

**Тематический план занятий семинарского типа
по дисциплине «Общая и медицинская генетика»
для обучающихся по образовательной программе
специальности Медицинская биохимия (уровень специалитета)
форма обучения очная
на 2023-2024 учебный год**

№	Тематические блоки	Часы (академ.)
1.	Введение в генетику. Предмет и задачи генетики¹. Генетические коллекции и способы их создания. Музейные культуры бактерий, методы хранения штаммов. Дрозофила как объект генетических исследований. Основы техники безопасности при работе в генетической лаборатории. ²	2
2.	Строение нуклеиновых кислот, их функции.¹ Доказательства роли ДНК и РНК в качестве материальных носителей наследственности. Центральная догма молекулярной биологии. Генетический код и его свойства. Генетический код как система. ²	2
3.	Репликация, транскрипция и трансляция как этапы хранения и реализации генетической информации в клетке.¹ Репликация как процесс воспроизводства генетического материала в клетке. Репликативная вилка. Ферменты репликации. Транскрипция – ДНК-зависимый синтез РНК. Виды РНК. Процессинг РНК. Трансляция как процесс матричного синтеза белка. Кодоны и антикодоны. Особенности процессов транскрипции и трансляции у про- и эукариот. ²	2
4.	Теория гена.¹ Исследование тонкой структуры гена на примере фага Т4. Мутационная и рекомбинационная делимость гена. Строение гена. Кодировующий регион. Регуляторные элементы. ²	2
5.	Строение и регуляция действия генов прокариот.¹ Строение генов и геномов прокариот. Промоторная специфичность РНК-полимераз бактерий и фагов. Оперонные системы регуляции генов у бактерий. Механизмы репрессии и активации транскрипции. Генетический анализ лактозного и триптофанового оперонов. ²	2
6.	Структура генома эукариот. Строение генов эукариот.¹ Структурная организация геномов эукариот. Кластеры генов. Классификация повторяющихся элементов генома. Семейства генов. Псевдогены эукариот. Строение генов эукариот. Особенности организации промоторной области; универсальные и специфические регуляторные последовательности. ²	2
7.	Механизмы реализации генетической информации у эукариот.¹ Регуляторные элементы генов эукариот: промоторы, терминаторы, энхансеры, сайленсеры, инсуляторы. Белковые факторы транскрипции. Интрон-экзонная организация кодирующего региона генов эукариот. Альтернативный сплайсинг. Особенности транскрипции структурных и	2

	рибосомальных генов эукариот. Виды РНК-полимераз. ²	
8.	Генетика индивидуального развития. ¹ Тотипотентность генома. Роль ядра и стабильность генома в ходе индивидуального развития. Амплификация генов и диминуция генетического материала в онтогенезе. Тканеспецифическая активность генов. Роль метилирования ДНК. Становление признаков в онтогенезе на примере дифференцировки пола у дрозофилы и человека. ²	2
9.	Регуляция действия генов в онтогенезе. ¹ Эмбриональная программа развития: детерминация, дифференциация, межклеточные взаимодействия. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе. Материнские и зиготические гены индивидуального развития. Роль гомеозисных генов. Гомеозисные мутации. ²	2
10.	Итоговое занятие 1. «Молекулярные основы наследственности. Теория гена». ¹	2
11.	Строение и функционирование хромосом. ¹ Строение хромосом: хроматида, хромомеры, центромера, теломера. Концепция теломеры. Морфология хромосом в ходе митоза и мейоза. Кариотип. Специфичность морфологии и числа хромосом. ²	2
12.	Молекулярная организация хромосом. ¹ Функциональные особенности эу- и гетерохроматина. Молекулярная организация хромосом. Компоненты хроматина. Уровни упаковки хроматина, нуклеосомы. Транскрипционно активный хроматин. ²	2
13.	Предмет и задачи генетического анализа, его методы. ¹ Генетический анализ, его методы. Особенности гибринологического метода. Хромосомная теория наследственности. ²	2
14.	Закономерности наследования аллельных генов. ¹ Аллельные гены, основные закономерности их наследования. Генетические расщепления при моногибридном скрещивании. I и II законы Менделя. ²	2
15.	Отклонения от канонических расщеплений при моногибридном скрещивании. ¹ Методы статистики для оценки генетических расщеплений (метод χ^2). Отклонения от канонических расщеплений и их причины. Множественные аллели, типы взаимодействий аллелей, межаллельная комплементация. ²	2
16.	Закономерности наследования неаллельных генов. ¹ Закономерности независимого наследования генов при ди- и полигибридных скрещиваниях. Взаимодействие неаллельных генов, его критерии и биохимическая основа. Расщепления в анализирующем скрещивании при взаимодействиях неаллельных генов. III закон Менделя. ²	2
17.	Генотип как сложная система взаимодействующих генов. ¹ Генотип как система аллельных и неаллельных взаимодействий. Генные сети. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропное действие гена. ²	2

