

ТЕМАТИЧЕСКИЕ ПЛАНЫ
ЛЕКЦИЙ
ДЛЯ СТУДЕНТОВ ЛЕЧЕБНОГО ФАКУЛЬТЕТА
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

Лекция 1. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке, задачи медицинской генетики, значение для медицины и здравоохранения.

Взаимоотношение наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям; этиология наследственной патологии. Закономерности патогенеза наследственных болезней, детерминирующие и модифицирующие влияния генома человека.

Особенности клиники наследственных болезней, характера течения, исходов заболеваний. Тератогенез, факторы тератогенеза. Поведенческие тератогены.

Лекция 2. Общая и частная семиотика наследственной патологии.

Особенности семиотики наследственных болезней. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии.

Антропометрия. Врожденные пороки развития. Клинические аспекты генома человека. Семейный подход в диагностике наследственной патологии.

Клинико-генеалогический метод.

Лекция 3. Хромосомные болезни

Этиология и патогенез хромосомных болезней. Классификация. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомной патологией. Механизмы нарушения гисто- и органогенеза при хромосомной патологии.

Общеклиническая характеристика хромосомных болезней. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии. Особенности эпидемиологии и распространенности хромосомных болезней.

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

Лекция 4. Клинические аспекты изучения генома человека. Этиология и патогенез. Разнообразие клинических проявлений мутаций генов.

Классификация менделирующей патологии. Общая характеристика моногенной патологии. Удельный вес генных болезней в структуре заболеваемости. Частота и эпидемиология.

Молекулярно-генетические и биохимические методы диагностики моногенной патологии.

Лекция 5. Многофакторные болезни

Удельный вес мультифакториально обусловленной патологии в структуре заболеваемости, инвалидизации и смертности населения. Общая

характеристика, генетические механизмы реализации предрасположенности.

Факторы и принципы выявления лиц с повышенным риском развития болезней с наследственным предрасположением, методы молекулярной генетики в их диагностике и диспансеризации населения.

Экогенетические болезни.

Лекция 6. Медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика.

Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная, вторичная, третичная профилактика.

Медико-генетическое консультирование. Показания, задачи, этапы. Виды и уровни генетического риска. Биоэтические проблемы профилактики наследственных болезней. Помощь семье в принятии решения.

Взаимодействие врачей при медико-генетическом консультировании.

Пренатальная диагностика как метод профилактики. Методы пренатальной диагностики: неинвазивные, инвазивные. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения.

Преконцепционная профилактика: сущность, возможные методы проведения.

Организация медико-генетической службы в России.

Этические и деонтологические вопросы в клинической генетике.