	18 год.
		<i>Практичні, семінарські</i>	
		Не передбачені	Не передбачені
		<i>Лабораторні</i>	
		Не передбачені	Не передбачені
		<i>Самостійна робота</i>	
		37 год.	73 год.
		<i>ІНДЗ:</i> 10 год. (д), 20 (з)	
		Вид контролю: екзамен, захист курсової роботи.	

Примітка.

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

для денної форми навчання – 1/0,7

для заочної форми навчання – 1/4

2. Мета та завдання навчальної дисципліни

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

Завдання:

- Розглянути та вивчити основний понятійний апарат проведення цитогенетичних досліджень, які використовуються дослідниками у практичній роботі в медичних закладах, а також для наукової роботи в різних установах та НДІ біологічного, медичного профілів.
- 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 поняття та методи, що необхідні для практичної роботи в медичних закладах, а також для наукової роботи в різних установах та НДІ біологічного і медичного профілів.

вміти: використовувати ці поняття та методи 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 людини в цілому.

3. Програма навчальної дисципліни

Модуль 1. Базові поняття, методика проведення цитогенетичного аналізу.

- **Тема 1.** Історія розвитку цитогенетики людини як науки. Основні етапи становлення цитогенетики людини.
- **Тема 2.** Цитогенетичний метод дослідження. Статевий хроматин, методика приготування, аналіз.
- **Тема 3.** Морфологічна характеристика хромосом людини. Молекулярна структура хромосом. Класифікація хромосом людини.
- **Тема 4.** Принципи отримання хромосом людини. Прямі та непрямі методи.
- **Тема 5.** Рутинне та диференційне забарвлення хромосом та галузі їх застосування.
- **Тема 6.** Сучасні молекулярно-цитогенетичні методи дослідження хромосом – 2 години.
- **Тема 7.** Гетерохроматичні ділянки хромосом людини в нормі та при різних патологічних станах.
- **Тема 8.** Номенклатура в класичній цитогенетиці. Підстави для проведення цитогенетичного дослідження.
- **Тема 9.** Підстави для проведення пренатальної цитогенетичної діагностики плода.
- **Тема 10.** Техніка цитогенетичних досліджень.

Модуль 2. Непрямі та прямі методи отримання препаратів хромосом.

- **Тема 11.** Культивування лімфоцитів периферичної крові. Технологія приготування хромосомних препаратів.
- **Тема 12.** Культивування лімфоцитів периферичної крові для отримання препаратів прометафазних хромосом. Технологія приготування хромосомних препаратів.
- **Тема 13.** Культивування клітин амніотичної рідини. Технологія приготування хромосомних препаратів.
- **Тема 14.** Приготування препаратів із біоптата ворсинчастого хоріону без культивування.

Модуль 3. Кількісний і якісний аналіз хромосом людини.

- **Тема 15.** Кількісний і якісний аналіз хромосом людини при культивуванні у флаконі. Метод *in situ* (отримання метафазних пластинок безпосередньо на предметному скельці).
- **Тема 16.** Стандарти аналізу препаратів хромосом. Основні принципи позначення нормального і аномального аналізу препаратів хромосом.

Модуль 4. Хромосомні мутації.

- **Тема 17.** Численні хромосомні мутації. Трисомії. Моносомії. Анеуплоїдії за статевими хромосомами. Поліплоїдії.

- **Тема 18.** Структурні хромосомні мутації. Делеції. Дуплікації. Транслокації. Інсерції. Інверсії. Ізохромосоми. Кільцеві хромосоми.
- **Тема 19.** Мікрodelеційні синдроми. Хромосомні хвороби.

