

**Тематический план занятий семинарского типа
по дисциплине «Генетические технологии в медицине»
для обучающихся 2024 года поступления
по образовательной программе
31.05.01 Лечебное дело,
направленность (профиль) Лечебное дело
(специалитет),
форма обучения очная
на 2026-2027 учебный год**

№	Тематические блоки	Практическая подготовка (ПП)	Часы (академ.)
5 семестр			
1.	Введение. ¹ История медицинской генетики, её цели и задачи. Молекулярные основы наследственности. ²	-	2
2.	Мутации. ¹ Классификация мутаций (генные, хромосомные, геномные). Механизмы возникновения: спонтанные индуцированные. Клиническое значение: нейтральные и патогенные мутации. Понятие о полиморфизмах. ²	-	2
3.	Типы наследования. ¹ Аутосомно-доминантный: общая характеристика, примеры и расчёт риска. Аутосомно-рецессивный: общая характеристика, примеры и расчёт риска. Наследование, сцепленное с полом: общая характеристика, примеры и расчёт риска. Голандрический тип: общая характеристика, примеры и расчёт риска. Влияние на риск заболевания в семье. ²	ПП	2
4.	Классические методы медицинской генетики. ¹ Клинико-генеалогический метод: правила составления и анализа родословных. Близнецовый метод: оценка вклада среды и наследственности. Популяционно-статистический: закон Харди-Вайнберга, расчёты частоты аллелей и генотипов. ²	ПП	2
5.	Оценка генетического риска. ¹ Расчёт риска повторения заболевания в семье при разных типах наследования. Особенности при кровнородственном браке. ²	ПП	2
6.	Лабораторная диагностика. ¹ Цитогенетические методы. Кариотипирование: принципы, показания и ограничения. FISH метод: применение для выявления специфических хромосомных аномалий. Интерпретация результатов. ²	ПП	2
7.	Лабораторная диагностика. ¹ Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней. Принципы биохимической диагностики: определение активности	ПП	2

	ферментов, уровней метаболитов. Показания к применению. Примеры заболеваний. ²		
8.	Молекулярно - генетические методы. ¹ Принцип ПЦР. Основные модификации: классическая ПЦР, ПЦР -ПДРФ, RT -ПЦР. Области применения. Интерпретация результатов. ²	ПП	2
9.	Методы выявления структурных и геномных вариаций. ¹ MLPA (мультиплексная лигазависимая проба амплификации): диагностика протяженных делеций и дупликаций. Микроматричные технологии: ХМА (хромосомный микроматричный анализ), аCGH, SNP-чипы. Показания, преимущества и ограничения. ²	ПП	2
10.	Секвенирование. ¹ Секвенирование по Сэнгеру. Высокопроизводительное секвенирование: полногеномное и полноэкзомное. Особенности интерпретации результатов. Понятие о патогенных, вероятно патогенных и вариантах неопределенного значения. ²	ПП	2
11.	Сканирующие молекулярно - генетические методы: метил-специфичные и эпигенетические методы. ¹	-	2
12.	Врожденные аномалии и пороки развития: классификация, этиопатогенез, периоды возникновения. ¹	-	2
13.	Хромосомная патология. ¹ Числовые нарушения хромосомного набора: трисомии, моносомии. Механизмы возникновения. Микроделеционные и микродупликационные синдромы: молекулярные основы, клинические проявления. ²	ПП	2
14.	Программы и методы неонатального скрининга в мире и России. ¹ Принципы массового неонатального скрининга, критерии включения заболеваний. Методы скрининга в России и в мире: tandemная масс-спектрометрия, ДНК-тесты. ²	-	2
15.	Методы профилактики наследственной патологии человека. ¹ Уровни профилактики: первичная, вторичная и третичная. Организация медико -генетической помощи населению: задачи, этапы и показания. ²	-	2
16.	Профилактика наследственной патологии. ¹ Пренатальная и неонатальная диагностика. Неинвазивные методы: биохимический и ультразвуковой скрининг, НИПТ (неинвазивный пренатальный тест). Инвазивные методы: амниоцентез, биопсия ворсин хориона, кордоцентез. Скрининговые программы. ²	-	2
17.	Перспективы и эτικο-правовые аспекты генетических технологий. ¹ Современные направления: генотерапия,	-	2

	редактирование генома (CRISPR-Cas), клеточные технологии. Этические дилеммы: конфиденциальность генетической информации, генетическая дискриминация. Правовые основы генетических исследований и тестирования в РФ и мире.		
6 семестр			
1.	Наследственные нарушения обмена веществ.¹ Патогенез и классификация наследственных болезней обмена. Аминоацидопатии: фенилкетонурия, тирозинемия, гомоцистинурия — клиника, диагностика (тандемная масс-спектрометрия, молекулярные методы). Органические ацидурии. ²	-	4
2.	Нарушения обмена углеводов: гликогенозы, галактоземия, наследственные нарушения глюконеогенеза.¹ Симптомы, алгоритмы диагностики. ²	ПП	4
3.	Нарушения обмена липидов: семейная гиперхолестеринемия, лизосомные болезни накопления липидов.¹ Связь с ранним атеросклерозом. Роль генетического тестирования. ²	ПП	4
4.	Митохондриальные болезни. ¹	-	4
5.	Пероксисомные и лизосомные болезни. ¹	-	4
6.	Скелетные и соединительно -тканые дисплазии. ¹	-	4
7.	Наследственные болезни крови. ¹	ПП	4
8.	Моногенные синдромы с нарушениями полового развития. ¹	ПП	4
9.	Мультифакторная патология: общая характеристика и механизмы патогенеза. ¹	-	4
10.	Основы онкогенетики: механизмы развития опухолей, семейный и наследственный рак, наследственные опухолевые синдромы. ¹	-	4
11.	Основные принципы лечения наследственной патологии.¹ Перспективы развития генной терапии. Генотерапия и генно - клеточная терапия моногенных болезней и онкологических заболеваний. ²	-	4
Итого			82

Рассмотрено на заседании кафедры фундаментальной медицины и биологии, протокол от «21» мая 2026 г. № 10.

Заведующий кафедрой

А.В. Стрыгин