|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **№** | **Темы практических занятий** | **Содержание практических занятий дисциплины** |
| **1** | Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. | **Теоретическая часть:** Определение предмета. Задачи медицинской генетики. История становления медицинской генетики. Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Этиология наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни). Детерминирующее и модифицирующее влияние генетической конституции на формирование болезни. Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность. |
| **2** | Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики. Клинико-морфологический осмотр. | Теоретическая часть: Общая и частная семиотика наследственной патологии. Особенности семиотики наследственных болезней. Синдромологический метод, «портретная» диагностика, «семейный» подход - основные принципы диагностики наследственных болезней. Клинико-морфологический осмотр. Стигмы дизэмбриогенеза. Этапы постановки диагноза наследственных болезней. Признаки наследственных болезней. Классификация наследственной патологии. |
| **3** | Методы медицинской генетики. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг. | **Теоретическая часть**: Клинико-генеалогический метод. Определение и суть метода. Этапы проведения клинико-генеалогического обследования. Основные понятия: родословная, пробанд, легенда родословной, условные обозначения. Критерии разных типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, Х – сцепленного доминантного, Х-сцепленного рецессивного, митохондриального. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях. Цитогенетические методы. Определение, суть показания для применения метода. Понятие о кариотипе. Современные методы исследования хромосом. Значение цитогенетического метода в клинической практике. Биохимические методы. Значение биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена и мультифакториальных заболеваний. Определение, суть показания для применения метода. Молекулярно-генетические методы. Определение, суть показания для применения метода. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования. Полимеразная цепная реакция. Разрешающие возможности молекулярно-генетических методов в диагностике наследственных болезней. Дородовая, доклиническая диагностика и диагностика гетерозиготных состояний. Просеивающие программы-доклиническая диагностика наследственных болезней. Принципы отбора нозологий. Неонатальный скрининг. |
| **4** | Морфогенети-ческие варианты развития. Пороки развития | Теоретическая часть: Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии. Врожденные пороки развития (изолированные, системные и множественные). Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития. Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Понятие о критических периодах онтогенеза. Понятие о фенокопиях. |
| **5** | Хромосомные синдромы | Теоретическая часть: Этиология и патогенез хромосомных синдромов: числовые и структурные изменения. Факторы, вызывающие хромосомные мутации: физические, химические, биологические; мутагены эндогенного происхождения; механизмы, вызывающие нарушения органогистогенеза при хромосомной патологии. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии, количество известных форм. Общая характеристика хромосомных болезней. Особенности патогенеза хромосомных болезней. Общие вопросы эпидемиологии и распространенности хромосомных болезней. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней и показания для проведения цитогенетического обследования больных. Клиническая генетика хромосомных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна. Микроделеционные синдромы (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона). |
| **6** | Моногенные наследственные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования (болезнь Реклингхаузена, Хаммана-Рича, анемия Минковского-Шоффара, синдром Марфана, Элерса-Данло, ахондроплазия, несовершенный остеогенез, синдром Альпорта) | Теоретическая часть: Этиология, патогенез. Общая характеристика моногенной патологии. Классификация менделирующей патологии. Клиническая генетика моногенных болезней с аутосомно-доминантным типом наследования (болезнь Реклингхаузена, болезнь Хаммана-Рича, анемия Минковского-Шоффара, синдром Марфана, синдром Элерса-Данло, ахондроплазия, несовершенный остеогенез, синдром Альпорта). Методы диагностики моногенных болезней. Общие принципы лечения, реабилитации и социальной адаптации больных. |
| **7** | Моногенные наследственные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, целиакия, адреногениталь-ный синдром, врожденный гипотиреоз, болезнь Луи-Барр, Вильсона-Коновалова, Картагенера) | Теоретическая часть: Этиология, патогенез, общая характеристика моногенной патологии с аутосомно-рецессивным типом наследования.  Клиническая генетика моногенных болезней с аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, целиакия, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, с-м Луи-Барр, болезнь Вильсона-Коновалова, болезнь Картагенера). Методы диагностики моногенных болезней. Общие принципы лечения, реабилитации и социальной адаптации больных. |
