

**Тематический план занятий лекционного типа
по дисциплине «Общая и медицинская генетика»
для обучающихся по образовательной программе
специалитета по специальности Медицинская биохимия
форма обучения очная
для обучающихся 2021, 2022 годов поступления
на 2023-2024 учебный год**

1.	Материальные основы наследственности¹. Нуклеиновые кислоты как материальные носители наследственности. Строение нуклеиновых кислот, их функции. Центральная догма молекулярной биологии. Процессы репликации, транскрипции, трансляции - механизмы сохранения и передачи в ряду поколений наследственной информации. Генетический код как система; его свойства ²	2
2.	Теория гена. Механизмы регуляции действия генов прокариот.¹ Явление множественного аллелизма генов. Строение гена. Регуляторные элементы. Промоторная специфичность РНК- полимераз бактерий и фагов. ²	2
3.	Регуляция действия генов прокариот.¹ Организация геномов прокариот. Системная регуляция действия генов у бактерий, роль циклического АМФ и ГТФ. Оперонные системы регуляции генов у бактерий. Принципы негативного и позитивного контроля действия генов. Генетический анализ лактозного и триптофанового оперонов ² .	2
4.	Структура генома эукариот. Строение и механизмы регуляции генов эукариот.¹ Структурная организация генома эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Семейства генов. Псевдогены. Регуляторные элементы: промоторы, терминаторы, энхансеры, инсуляторы. Особенности организации промоторной области. Интрон-экзонная организация генов эукариот. Альтернативный сплайсинг. Цикл работы сплайсосомы, роль мяРНК. ²	2
5.	Регуляция действия генов эукариот.¹ Принципы регуляции действия генов эукариот. Транскрипционно активный хроматин. Регуляторная роль гистонов, негистоновых белков, гормонов. Посттранскрипционный уровень регуляции у эукариот. Регуляция действия генов на уровне трансляции. Особенности генома митохондрий. ²	2
6.	Генетика онтогенеза.¹ Тотипотентность генома. Стабильность генома в ходе индивидуального развития. Эмбриональная программа развития: детерминация, дифференциация, межклеточные взаимодействия. Материнские и зиготические гены индивидуального развития. Гомейозисные гены. Гомейозисные мутации. Уровни регуляции экспрессии генов индивидуального развития. ²	2
7.	Строение и функционирование хромосом.¹ Хромосомная теория наследственности. Строение хромосом. Изменения хромосом в ходе митоза и мейоза. Специфичность морфологии и числа хромосом в кариотипе. Молекулярная организация хромосом. Компоненты хроматина. Уровни	2

	компактизации хромосом. Функциональные особенности эу- и гетерохроматина. Концепция теломеры. ²	
8.	Взаимодействие аллельных генов. ¹ Аллельные гены, основные закономерности их наследования. Гибридологический метод. Типы скрещиваний. I и II законы Менделя. Отклонения от канонических расщеплений. Множественный аллелизм. Межаллельная комплементация. ²	2
9.	Взаимодействие неаллельных генов. Типы взаимодействия неаллельных генов при ди- и полигибридных скрещиваниях. III закон Менделя. Пенетрантность, экспрессивность, плейотропные эффекты действия генов.	2
10.	Сцепленное наследование и кроссинговер. ¹ Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование и группы сцепления. Генетическое и цитологическое доказательства кроссинговера. Молекулярный механизм кроссинговера. Факторы, влияющие на формирование синаптонемного комплекса, формирование и разрешение структуры Холлидея. Неравный и множественный кроссинговер. Интерференция. Коэффициент коинциденции. ²	2
11.	Генетика пола и сцепленное с полом наследование. ¹ Генетическое определение пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Нерасхождение половых хромосом. Гинандроморфизм. Балансовая теория определения пола у дрозофилы. Механизмы формирования пола и компенсации дозы генов половых хромосом у дрозофилы и человека. Признаки, зависимые от пола и ограниченные полом. ²	2
12.	Внеядерное наследование. ¹ Внехромосомные факторы наследственности. Наследование пестролистности у растений. Наследование завитка раковины у моллюсков. Фактор молока у мышей. Прионы. Митохондриальный геном, особенности его строения и функционирования. Материнский эффект цитоплазмы. ²	2
13.	Генетический анализ у прокариот. ¹ Организация генома прокариот. Виды генетической рекомбинации у прокариот: трансформация, трансдукция, конъюгация. Трансформация, молекулярногенетический механизм. Трансдукция, ее виды. Конъюгация как половой процесс. Половой фактор кишечной палочки. Картирование генов прокариот. ²	2
14.	Картирование генов и основы генетической инженерии. ¹ Локализация генов на хромосомах. Генетические карты хромосом и определение генетического расстояния между генами по частоте рекомбинации. Цитологические карты хромосом и их сопоставление с генетическими картами. Использование метода гибридизации <i>in situ</i> для локализации генов на картах хромосом. Метод гибридизации соматических клеток человека и грызунов для построения цитологических карт. Принцип построения физических (рестриктных) карт хромосом. ²	2
15.	Фенотипическая и генотипическая изменчивость. ¹ Изменчивость, ее виды. Ненаследственная (модификационная) изменчивость. Норма реакции генотипа. Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Мутагены окружающей среды.	2

	Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Радиационный мутагенез. Химический мутагенез. Молекулярные механизмы мутагенеза. ²	
16.	Природа и классификация генных мутаций. ¹ Генные мутации, их классификация и механизмы возникновения. Патологические эффекты различных типов генных мутаций. Генная супрессия, ее виды и молекулярные механизмы. ²	2
17.	Хромосомные и геномные мутации. ¹ Классификация и механизм возникновения хромосомных мутаций. Особенности мейоза при разных типах перестроек хромосом. Полиплоиды, механизмы их возникновения. Особенности мейоза и характер наследования у полиплоидных мутантов. Ауто- и аллополиплоиды. Амфидиплоидия. Анеуполиплоиды, их классификация и применение в генетическом анализе. ²	2
18.	Эволюционная генетика и генетика популяций. Закон Харди-Вайнберга. ¹ Популяции, их виды. Генетическая структура популяций. Закон Харди-Вайнберга для идеальной популяции. Микроэволюционные факторы: мутации, миграции, дрейф генов, естественный отбор. Генетический груз популяции. ²	2
19.	Популяционно-статистический метод в медицинской генетике. ¹ Гетерогенность и полиморфизм популяций. Инбридинг, коэффициент инбридинга. Популяционно-статистический метод изучения наследственности человека. Расчет генетического риска наследственных заболеваний. ²	2
20.	Предмет и задачи медицинской генетики. Геном человека. ¹ Предмет и задачи медицинской генетики. Международная программа «Геном человека»: цели и задачи, результаты выполнения, клинические приложения. Уровни организации генома человека, его общая характеристика. Генетические индексные маркеры. Карты хромосом человека. ²	2
21.	Клинико-генеалогический и близнецовый методы в медицинской генетике. ¹ Определение и содержание генеалогического метода, область применения. Этапы проведения клинико-генеалогического обследования, правила составления родословных. Близнецовый метод; его использование в генетическом анализе. ²	2
22.	Биохимическая, цитологическая и цитогенетическая диагностика наследственной патологии человека. ¹ Методы изучения наследственности человека (биохимические, молекулярногенетические, метод сцепления генов). Биохимические методы: значение в диагностике наследственных заболеваний. Цитогенетические методы: суть, возможности и ограничения, области применения. Современные методы исследования: прометафазный анализ, флюоресцентная гибридизация in situ, автордиографический анализ, хромосомспецифичные и регионспецифичные молекулярные зонды. ²	2
23.	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний. Прямые методы ДНК-диагностики. ¹	2