18.	Сцепленное наследование и кроссинговер. ¹ Сцепленное наследование и группы сцепления. Генетическое доказательство кроссинговера. Цитологическое доказательство кроссинговера. ²	2
19.	Кроссинговер и реализация процесса гомологичной рекомбинации генов. ¹ Молекулярный механизм кроссинговера. Синаптонемный комплекс, формирование и разрешение структуры Холлидея. Соматический кроссинговер. Неравный кроссинговер. Множественный кроссинговер. Интерференция. Коэффициент коинциденции. ²	2
20.	Итоговое занятие 2: «Наследственность и изменчивость. Генетический анализ». ¹	2
21.	Генетика пола. Формирование пола у дрозофилы. Механизмы формирования пола человека. ¹ Генетическое определение пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Нерасхождение половых хромосом. Гинандроморфы. Балансовая теория определения пола у дрозофилы. Наследование признаков, сцепленных с полом. Механизмы формирования пола и компенсации дозы генов половых хромосом у человека. Признаки, зависящие от пола и ограниченные полом. Частичное сцепление с полом. ² Часть 1.	2
	Генетика пола. Формирование пола у дрозофилы. Механизмы формирования пола человека. ¹ Генетическое определение пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Нерасхождение половых хромосом. Гинандроморфы. Балансовая теория определения пола у дрозофилы. Наследование признаков, сцепленных с полом. Механизмы формирования пола и компенсации дозы генов половых хромосом у человека. Признаки, зависящие от пола и ограниченные полом. Частичное сцепление с полом. ² Часть 2.	1
22.	Внеядерное наследование. Особенности митохондриального генома. ¹ Внехромосомные факторы наследственности. Критерии и механизмы внеядерного наследования. Генотипическая и фенотипическая преддетерминация цитоплазмы. Истинно цитоплазматическая наследственности. Наследование пестролистности у растений. ЦМС у кукурузы как пример взаимодействия ядерных и внеядерных генов. Плазмиды. Эндосимбионты, вирусы, прионы как факторы цитоплазматической наследственности. Особенности строения генома митохондрий. Транскрипция и трансляция митохондриальной ДНК. Закономерности внеядерного наследования. ² Часть 1.	2
	Внеядерное наследование. Особенности митохондриального генома. ¹ Внехромосомные факторы наследственности. Критерии и механизмы внеядерного наследования. Генотипическая и фенотипическая преддетерминация цитоплазмы. Истинно цитоплазматическая наследственности. Наследование пестролистности у растений. ЦМС у кукурузы как пример взаимодействия ядерных и внеядерных генов. Плазмиды. Эндосимбионты, вирусы, прионы как факторы цитоплазматической наследственности. Особенности строения генома митохондрий. Транскрипция и трансляция митохондриальной ДНК.	1