| **8** | Моногенные наследственные болезни с Х-сцепленным-доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит, синдром Блоха-Сульцбергера, фолликулярный и пигментный кератоз, синдром Конради-Хюнермана, липодистрофия с липотрофным диабетом), Х-сцепленным-рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна-Беккера, болезнь Леша-Нихана, дальтонизм, подагра, синдром тестикулярной феминизации), Y-сцепленным типом наследования (мужское бесплодие), митохондриальным типом наследования (атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия, синдром Кернса-Сейра, онкоцитомы, офтальмоплегии) | Теоретическая часть: Этиология, патогенез, клиническая генетика моногенных болезней с Х-сцепленным-доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит, синдром Блоха-Сульцбергера, фолликулярный и пигментный кератоз, синдром Конради-Хюнермана, частичная липодистрофия с липотрофным диабетом). Этиология, патогенез, клиническая генетика моногенных болезней с Х-сцепленным-рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна-Беккера, болезнь Леша-Нихана, дальтонизм, подагра, синдром тестикулярной феминизации). Этиология, патогенез, клиническая генетика моногенных болезней с Y-сцепленным типом наследования (мужское бесплодие). Этиология, патогенез, клиническая генетика моногенных болезней с митохондриальным типом наследования (атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия, синдром Кернса-Сейра, доброкачественные опухоли (онкоцитомы), прогрессирующие офтальмоплегии). Методы диагностики моногенных болезней. Общие принципы лечения, реабилитации и социальной адаптации больных. |
| **9** | Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, тирозинемия, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм,гомоцистинурия). | Теоретическая часть: Этиология, патогенез, клиническая генетика наследственных болезней обмена аминокислот (фенилкетонурия, тирозинемия, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, гомоцистинурия). Методы диагностики наследственных болезней обмена аминокислот. Принципы лечения наследственных болезней обмена аминокислот. Реабилитация и социальная адаптация пациентов с нарушениями обмена аминокислот. |
| **10** | Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, мукополисаха-ридозы). | **Теоретическая часть:** Этиология, патогенез, клиническая генетика наследственных болезней обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, мукополисахаридозы). Методы диагностики наследственных болезней обмена углеводов.  Принципы лечения наследственных болезней обмена углеводов.Реабилитация и социальная адаптация пациентов с нарушениями обмена углеводов. |
| **11** | Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Гоше, Тея-Сакса, Ниманна-Пика, Фабри, лейкодистрофия, семейная гиперхолестери-немия). | Теоретическая часть: Этиология, патогенез, клиническая генетика наследственных болезней обмена липидов (болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса, болезнь Ниманна-Пика, болезнь Фабри. лейкодистрофия, семейная гиперхолестеринемия. Методы диагностики наследственных болезней обмена липидов.  Принципы лечения наследственных болезней обмена липидов. Реабилитация и социальная адаптация пациентов с нарушениями обмена липидов. |
| **12** | Болезни с наследственным предрасполо-жением (ИБС, ГБ, СД, ЯБ, ожирение, БА). | **Теоретическая часть:** Удельный вес мультифакториально обусловленной патологии в структуре заболеваемости, инвалидизации и смертности населения. Наиболее распространенные нозологические формы (ИБС, ГБ, СД, ЯБ, ожирение, БА). Генетические и средовые факторы реализации предрасположенности. Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней. Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения. Экогенетические болезни. Фармакогенетика**.** |
| **13** | Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультиро-вание. | **Теоретическая часть:** Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Задачи, этапы проведения, содержание этапов МГК. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики: инвазивные и неинвазивные. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения. Преконцепционная профилактика: сущность, возможные методы проведения. Организация медико-генетической службы в России. Правовые и деонтологические вопросы в клиническлй генетике. |
| **14** | Лечение наследственных болезней.  Генотерапия. | **Теоретическая часть:** Симптоматическое лечение: медикаментозное, физиотерапевтическое и хирургическое. Патогенетическое лечение (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов наследственных и врожденных заболеваний. Этиологическое лечение: принципы и возможности генотерапии наследственных и врожденных заболеваний. |
| **15** | **Зачет** | Проверка усвоения компетенций (собеседование по теоретическим вопросам или ситуационным задачам) |