	Молекулярногенетические методы: суть, универсальность, возможности их применения. Прямые методы ДНК-диагностики наследственных заболеваний. Методы молекулярной диагностики точковых мутаций. ²	
24.	Методы косвенной ДНК-диагностики наследственных заболеваний. Картирование генов наследственных болезней. ¹ Косвенная ДНК-диагностика наследственных заболеваний, ее преимущества и недостатки. Анализ сцепления генов с генетическими маркерами: генетические основы и условия применения метода. Клонирование генов человека, ответственных за развитие наследственной патологии. Особенности функционального и позиционного клонирования. Методы локализации и картирования генов наследственных болезней. ²	2
25.	Наследственная патология человека. Особенности патогенеза и клинических проявлений. ¹ Роль наследственности в патологии человека. Наследственность как этиологический фактор заболеваний. Классификация наследственной патологии человека. Особенности патогенеза, клинической картины и исходов наследственных болезней). Гамето-, бласто-, эмбрио- и фетопатии. Врожденные пороки развития. ²	2
26.	Генные болезни: этиология, патогенез, генетическая и клиническая гетерогенность. Геномный импринтинг. ¹ Классификация наследственной патологии человека. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Гено-фено- и нормоконии болезней. Клинический полиморфизм генных болезней, его причины. Генетическая гетерогенность моногенных болезней. Геномный импринтинг, его типы и молекулярные механизмы. Болезни импринтинга. ²	2
27.	Моногенные наследственные болезни нервной системы. ¹ Классификация, этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных нервно-мышечных заболеваний (миодистрофии Дюшенна - Беккера, миотонической дистрофии, демиелинизирующих моторно-сенсорных невропатий, спинальных амиотрофий детского возраста). Основные клинические проявления и методы биохимической, цитогенетической и ДНК-диагностики заболеваний с поражением пирамидной нервной системы. ²	2
28.	Наследственные болезни с преимущественным поражением экстрапирамидной системы. ¹ Наследственные заболевания с поражением подкорковых ядер (хореи Гентингтона, ДОФА-зависимой,- ДОФА-независимой дистонии) и мозжечка (наследственной атаксии Фридрейха, спиноцеребеллярных атаксий). Основные клинические проявления; методы биохимической и ДНК-диагностики. ²	2
29.	Наследственные болезни обмена. ¹ Общая характеристика болезней обмена. Болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия). Болезни обмена углеводов (галактоземия, гликогенозы). Лизосомные болезни накопления (мукополисахаридозы, ганглиозидоз Тея-Сакса). Кистозный фиброз поджелудочной железы (муковисцидоз). Врожденные эндокринопатии (врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром). Болезни нарушения обмена металлов (Болезнь Вильсона-Коновалова). Этиология,	2

	механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимической и ДНК-диагностики. ²	
30.	Наследственные болезни соединительной ткани и циркулирующих белков. ¹ Общая характеристика наследственных болезней соединительной ткани. Коллагенопатии (синдром Марфана, синдром Элерса-Данло). Нарушения циркулирующих и транспортных белков (гемоглобинопатии, талассемии, гемофилия, муковисцидоз). ²	2
31.	Митохондриальные наследственные болезни. ¹ Классификация, этиология, патогенез, лабораторная диагностика болезней митохондриального генома. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины митохондриальных энцефалопатий, ДНК-диагностика. ²	2
32.	Болезни с наследственным предрасположением: ¹ механизмы возникновения, факторы риска. Роль взаимодействия генетической предрасположенности и специфических условий среды в развитии широко распространённой патологии неинфекционной природы. Моногенная предрасположенность экогенетических болезней. Полигенная предрасположенность как результат взаимодействия неаллельных генов. Методы генетического анализа мультифакториальных заболеваний. Факторы повышенного риска развития мультифакториальных заболеваний. Генетика некоторых форм мультифакториальных заболеваний (болезнь Альцгеймера, болезнь Паркинсона, гипертоническая болезнь, инфаркт миокарда, сахарный диабет). ²	2
33.	Генетические основы канцерогенеза. Генетика канцерогенеза. Онкогены и гены супрессоров опухолей. Мутации протоонкогенов и генов-супрессоров опухолей. Феномен «потери гетерозиготности». Полигенная природа онкологических заболеваний. Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (ретинобластома, рак молочной железы, нейрофиброматоз, полипозный колоректальный рак, неполипозный рак прямой кишки). Хромосомные аномалии при онкологических заболеваниях (миелолейкоз). ²	2
34.	Хромосомные болезни: характеристика отдельных синдромов. Хромосомные синдромы. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней. Патологии, ведущие к нестабильности хромосом. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Дауна, Патау, Эдвардса. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского - Тернера и Клайнфельтера, трисомий по X и полисомий по Y- хромосоме. Молекулярно-цитогенетические методы, применяемые для диагностики хромосомных болезней. ²	2
35.	Лечение и профилактика наследственной патологии. ¹ Принципы лечения и профилактики наследственной патологии. Нормокопирование при генных болезнях. Генная терапия. Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной	2

	<p>диагностики. Медико-генетическое консультирование; его цели и задачи. Принципы оценки генетического риска наследственных заболеваний. Экогенетика и индивидуальные патологические реакции на специфические факторы внешней среды.²</p>	
36.	<p>Лечение и профилактика наследственной патологии.¹ Принципы лечения и профилактики наследственной патологии. Нормокопирование при генных болезнях. Генная терапия. Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики. Медико-генетическое консультирование; его цели и задачи. Принципы оценки генетического риска наследственных заболеваний. Экогенетика и индивидуальные патологические реакции на специфические факторы внешней среды.²</p>	2

¹ – тема

² – сущностное содержание

Рассмотрено на заседании кафедры молекулярной биологии и генетики «06» июня 2023 г., протокол № 10 а

Заведующий кафедрой



А.В.Топорков