

**Тематический план занятий семинарского типа
по дисциплине «Общая и медицинская генетика»
для обучающихся 2023 года поступления
по образовательной программе
30.05.01 Медицинская биохимия,
направленность (профиль) Медицинская биохимия
(специалитет),
форма обучения очная
на 2026-2027 учебный год**

№	Тематические блоки	Практическая подготовка в рамках тематического блока ³	Часы (академ.) ⁴
7 семестр			
1.	Введение в медицинскую генетику. Популяционно-статистический метод в медицинской генетике¹. Медицинская генетика как наука. Методы медицинской генетики. Популяционно-статистический метод изучения наследственности человека. Особенности популяций человека. Генетический груз популяции. Гетерогенность и полиморфизм популяций. Инбридинг, коэффициент инбридинга. Расчет генетического риска наследственных заболеваний ² .	ПП	6
2.	Клинико-генеалогический и близнецовый методы в медицинской генетике¹. Медицинская генетика как наука. 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 ² .	ПП	6
3.	Биохимические и цитогенетические методы диагностики наследственных заболеваний¹. Биохимические методы в медицинской генетике: значение в диагностике наследственных моногенных заболеваний (фенилкетонурии, 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,	ПП	6

	области применения ² .		
4.	Молекулярно-генетические методы в медицинской генетике¹. Молекулярно-генетические методы: суть, универсальность, возможности их применения. Основные методические приемы ДНК-диагностики. Выделение, рестрикция, электрофорез. Современные молекулярно-цитогенетические методы исследования: прометафазный анализ, флюоресцентная гибридизация <i>in situ</i> , хромосомспецифичные и регионспецифичные молекулярные зонды. ПЦР и секвенирование ДНК ² .	ПП	6
5.	Методы картирования и идентификации генов наследственных заболеваний человека¹. Международная программа «Геном человека»: цели и задачи, результаты выполнения, клинические приложения. Уровни организации генома человека, его общая характеристика. Особенности генома человека. Методы локализации и картирования генов наследственных болезней. Косвенная ДНК-диагностика наследственных заболеваний, ее преимущества и недостатки. Анализ сцепления генов с генетическими маркерами: генетические основы и условия применения метода ² .	ПП	4
	Итоговое занятие 4:¹ «Популяционно-статистический, клинико-генеалогический, близнецовый, биохимические, цитологические и молекулярно-генетические методы в медицинской генетике. Расчет генетического риска наследственных заболеваний». ²	-	2
6.	Наследственность и патология. Моногенные наследственные заболевания, их общая характеристика¹. Роль наследственности в патологии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Классификация наследственной патологии человека. Гено- фено- и нормокпии болезней. Врождённые пороки развития, их причины. Гамето-, бласто, эмбрио- и фетопатии. Генные болезни: этиология, патогенез, генетическая и клиническая гетерогенность. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Клинический полиморфизм генных болезней, его причины. Генетическая гетерогенность моногенных болезней. Генетический импринтинг, его виды, механизмы, мутации импринтинга ² .	ПП	6
7.	Наследственные заболевания нервной системы¹. 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 ² .	-	6
8.	Наследственные болезни обмена¹. Общая характеристика болезней обмена. Болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия).	-	6

	Болезни обмена углеводов (галактоземия, гликогенозы). Муковисцидоз. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика. Лизосомные болезни накопления (мукополисахаридозы, ганглиозидоз Тея-Сакса). Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика ² .		
9.	Наследственные нарушения циркулирующих и транспортных белков, наследственные заболевания соединительной ткани¹. Моногенные заболевания, обусловленные патологией циркулирующих (гемоглобинопатии, талассемии, гемофилия) и транспортных (болезнь Вильсона-Коновалова) белков. Нарушения циркулирующих и транспортных белков. Общая характеристика наследственных болезней соединительной ткани. Коллагенопатии (синдром Марфана, синдром Элерса-Данло). Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика ² .	-	6
10.	Митохондриальные наследственные болезни¹. 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 ² .	-	4
	Итоговое занятие 5:¹ «Наследственная патология. Моногенные болезни».²	-	2
11.	Этиология, патогенез и классификация хромосомных болезней¹. Этиология, патогенез, клиническая картина хромосомных заболеваний. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы в диагностике хромосомных болезней: их суть, возможности, ограничения. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней ² .	ПП	6
12.	Хромосомные болезни: характеристика отдельных синдромов¹. 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». Нестабильность хромосом при некоторых генных и хромосомных заболеваниях ² .	ПП	6
13.	Болезни с наследственной предрасположенностью¹. Болезни с наследственным предрасположением: механизмы возникновения, факторы риска. Роль взаимодействия генетической предрасположенности и специфических условий среды в развитии широко распространённой патологии неинфекционной природы.	-	6

	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 ² .		
14.	Генетика канцерогенеза¹. 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, непиллоидный рак прямой кишки) ² .	-	6
15.	Экогенетика и экогенетические болезни¹. 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 ² .	-	6
16.	Лечение и профилактика наследственных заболеваний¹. Принципы лечения и профилактики наследственной патологии. Нормокопирование 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. ²	ПП	6
17.	Решение ситуационных задач¹. Определение риска рождения больного ребенка в семье в зависимости от типа наследования заболевания и взаимодействия генов. Расчет частоты заболевания в популяции. Влияние инбридинга, пенетрантности и других факторов на вероятность носительства и проявления наследственной патологии ² .	ПП	4
	Итоговое занятие 6:¹ «Хромосомные синдромы. Генетика мультифакториальных заболеваний. Экогенетические болезни. Генетика канцерогенеза. Лечение и профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование». ²	-	2
8 семестр			
	Не предусмотрено	-	-
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 «29» мая 2026 г. № 10.

Заведующий кафедрой



А.В.Топорков