	Закономерности внеядерного наследования. ² Часть 2.	
23.	Генетический анализ у прокариот. ¹ Особенности микроорганизмов как объекта генетических исследований. Организация генетического аппарата у бактерий. Кольцевая карта хромосом прокариот. Конъюгация у бактерий; половой фактор кишечной палочки. Гомологичная генетическая рекомбинация при трансформации. Трансдукция у бактерий. Общая и специфическая трансдукция. Методы, применяемые в генетическом анализе у бактерий и бактериофагов: клональный анализ, метод селективных сред, метод отпечатков и др. Использование процессов конъюгации, трансформации и трансдукции для картирования генов прокариот. ² Часть 1	2
24.	Картирование генов. Генетическое картирование. ¹ Локализация генов на хромосомах. Методы картирования хромосом. Определение групп сцепления генов у дрозофилы и человека. Генетические карты хромосом. Определение расстояний между генами на хромосоме по частоте рекомбинации. ² Часть 1.	2
	Картирование генов. Генетическое картирование. ¹ Локализация генов на хромосомах. Методы картирования хромосом. Определение групп сцепления генов у дрозофилы и человека. Генетические карты хромосом. Определение расстояний между генами на хромосоме по частоте рекомбинации. ² Часть 2.	1
25.	Цитологическое и физическое картирование генов. ¹ Цитологические карты хромосом и их сопоставление с генетическими картами. Методы локализации генов на цитологических картах политенных хромосом. Использование метода гибридизации <i>in situ</i> для локализации генов на хромосомах человека. Использование гибридных соматических клеток человека и грызунов для локализации генов в хромосомах человека. Принципы построения физических (рестриктных) карт хромосом. ² Часть 1	2
	Цитологическое и физическое картирование генов. ¹ Цитологические карты хромосом и их сопоставление с генетическими картами. Методы локализации генов на цитологических картах политенных хромосом. Использование метода гибридизации <i>in situ</i> для локализации генов на хромосомах человека. Использование гибридных соматических клеток человека и грызунов для локализации генов в хромосомах человека. Принципы построения физических (рестриктных) карт хромосом. ² Часть 2	1
26.	Изменчивость наследственного материала. Генные мутации. ¹ Формы изменчивости (фенотипическая и генотипическая изменчивость). Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения, роль в эволюции и селекции. Мутационная изменчивость. Норма реакции генотипа. Генные мутации, их классификация, механизм возникновения. Патологические эффекты генных мутаций. ² Часть 1.	2
	Изменчивость наследственного материала. Генные мутации. ¹ Формы	1

	изменчивости (фенотипическая и генотипическая изменчивость). Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения, роль в эволюции и селекции. Мутационная изменчивость. Норма реакции генотипа. Генные мутации, их классификация, механизм возникновения. Патологические эффекты генных мутаций. ² Часть 2.	
27.	Хромосомные и геномные мутации. ¹ Виды хромосомных перестроек. Особенности мейоза при различных типах хромосомных мутаций. Делеция и дупликация генов при различных типах хромосомных перестроек. «Запирание кроссинговера», его механизм и значение для мейотической рекомбинации генетического материала. Геномные мутации: полиплоидии и анеуплоидии. Особенности мейоза при различных видах геномных мутаций. Амфидиплоидия как механизм возникновения плодовых полиплоидов. ² Часть 1.	2
	Хромосомные и геномные мутации. ¹ Виды хромосомных перестроек. Особенности мейоза при различных типах хромосомных мутаций. Делеция и дупликация генов при различных типах хромосомных перестроек. «Запирание кроссинговера», его механизм и значение для мейотической рекомбинации генетического материала. Геномные мутации: полиплоидии и анеуплоидии. Особенности мейоза при различных видах геномных мутаций. Амфидиплоидия как механизм возникновения плодовых полиплоидов. ² Часть 2.	1
28.	Итоговое занятие 3: «Хромосомная теория наследственности. Генетический анализ. Наследственность и изменчивость генетического материала». ¹ Часть 1.	2
	Итоговое занятие 3: «Хромосомная теория наследственности. Генетический анализ. Наследственность и изменчивость генетического материала». ¹ Часть 2.	1
29.	Генетика популяций. Популяционно-статистический метод в медицинской генетике. ¹ Популяции, их виды. Генетическая структура популяций. Популяционно-статистический метод изучения наследственности человека. Закон Харди-Вайнберга для идеальной популяции. Микроэволюционные факторы: мутации, миграции, дрейф генов, естественный отбор. Генетический груз популяции. Гетерогенность и полиморфизм популяций. Инбридинг, коэффициент инбридинга. Расчет генетического риска наследственных заболеваний. ² Часть 1	2
	Генетика популяций. Популяционно-статистический метод в медицинской генетике. ¹ Популяции, их виды. Генетическая структура популяций. Популяционно-статистический метод изучения наследственности человека. Закон Харди-Вайнберга для идеальной популяции. Микроэволюционные факторы: мутации, миграции, дрейф генов, естественный отбор. Генетический груз популяции. Гетерогенность и полиморфизм популяций. Инбридинг, коэффициент инбридинга. Расчет генетического риска наследственных заболеваний. ²	1