4. Структура навчальної дисципліни

Назви модулів і тем	Кількість годин											
	Денна форма						Заочна форма					
	Усього	у тому числі					Усього	у тому числі				
		л	п	лаб	інд	ср		л	п	лаб	інд	ср
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
Модуль 1. Базові поняття та методи цитогенетичного аналізу.												
Тема 1 Історія розвитку цитогенетики людини як науки. Основні етапи становлення цитогенетики людини.	3	2	-	-	-	1	2,5	0,5	-	-	-	2
Тема 2 Цитогенетичний метод дослідження. Статевий хроматин, методика приготування, аналіз.	3	2	-	-	-	1	2,5	0,5	-	-	-	2
Тема 3. Морфологічна характеристика хромосом людини. Молекулярна структура хромосом. Класифікація хромосом людини.	3	2	-	-	-	1	3	1	-	-	-	2
Тема 4. Принципи отримання хромосом людини. Прямі та непрямі методи.	3	2	-	-	-	1	3	1	-	-	-	2
Тема 5. Рутинне та диференційне забарвлення хромосом та галузі їх застосування.	3	2	-	-	-	1	3	1	-	-	-	2
Тема 6. Сучасні молекулярно-цитогенетичні методи дослідження хромосом.	3	2	-	-	-	1	3	1	-	-	-	2
Тема 7. Гетерохроматичні ділянки хромосом людини в нормі та при різних патологічних станах.	3	2	-	-	-	1	3	1	-	-	-	2
Тема 8. Підстави для проведення цитогенетичного дослідження.	3	2	-	-	-	1	3	1	-	-	-	2
Тема 9. Підстави для проведення пренатальної цитогенетичної діагностики плода.	3	2	-	-	-	1	3	1	-	-	-	2
Тема 10. Техніка цитогенетичних досліджень.	3	2	-	-	-	1	3	1	-	-	-	2

Разом за модулем 1	30	20	-	-	-	10	29	9	-	-	-	20
Модуль 2. Непрямі та прямі методи отримання препаратів хромосом.												
Тема 11. Культивування лімфоцитів периферичної крові. Технологія приготування хромосомних препаратів.	5	4	-	-	-	1	4	1	-	-	-	3
Тема 12. Культивування лімфоцитів периферичної крові для отримання препаратів прометафазних хромосом. Технологія приготування хромосомних препаратів.	5	4	-	-	-	1	4	1	-	-	-	3
Тема 13. Культивування клітин амніотичної рідини. Технологія приготування хромосомних препаратів.	5	4	-	-	-	1	4	1	-	-	-	3
Тема 14. Приготування препаратів із біоптата ворсиночного хоріона без культивування.	5	4	-	-	-	1	4	1	-	-	-	3
Разом за модулем 2	20	16	-	-	-	4	16	4	-	-	-	12
Усього годин	50	36	-	-	-	14	45	13	-	-	-	32
Модуль 3. Кількісний і якісний аналіз хромосом людини.												
Тема 15. Кількісний та якісний аналіз хромосом при культивуванні у флаконі. Метод <i>in situ</i> (отримання метафазних пластинок безпосередньо на предметному скельці).	4	2	-	-	-	2	4	1	-	-	-	3
Тема 16. Стандарти аналізу препаратів хромосом. Основні принципи позначення нормального і аномального аналізу препаратів хромосом.	4	2	-	-	-	2	4	1	-	-	-	3
Разом за модулем 3	8	4	-	-	-	4	8	2	-	-	-	6
Усього годин	58	40	-	-	-	18	53	15	-	-	-	38
Модуль 4. Хромосомні мутації.												
Тема 17. Численні хромосомні мутації. Трисомії. Моносомії. Анеуплоїдії за статевими хромосомами.	7	4	-	-	-	3	6	1	-	-	-	5

Поліплоїдії.												
Тема 18. Структурні хромосомні мутації. Делеції. Дуплікації. Транслокації. Інсерції. Інверсії. Ізохромосоми. Кільцеві хромосоми.	7	4	-	-	-	3	6	1	-	-	-	5
Тема 19. Мікроделеційні синдроми. Хромосомні хвороби.	7	4	-	-	-	3	6	1	-	-	-	5
Разом за модулем 4	21	12	-	-	-	9	18	3	-	-	-	15
Усього годин	79	52	-	-	-	27	71	18	-	-	-	53
Модуль 5.												
Індивідуальне науково-дослідне завдання	12	2	-	-	-	10	20		-	-	-	20
Усього годин	91	54	-	-	-	37	91	18	-	-	-	73

