

**Тематический план занятий семинарского типа
по дисциплине «Общая и медицинская генетика»
для обучающихся 2022 года поступления
по образовательной программе
30.05.01 Медицинская биохимия,
направленность (профиль) Медицинская биохимия
(специалитет),
форма обучения очная
на 2025-2026 учебный год**

№	Темы занятий лекционного типа	Практическая подготовка в рамках тематического блока ³	Часы (академ.) ⁴
7 семестр			
1.	Генетика популяций. Популяционно-статистический метод в медицинской генетике. Популяции, их виды. Генетическая структура популяций. Популяционно-статистический метод изучения наследственности человека. Закон Харди-Вайнберга для идеальной популяции. Микроэволюционные факторы: мутации, миграции, дрейф генов, естественный отбор. Генетический груз популяции. Гетерогенность и полиморфизм популяций. Инбридинг, коэффициент инбридинга. Расчет генетического риска наследственных заболеваний.	-	4
2.	Итоговое занятие 4: «Генетика популяций. Закон Харди-Вайнберга. Расчет генетического риска наследственных заболеваний. Эволюционная генетика»	-	4
3.	Введение в медицинскую генетику. Программа «Геном человека». Международная программа «Геном человека»: цели и задачи, результаты выполнения, клинические приложения. Уровни организации генома человека, его общая характеристика. Особенности генома человека. Медицинская генетика как наука.	-	4
4.	Клинико-генеалогический и близнецовый методы в медицинской генетике. Определение и содержание генеалогического метода, область применения. Этапы проведения клинико-генеалогического обследования. Основные понятия, условные обозначения, методика сбора генеалогической информации, формы представления данных и правила составления родословных. Близнецовый метод: понятие близнецовости, типы и происхождение близнецов, частоты рождения близнецов и наследуемость близнецовости. Использование близнецового метода для генетического анализа.	-	4
5.	Биохимические, цитологические и цитогенетические методы диагностики наследственных заболеваний. Биохимические методы в медицинской генетике: значение в диагностике наследственных моногенных заболеваний (фенилкетонурии,	-	4

	галактоземии, болезни кленового сиропа, миотонической дистрофии, болезни Вильсона-Коновалова и др.) и мультифакториальных заболеваний (выявление наследственной предрасположенности к заболеваниям крови, сердечно-сосудистой системы и др.). Биохимический скрининг новорожденных. Государственные программы скрининговых исследований новорожденных в РФ. Цитологическая диагностика наследственных заболеваний и хромосомных синдромов у человека. Методы интерфазной цитогенетики: преимущества, возможности и ограничения, области применения. Современные молекулярно-цитогенетические методы исследования: прометафазный анализ, флюоресцентная гибридизация <i>in situ</i>, автордиографический анализ, хромосомспецифичные и регионспецифичные молекулярные зонды.		
6.	Молекулярно-генетические методы в медицинской генетике. Молекулярно-генетические методы: суть, универсальность, возможности их применения. Основные методические приемы ДНК-диагностики. Выделение и секвенирование ДНК. ДНК-зонды, блоттинг. Блот-гибридизация по Саузерну.	-	4
7.	Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики наследственных заболеваний. Прямые методы ДНК-диагностики наследственных заболеваний. Методы молекулярной диагностики точковых мутаций. Рестрикция ДНК. ПДРФ-анализ. ПЦР. Косвенная ДНК-диагностика наследственных заболеваний, ее преимущества и недостатки. Анализ сцепления генов с генетическими маркерами: генетические основы и условия применения метода.	-	4
8.	Итоговое занятие 5: «Геном человека. Биохимические, цитологические и молекулярно-генетические методы в медицинской генетике».	-	4
9.	Моногенные наследственные заболевания, их общая характеристика. Генные болезни: этиология, патогенез, генетическая и клиническая гетерогенность. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Клинический полиморфизм генных болезней, его причины. Генетическая гетерогенность моногенных болезней. Гено- фено- и нормокпии болезней. Множественные пороки развития, обусловленные мутациями генов, контролирующих морфогенез (синдромы Холт-Орама, Крузона).	-	
10.	Наследственные заболевания нервной системы. Классификация, этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных болезней нервной системы. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных первичных мышечных дистрофий (миодистрофии Дюшенна - Беккера, миотонической дистрофии). Наследственные заболевания пирамидных путей (демиелинизирующие моторно-сенсорные невропатии, спинальные амиотрофии детского возраста). Наследственные заболевания экстрапирамидной нервной системы с поражением подкорковых ядер (хореи Гентингтона, ДОФА-зависимой и ДОФА-независимой дистонии) и мозжечка (наследственной атаксии Фридрейха). Основные клинические проявления и методы	-	