	Часть 2.	
30.	Итоговое занятие 4: «Генетика популяций. Закон Харди-Вайнберга. Расчет генетического риска наследственных заболеваний. Эволюционная генетика».¹ Часть 1	2
	Итоговое занятие 4: «Генетика популяций. Закон Харди-Вайнберга. Расчет генетического риска наследственных заболеваний. Эволюционная генетика».¹ Часть 2.	1
31.	Введение в медицинскую генетику. Программа «Геном человека».¹ Международная программа «Геном человека»: цели и задачи, результаты выполнения, клинические приложения. Уровни организации генома человека, его общая характеристика. Особенности генома человека. Медицинская генетика как наука.² Часть 1.	2
	Введение в медицинскую генетику. Программа «Геном человека».¹ Международная программа «Геном человека»: цели и задачи, результаты выполнения, клинические приложения. Уровни организации генома человека, его общая характеристика. Особенности генома человека. Медицинская генетика как наука.² Часть 2.	1
32.	Клинико-генеалогический и близнецовый методы в медицинской генетике.¹ Определение и содержание генеалогического метода, область применения. Этапы проведения клинико-генеалогического обследования. Основные понятия, условные обозначения, методика сбора генеалогической информации, формы представления данных и правила составления родословных. Близнецовый метод: понятие близнецовости, типы и происхождение близнецов, частоты рождения близнецов и наследуемость близнецовости. Использование близнецового метода для генетического анализа.² Часть 1.	2
	Клинико-генеалогический и близнецовый методы в медицинской генетике.¹ Определение и содержание генеалогического метода, область применения. Этапы проведения клинико-генеалогического обследования. Основные понятия, условные обозначения, методика сбора генеалогической информации, формы представления данных и правила составления родословных. Близнецовый метод: понятие близнецовости, типы и происхождение близнецов, частоты рождения близнецов и наследуемость близнецовости. Использование близнецового метода для генетического анализа.² Часть 2.	1
33.	Биохимические, цитологические и цитогенетические методы диагностики наследственных заболеваний.¹ Биохимические методы в медицинской генетике: значение в диагностике наследственных моногенных заболеваний (фенилкетонурии, галактоземии, болезни кленового сиропа, миотонической дистрофии, болезни Вильсона-Коновалова и др.) и мультифакториальных заболеваний (выявление наследственной предрасположенности к заболеваниям крови, сердечно-сосудистой системы и др.). Биохимический скрининг новорожденных. Государственные программы	2