5. Теми семінарських занять

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
	Не передбачені	

6. Теми практичних занять

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
	Не передбачені	

7. Теми лабораторних занять

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
	Не передбачені	

8. Самостійна робота

№ з/п	Назва теми	Кількість годин (д/з)
1	Історія розвитку цитогенетики людини як науки.	1/2
2	Молекулярні механізми X-інактивації.	1/2
3	Молекулярна структура хромосом	1/2
4	Мітоз. Мейоз. Поведінка хромосом у мітозі та мейозі	1/2
5	Застосування рутинного забарвлення хромосом на практиці.	1/2
6	Сучасні молекулярно-цитогенетичні методи	1/2
7	Гетерохроматинові ділянки хромосом. Сучасні погляди на роль гетерохроматину в біології та медицині	1/2

8	Підстави для проведення цитогенетичного дослідження.	1/2
9	Підстави для проведення пренатальної цитогенетичної діагностики плода.	1/2
10	Техніка цитогенетичних досліджень.	1/2
11	Непрямі та прямі методи отримання препаратів хромосом	4/12
12	Застосування методу флуоресцентної гібридизації <i>in situ</i> у діагностиці спадкових хвороб	2/3
13	Стандарти аналізу препаратів хромосом.	2/3
14	Захворювання, обумовлені порушеннями кількісними та якісними аномаліями хромосом	6/10
15	Мікрodelеційні синдроми. Цитогенетична і клінічна характеристика хворих із мікрodelеційними синдромами	3/5
	Разом	27/53

9. Індивідуальне навчально - дослідне завдання

1. Хромосома 1, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури.
2. Хромосома 2, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
3. Хромосома 3, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
4. Хромосома 4, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
5. Хромосома 5, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
6. Хромосома 6, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
7. Хромосома 7, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
8. Хромосома 8, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
9. Хромосома 9, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
10. Хромосома 10, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
11. Хромосома 11, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
12. Хромосома 12, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
13. Хромосома 13, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
14. (синдроми Прадера-Віллі, Ангельмана, Ді Джорджи).
15. Хромосома 14 її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
16. Хромосома 15, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
17. Хромосома 16, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
18. Хромосома 17, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
19. Хромосома 18, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
20. Хромосома 19, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
21. Хромосома 20, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
22. Хромосома 22, її будова, хвороби, обумовлені порушеннями її структури
23. Хромосомні мутації (чисельні та структурні). Механізми їх утворення.
24. Аутосомні хромосомні хвороби.
25. Сучасні молекулярні методи в клінічній цитогенетиці.
26. Методи класичної цитогенетики. Застосування в діагностиці спадкових синдромів.
27. Філадельфійська хромосома.

10. Методи навчання

Курс є лекційним, отже передбачає використання словесних (лекція, розповідь, пояснення, робота з книгою), наочних (демонстрації, ілюстрації), та практичних (виконання завдань частково-пошукового характеру) методів навчання.

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 робіт; індивідуальне навчально-дослідне завдання.

12. Розподіл балів, які отримують студенти

Приклад для екзамену

Поточне тестування та самостійна робота																			Підсумковий семестровий контроль ¹	Сума
Модуль 1									Модуль 2					Модуль 3		Модуль 4			екзамен	-
T1	T2	T3	T4	T5	T6	T7	T8	T9	T10	T11	T12	T13	T14	T15	T16	T17	T18	T19	-	-
1,5/0,5	1,5/1	1,5/1	1,5/0,5	1,5/0,5	1,5/0,5	1/0,5	10/5	10/5	4/2	4/2	4/2	4/2	4/2	10/5	10/5	7/4	7/4	6/2	10	100
30*									20*					20*		20*			10*	100
15**									10**					10**		10**			5**	50
<p>Умовами допуску студента до підсумкового семестрового контролю є регулярне відвідання аудиторних занять (виключення складають студенти, які навчаються за індивідуальним планом) – не менше 90 %; зарахування всіх модулів; залік зі спеціального практикуму «Методи каріотипування людини»***.</p>																				

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.**

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;
2. Модульний (проміжний) контроль.

Поточний контроль знань студентів заочного відділення здійснюється у двох формах:

1. Контроль систематичності та активності роботи студентів під час вивчення програмного матеріалу дисципліни на аудиторних заняттях – усне опитування;
2. Виконання контрольної роботи (тестові питання).

¹ Оцінка за ІНДЗ – курсову роботу – виставляється у окрему відомість (за 100 бальною системою: 50 – рукопис; 50 – захист).

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 оцінювання²

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

² 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 лекційного матеріалу.
8. Конспект лекцій.

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. Иммуно- 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. Радиоэкология.* – 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.