

**ТЕМАТИЧЕСКИЕ ПЛАНЫ
ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ
ДЛЯ СТУДЕНТОВ ЛЕЧЕБНОГО ФАКУЛЬТЕТА
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

Тема 1. Цитологическая организация хромосом (хромосомы в мейозе и митозе).

Молекулярная организация хромосом. Гены и среда.

Тема 2. Классификация наследственных болезней. Мутагенез.

Мутации как этиологический фактор наследственных болезней.

Классификации мутаций. Тератогенез, факторы тератогенеза. Врожденные пороки развития.

Тема 3. Основные типы наследования признаков.

Правила и методика составления родословной. Условные обозначения.

Анализ родословных. Решение задач на составление и анализ родословных.

Тема 4. Общая характеристика хромосомных болезней (классификация, факторы повышенного риска рождения детей с хромосомной патологией).

Клиника отдельных часто встречающихся хромосомных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, дубль-У, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна. Работа с фототекой хромосомных синдромов.

Тема 5. Общая характеристика моногенных болезней (классификация менделирующей патологии, частота и эпидемиология). Наследственные болезни обмена. Клиника часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии: фенилкетонурия, адрено-генитальный синдром, муковисцидоз, гипотиреоз, галактоземия.

Тема 6. Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением. Генетические и средовые факторы риска. Пути

профилактики многофакторных заболеваний. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность генной патологии.

Тема 7. Клинико-генеалогический метод.

Семейный подход в диагностике наследственной патологии. Антропометрия и синдромологический метод. Фенотипический анализ. Морфогенетические варианты развития. «Сигнальные» фенотипы. Разбор лицевых дизморфий, работа с фототекой.

Тема 8. Цитогенетические методы диагностики наследственной патологии.

Этапы и порядок исследования кариотипа. Показания для цитогенетического обследования. Тельца Барра. Исследование полового хроматина.

Особенности полового хроматина при различных хромосомных аномалиях.

Методы FISH-диагностики. Работа с кариограммами, идиограммами.

Тема 9. Методы диагностики генных болезней.

Биохимический метод. Перинатальный (массовый) генетический скрининг.

Показания для селективного скрининга. ДНК-диагностика.

Тема 10. «Круглый» стол – обсуждение различных методов диагностики наследственных болезней, «подбор» методов генетической диагностики к различной наследственной патологии.

Тема 11. Медико-генетическое консультирование.

Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная, вторичная, третичная профилактика. Показания, задачи, этапы медико-генетического консультирования. Понятие о генетическом риске.

Биоэтические проблемы профилактики наследственных болезней.

Организация медико-генетической службы в России.

Тема 12. Пренатальная диагностика.

Методы пренатальной диагностики: неинвазивные, инвазивные. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения.

Тема 13. Ролевая игра «семейная пара на приёме у врача-генетика».