	скрининговых исследований новорожденных в РФ. Цитологическая диагностика наследственных заболеваний и хромосомных синдромов у человека. Методы интерфазной цитогенетики: преимущества, возможности и ограничения, области применения. Современные молекулярно-цитогенетические методы исследования: прометафазный анализ, флюоресцентная гибридизация <i>in situ</i> , автордиографический анализ, хромосомспецифичные и регионспецифичные молекулярные зонды. ² Часть 1.	
	Биохимические, цитологические и цитогенетические методы диагностики наследственных заболеваний.¹ Биохимические методы в медицинской генетике: значение в диагностике наследственных моногенных заболеваний (фенилкетонурии, галактоземии, болезни кленового сиропа, миотонической дистрофии, болезни Вильсона-Коновалова и др.) и мультифакториальных заболеваний (выявление наследственной предрасположенности к заболеваниям крови, сердечно-сосудистой системы и др.). Биохимический скрининг новорожденных. Государственные программы скрининговых исследований новорожденных в РФ. Цитологическая диагностика наследственных заболеваний и хромосомных синдромов у человека. Методы интерфазной цитогенетики: преимущества, возможности и ограничения, области применения. Современные молекулярно-цитогенетические методы исследования: прометафазный анализ, флюоресцентная гибридизация <i>in situ</i> , автордиографический анализ, хромосомспецифичные и регионспецифичные молекулярные зонды. ² Часть 2.	1
34.	Молекулярно-генетические методы в медицинской генетике.¹ Молекулярно-генетические методы: суть, универсальность, возможности их применения. Основные методические приемы ДНК-диагностики. Выделение и секвенирование ДНК. ДНК-зонды, блоттинг. Блот-гибридизация по Саузерну. ² Часть 1.	2
	Молекулярно-генетические методы в медицинской генетике.¹ Молекулярно-генетические методы: суть, универсальность, возможности их применения. Основные методические приемы ДНК-диагностики. Выделение и секвенирование ДНК. ДНК-зонды, блоттинг. Блот-гибридизация по Саузерну. ² Часть 2.	1
35.	Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики наследственных заболеваний.¹ Прямые методы ДНК-диагностики наследственных заболеваний. Методы молекулярной диагностики точковых мутаций. Рестрикция ДНК. ПДРФ-анализ. ПЦР. Косвенная ДНК-диагностика наследственных заболеваний, ее преимущества и недостатки. Анализ сцепления генов с генетическими маркерами: генетические основы и условия применения метода. ² Часть 1.	2
	Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики наследственных заболеваний.¹ Прямые методы ДНК-диагностики наследственных заболеваний. Методы молекулярной диагностики точковых мутаций. Рестрикция ДНК. ПДРФ-анализ. ПЦР. Косвенная ДНК-диагностика	1

	наследственных заболеваний, ее преимущества и недостатки. Анализ сцепления генов с генетическими маркерами: генетические основы и условия применения метода. Часть 2.	
36.	Итоговое занятие 5: «Геном человека. Биохимические, цитологические и молекулярно-генетические методы в медицинской генетике». ¹ Часть 1	2
	Итоговое занятие 5: «Геном человека. Биохимические, цитологические и молекулярно-генетические методы в медицинской генетике». ¹ Часть 2	1
37.	Моногенные наследственные заболевания, их общая характеристика. ¹ Генные болезни: этиология, патогенез, генетическая и клиническая гетерогенность. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Клинический полиморфизм генных болезней, его причины. Генетическая гетерогенность моногенных болезней. Гено- фено- и нормокопии болезней. Множественные пороки развития, обусловленные мутациями генов, контролирующих морфогенез (синдромы Холт-Орама, Крузона). ² Часть 1.	2
	Моногенные наследственные заболевания, их общая характеристика. ¹ Генные болезни: этиология, патогенез, генетическая и клиническая гетерогенность. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Клинический полиморфизм генных болезней, его причины. Генетическая гетерогенность моногенных болезней. Гено- фено- и нормокопии болезней. Множественные пороки развития, обусловленные мутациями генов, контролирующих морфогенез (синдромы Холт-Орама, Крузона). ² Часть 2.	2
38.	Наследственные заболевания нервной системы. ¹ Классификация, этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных болезней нервной системы. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных первичных мышечных дистрофий (миодистрофии Дюшенна - Беккера, миотонической дистрофии). Наследственные заболевания пирамидных путей (демиелинизирующие моторно-сенсорные невропатии, спинальные амиотрофии детского возраста). Наследственные заболевания экстрапирамидной нервной системы с поражением подкорковых ядер (хореи Гентингтона, ДОФА-зависимой и ДОФА-независимой дистонии) и мозжечка (наследственной атаксии Фридрейха). Основные клинические проявления и методы биохимической, цитогенетической и ДНК-диагностики. ² Часть 1.	2
	Наследственные заболевания нервной системы. ¹ Классификация, этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных болезней нервной системы. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных первичных мышечных дистрофий (миодистрофии Дюшенна - Беккера, миотонической дистрофии). Наследственные заболевания пирамидных путей (демиелинизирующие моторно-сенсорные невропатии, спинальные	2