	биохимической, цитогенетической и ДНК-диагностики.		
11.	Наследственные болезни обмена. Общая характеристика болезней обмена. Болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия). Болезни обмена углеводов (галактоземия, гликогенозы). Муковисцидоз. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика.	-	
12.	Лизосомные болезни накопления. Лизосомные болезни накопления (мукополисахаридозы, ганглиозидоз Тея-Сакса). Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика.	-	
13.	Наследственные болезни соединительной ткани. Общая характеристика наследственных болезней соединительной ткани. Коллагенопатии (синдром Марфана, синдром Элерса-Данло). Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика.	-	
14.	Наследственные заболевания, связанные с патологией циркулирующих и транспортных белков. Моногенные заболевания, обусловленные патологией циркулирующих (гемоглобинопатии, талассемии, гемофилия) и транспортных (болезнь Вильсона-Коновалова) белков.Нарушения циркулирующих и транспортных белков. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика.	-	
15.	Митохондриальные наследственные болезни. Классификация, этиология, патогенез, лабораторная диагностика болезней митохондриального генома. Феномен гетероплазмии. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины митохондриальных энцефалопатий (синдромы MERRF, MELAS, NARP, синдром Лея, невропатия Лебера). Синдромы Кернса-Сейра и Пирсона. Заболевания, обусловленные нарушением взаимодействия ядерного и митохондриального геномов. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика митохондриальных наследственных болезней.	-	
16.	Итоговое занятие 6: «Наследственная патология. Моногенные болезни».	-	
17.	Болезни с наследственной предрасположенностью. Болезни с наследственным предрасположением: механизмы возникновения, факторы риска. Роль взаимодействия генетической предрасположенности и специфических условий среды в развитии широко распространённой патологии неинфекционной природы. Моногенная предрасположенность экогенетических болезней. Полигенная предрасположенность как результат взаимодействия неаллельных генов. Факторы повышенного риска развития мультифакториальных заболеваний. Генетика мультифакториальных заболеваний центральной нервной системы (болезнь Альцгеймера, болезнь Паркинсона). Генетика широко распространенных болезней с наследственным предрасположением (гипертоническая болезнь, инфаркт миокарда, сахарный диабет). Методы биохимический и ДНК-диагностики.	-	
18.	Генетика канцерогенеза. Рак как мультифакториальное заболевание соматических клеток. Мутации протоонкогенов и	-	

	генов-супрессоров опухолей. Онкогены и гены супрессоров опухолей. Феномен «потери гетерозиготности». Генетика семейных форм онкологических заболеваний. Полигенная природа онкологических заболеваний. Роль факторов внешней среды в онкогенезе. Хромосомные аномалии при онкологических заболеваниях (миелолейкоз). Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (ретинобластома, рак молочной железы, полипозный колоректальный рак, непалипозный рак прямой кишки).		
19.	Хромосомные синдромы у человека. Этиология, патогенез, клиническая картина хромосомных заболеваний. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Дауна, Патау, Эдвардса. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского - Тернера и Клайнфельтера, трисомий по X и полисомий по Y-хромосоме. Характеристика синдромов, обусловленных микрохромосомными абберациями (синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана). Этиология и особенности клинических проявлений синдрома «кошачьего крика».	-	
20.	Лечение и профилактика наследственных заболеваний. Принципы лечения и профилактики наследственной патологии. Нормоконирование при генных болезнях. Генная терапия. Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики. Медико-генетическое консультирование.	-	
21.	Экогенетика и экогенетические болезни. Экогенетика: определение понятий, предмет изучения, решаемые задачи. Индивидуальные патологические реакции на специфические факторы внешней среды (экогенетические болезни) моногенной и полигенной природы. Ассоциация особенностей метаболизма с полиморфными генетическими системами. Генетико-гигиеническое нормирование факторов окружающей среды.	-	
22.	Итоговое занятие 7: «Генетика мультифакториальных заболеваний. Хромосомные синдромы Лечение и профилактика наследственных заболеваний. Экогенетические болезни. Медико-генетическое консультирование».	-	
Итого			102

¹ – тема

² – сущностное содержание

³ – ПП (практическая подготовка)

⁴ – один тематический блок включает в себя несколько занятий, продолжительность одного занятия 45 минут, с перерывом между занятиями не менее 5 минут

Рассмотрено на заседании кафедры молекулярной биологии и генетики, протокол от «30» мая 2025 г. №10.

Заведующий кафедрой



А.В.Топорков