

ТЕМАТИЧЕСКИЕ ПЛАНЫ
ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ
ДЛЯ СТУДЕНТОВ СТОМАТОЛОГИЧЕСКОГО ФАКУЛЬТЕТА
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

Тема 1. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке.

Наследственность и здоровье; взаимоотношение наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям; этиология наследственной патологии. Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Классификации мутаций. Закономерности патогенеза наследственных болезней, детерминирующие и модифицирующие влияния генома человека. Факторы тератогенеза.

Тема 2. Клинико-генеалогический метод. Особенности сбора семейного анамнеза. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии. Фенотипический анализ. Правила построения и анализа родословных.

Тема 3. Хромосомные болезни.

Общая характеристика хромосомных болезней. Классификация, патогенез, эпидемиология. Методы диагностики хромосомных болезней.

Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней. Показания для проведения цитогенетического обследования больных и их родственников.

Тема 4. Клиническая генетика отдельных часто встречающихся хромосомных синдромов (Дауна, Патау, Эдвардса, Шершевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, дубль-У, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна). Стоматологические проявления хромосомных синдромов.

Тема 5. Болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни геномного импринтинга. Митохондриальные болезни. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Этиология, патогенез, клиника.

Тема 6. Моногенные болезни.

Общая характеристика моногенной патологии. Классификация. Методы диагностики моногенных болезней. Просеивающие программы в доклинической диагностике наследственных болезней. Неонатальный генетический скрининг. Принципы отбора нозологических форм. Профилактическое лечение.

Тема 7. Многофакторные болезни

Общая характеристика многофакторной патологии. Генетические факторы риска развития многофакторных болезней. Негенетические факторы риска. Методы клинической и генетической диагностики многофакторной патологии. Роль генеалогического метода в выявлении лиц с повышенным

риском развития многофакторной патологии. Примеры клинического полиморфизма и генетической гетерогенности генных болезней.

Тема 8. Аномалии зубов в составе моногенных синдромов.

Синдромы, ассоциированные с аномалиями величины и формы зубов.

Синдромы, ассоциированные с аномалиями количества зубов. Синдромы,

ассоциированные с аномалиями структуры зубов. Синдромы,

ассоциированные с аномалиями прорезывания зубов. Синдромы,

ассоциированные с аномалиями прикуса.

Тема 9. Лицевые расщелины в составе моногенных синдромов.

Расщелины губы и/или нёба в составе моногенных синдромов с различными типами наследования.

Тема 10. Многофакторная стоматологическая патология.

Классификация, этиология и патогенез зубочелюстных аномалий.

Тема 11. Классификация, этиология и патогенез челюстно-лицевых пороков.

Изолированные расщелины лица.

Тема 12. Генетические аспекты болезней пародонта и кариеса.

Профилактика, как основной метод борьбы с многофакторной патологией.

Роль диспансеризации в предупреждении тяжелых форм многофакторных болезней.

Тема 13. Медико-генетическое консультирование.

Медико-генетическое консультирование как вид специализированной

медицинской помощи. Особенности специализированной медико-

генетической консультации. Показания для медико-генетического

консультирования.

Тема 14. Пренатальная диагностика как метод профилактики врожденной и наследственной патологии.

Пренатальный генетический скрининг. Современные методы пренатальной

диагностики. Возможности пренатальной диагностики черепно-лицевых

пороков развития. Этические вопросы медико-генетического

консультирования.