

## АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

Рабочая программа дисциплины	«Генетика»
Кафедра - разработчик рабочей программы	кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики
Уровень высшего образования	Ординатура
Специальность/Направление подготовки	31.08.30 Генетика
Квалификация (специальность)	Врач-генетик
Форма обучения	Очная
Место дисциплины в структуре образовательной программы	Дисциплина «Генетика» относится к Базовой части Б1.Б.01 ОПОП ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика.
Краткое содержание дисциплины (модулей) (через основные дидактические единицы)	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Основы становления и организации медико-генетической службы в Российской Федерации. Подготовка врача – генетика. Система НМО.</li> <li>2. История генетики человека. Аксиомы медицинской генетики. Геномика и клиническая медицина Роль наследственности в патологии. Наследственность и клиническая картина заболеваний, их течение и исход. Классификация наследственных болезней.</li> <li>3. Структура и функции генетического материала. От генов к геномике и протеомике</li> <li>4. Формальная генетика человека: типы наследования. Менделизм. Дискретность наследования признаков. Неаллельное взаимодействие генов.</li> <li>5. Клеточный цикл. Точки проверки клеточного цикла. Структура и функция хромосом. Хромосомная теория наследственности. Контроль строения хроматина. Сцепление генов и кроссинговер.</li> <li>6. Генетика пола и генетика развития. Основные типы детерминации пола. Роль Y-хромосомы в формировании пола. Роль генов SRY, AZF-зоны. Зависимы от пола признаки, нарушение формирования пола.</li> <li>7. Репликация, транскрипция, трансляция у про- и эукариот. Механизмы репарации. Механизмы генетической рекомбинации. Модель Холлидея, Жостака. Конверсия гена.</li> <li>8. Регуляция генной активности. Действие генов. Компенсация дозы генов. Регуляторная РНК.</li> <li>9. Эпигенетика. Наследование эпигенетических эффектов.</li> <li>10. Мультифакториальные заболевания (МФЗ) и мультифакториальное наследование. Исследование полногеномных ассоциаций при МФЗ..</li> <li>11. Мутации генов у человека: механизмы и последствия. Нехромосомное наследования. Фено- и генокопии у человека. Врожденные пороки развития</li> </ol>

(ВПР). Причины развития ВПР. Тератогенное и мутагенное воздействие.

12. Болезни аминокислотного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия фенилкетонурии, тирозинемии, гомоцистинурии, нарушение обмена триптофана.

13. Болезни углеводного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия галактоземии, непереносимость лактозы, фруктозы. Гликогенозы.

14. Болезни с нарушением липидного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия гиперхолестеринемии, семейная комбинированная гиперлипопротеинемия. Гипертриглицеридемии. Болезнь «Танжер». Болезнь «рыбьих глаз».

15. Болезни с нарушением обмена гормонов. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия врожденного гипотиреоза, аденогенитального синдрома, нарушение синтеза самототропина.

16. Болезни, обусловленные нарушением репарации ДНК. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Блума, атаксия-телеангиэктазии, пигментной ксеродермы, синдрома Коккейна.

17. Болезни, обусловленные нарушением структуры, функции и белков крови. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия талассемии, сероповидно-клеточной анемии., нарушения обмена трансферрина.

18. Болезни накопления. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия мукополисахаридоза, сиалидоза, болезни Помпе, Ниманна-Пика.

19. Общая характеристика заболевания с А-Д типом наследования. Синдром Марфана, Элерса-Данлоса, несовершенный остеогенез, синдром Нуннана.

20. Этиология, патогенез и клиническая картина нервно-мышечных заболеваний. Классификация. Прогрессирующие мышечные дистрофии (первичные миопатии). Спинальные и невральные амиотрофии (вторичные миопатии). Врожденные непрогрессирующие миопатии.

21. Общая характеристика заболеваний с Х-сцепленным типом наследования. Этиология, патогенез и клиническая картина гемофилии, фосфат-диабета, недостаточности глюкозо-6 фосфатдегидрогеназы, болезни Фабри.

22. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Этиология, патогенез и клиническая картина болезни Кеннеди, хореи Гентингтона, атаксии Фридрейха, синдрома Мартина-Белл.

	<p>23. Этиология, патогенез, клиническая картина митохондриальных болезней.</p> <p>24. Хромосомные синдромы и аномалии.</p>
Коды формируемых компетенций	УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-7, ОПК-8, ОПК-9, ОПК-10.
Объем, часы/з.е.	972/27
Вид промежуточной аттестации	экзамен во 2 семестре