

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

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

Задачи медицинской генетики, значение для медицины и здравоохранения. 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.

Особенности клиники наследственных болезней, характера течения, исходов заболеваний.

Врожденные пороки развития. Тератогенез, факторы тератогенеза.

Меры профилактики врожденных пороков развития.

Тема 2 Общая и частная семиотика наследственной патологии.

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

Фенотипический анализ.

Тема 3. Клинические аспекты генома человека.

Необходимость семейного подхода в диагностике наследственной патологии.

Особенности опроса: сведения о пробанде (возможно больном), возрасте, состоянии здоровья, возрасте, причинах смерти родственников пробанда.

Графическое изображение семейного анамнеза. Клинические особенности проявления наследственных болезней. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Методы диагностики наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод.

Тема 4. 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.

Тема 5. Методы диагностики хромосомных болезней.

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

Тема 6. Клиническая генетика отдельных часто встречающихся хромосомных синдромов и болезней с нетрадиционным типом наследования:

Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, дубль-У, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна.

Болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни геномного импринтинга. Микроделеционные синдромы (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона и др). Митохондриальные болезни. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Пероксисомные болезни. Этиология, патогенез, клиника.

Тема 7. Классификация моногенных болезней.

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

Тема 8. Наследственные дефекты обмена.

Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии: фенилкетонурия, адено-генитальный синдром, муковисцидоз, гипотиреоз, галактоземия, нейрофиброматоз, миотоническая дистрофия, миодистрофия Дюшенна-Бекера, витамин-Д-резистентный рахит.

Тема 9. Общая характеристика многофакторной патологии.

Изолированные врожденные пороки развития. 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.

Тема 10. Профилактика, как основной метод борьбы с многофакторной патологией.

Роль диспансеризации в предупреждении тяжелых форм многофакторных болезней. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность многофакторной патологии. Клинико-генетические особенности наиболее распространенных нозологических форм (ишемическая болезнь сердца, сахарный диабет, бронхиальная астма, шизофрения и др.). Экогенетические болезни.

Тема 11. Медико-генетическое консультирование.

Медико-генетическое консультирование как вид специализированной медицинской помощи. Медико-генетическая консультация как учреждение здравоохранения. Показания для медико-генетической консультации. Этапы. Использование поисковых диагностических систем по врожденным и наследственным болезням в практике медико-генетического консультирования. Заключение генетика в ситуациях различных категорий генетического риска.

Тема 12. Пренатальная диагностика как метод профилактики врожденной и наследственной патологии.

Пренатальный генетический скрининг. Инвазивных методы генетической диагностики. Современные методы пренатальной диагностики. Этические вопросы медико-генетического консультирования.