

АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

Рабочая программа дисциплины	Медицинская генетика
Кафедра - разработчик рабочей программы	Гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики
Уровень высшего образования	специалитет
Специальность/Направление подготовки	31.05.01 Лечебное дело
Квалификация (специальность)	Врач-лечебник
Форма обучения	Очная
Место дисциплины в структуре образовательной программы	Дисциплина «Медицинская генетика» относится к Вариативной части Блока 1 специалитета 31.05.01 Лечебное дело (дисциплина по выбору)
Краткое содержание дисциплины (модулей) (через основные дидактические единицы)	<p>1. Молекулярные основы наследственности. Ген, геном, транскриптом, протеом. Митоз, мейоз. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней.</p> <p>2. Хромосомы человека и их структурная организация. Геномные и хромосомные мутации, классификация. Методы цитогенетической диагностики наследственных болезней (кариотип, XMA, FISH) Хромосомные болезни: синдромы трисомий по аутосомам, числовые аномалии половых хромосом, синдромы частичных анеуплоидий.</p> <p>3. Виды генных мутаций, их клиническое значение (миссенс и нонсенс мутации, сдвиг рамки считывания). Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней (ПЦР, секвенирование по Сэнгеру, NGS, методы, основанные на гибридизации)</p> <p>4. Болезни с наследственной предрасположенностью. Врожденные пороки развития. Понятие о морфогенезе и дисморфогенезе. Тератогенное воздействие в пренатальном периоде. Мутагены.</p> <p>5. Основы онкогенетики. Генетическая теория канцерогенеза и метастазирования. Таргетная терапия опухолей. Молекулярно-генетические методы диагностики опухолевых заболеваний.</p> <p>6. Коллоквиум № 1 «Молекулярные основы наследственности. Мутационная изменчивость. Хромосомные болезни. Мультифакториальные заболевания, онкогенетика».</p> <p>Правила наследования Менделя. Типы наследования моногенных заболеваний. Клинико-генеалогический метод диагностики. Понятие о пенетрантности и экспрессивности. Решение ситуационных задач.</p> <p>7. Моногенные заболевания с А-Р типом наследования: фенилкетонурия, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, галактоземия. Разбор историй болезни.</p>

	<p>8. Моногенные болезни с А-Р типом наследования: адреногенитальный синдром, спинальная амиотрофия Верднига-Гоффманна, мукополисахаридоз 1 типа, болезнь Вильсона-Коновалова. Разбор историй болезни.</p> <p>9. Моногенные заболевания с А-Д типом наследования: нейрофиброматоз, синдром Марфана, несовершенный остеогенез, ахондроплазия, синдром Нунана.</p> <p>10. Моногенные заболевания с Х-сцепленным типом наследования: миопатия Дюшенна-Беккера, гемофилия, фосфат-диабет.</p> <p>11. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов: хоррея Гентингтона, синдром Мартина-Белл.</p> <p>Нетрадиционные типы наследования: митохондриальное наследование и митохондриальные болезни.</p> <p>12. Коллоквиум № 2 «Этиология, патогенез и клинические проявления наследственных болезней»</p> <p>13. Основы популяционной генетики. Экологическая генетика. Эпигенетика. Болезни геномного импринтинга.</p> <p>14. Принципы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Показания для направления к врачу-генетику. Периконцепционная профилактика. Предимплантационная диагностика. Пренатальная диагностика. Массовый неонатальный скрининг.</p> <p>15. Принципы и виды лечения наследственных болезней. Генная и клеточная терапия. Основы фармакогенетики.</p> <p>16. Итоговое занятие по пройденным темам</p>
Коды формируемых компетенций	ОПК-1, ПК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Объем, часы/з.е.	72/2
Вид промежуточной аттестации	Зачет