	амиотрофии детского возраста). Наследственные заболевания экстрапирамидной нервной системы с поражением подкорковых ядер (хореи Гентингтона, ДОФА-зависимой и ДОФА-независимой дистонии) и мозжечка (наследственной атаксии Фридрейха). Основные клинические проявления и методы биохимической, цитогенетической и ДНК-диагностики. ² Часть 2.	
39.	Наследственные болезни обмена. ¹ Общая характеристика болезней обмена. Болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия). Болезни обмена углеводов (галактоземия, гликогенозы). Муковисцидоз. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика. ² Часть 1.	2
	Наследственные болезни обмена. ¹ Общая характеристика болезней обмена. Болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия). Болезни обмена углеводов (галактоземия, гликогенозы). Муковисцидоз. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика. ² Часть 2.	2
40.	Лизосомные болезни накопления. ¹ Лизосомные болезни накопления (мукополисахаридозы, ганглиозидоз Тея-Сакса). Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика. ² Часть 1.	2
	Лизосомные болезни накопления. ¹ Лизосомные болезни накопления (мукополисахаридозы, ганглиозидоз Тея-Сакса). Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика. ² Часть 2.	2
41.	Наследственные болезни соединительной ткани. ¹ Общая характеристика наследственных болезней соединительной ткани. Коллагенопатии (синдром Марфана, синдром Элерса-Данло). Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика. ² Часть 1.	2
	Наследственные болезни соединительной ткани. ¹ Общая характеристика наследственных болезней соединительной ткани. Коллагенопатии (синдром Марфана, синдром Элерса-Данло). Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика. ² Часть 2.	2
42.	Наследственные заболевания, связанные с патологией циркулирующих и транспортных белков. ¹ Моногенные заболевания, обусловленные патологией циркулирующих (гемоглобинопатии, талассемии, гемофилия) и транспортных (болезнь Вильсона-Коновалова) белков.Нарушения циркулирующих и транспортных белков. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика. ² Часть 1.	2
	Наследственные заболевания, связанные с патологией циркулирующих и транспортных белков. ¹ Моногенные заболевания, обусловленные патологией циркулирующих (гемоглобинопатии,	2

	талассемии, гемофилия) и транспортных (болезнь Вильсона-Коновалова) белков.Нарушения циркулирующих и транспортных белков. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика. ² Часть 2.	
43.	Митохондриальные наследственные болезни. ¹ Классификация, этиология, патогенез, лабораторная диагностика болезней митохондриального генома. Феномен гетероплазмии. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины митохондриальных энцефалопатий (синдромы MERRF, MELAS, NARP, синдром Лея, невропатия Лебера). Синдромы Кернса-Сейра и Пирсона. Заболевания, обусловленные нарушением взаимодействия ядерного и митохондриального геномов. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика митохондриальных наследственных болезней. ² Часть 1.	2
	Митохондриальные наследственные болезни. ¹ Классификация, этиология, патогенез, лабораторная диагностика болезней митохондриального генома. Феномен гетероплазмии. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины митохондриальных энцефалопатий (синдромы MERRF, MELAS, NARP, синдром Лея, невропатия Лебера). Синдромы Кернса-Сейра и Пирсона. Заболевания, обусловленные нарушением взаимодействия ядерного и митохондриального геномов. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика митохондриальных наследственных болезней. ² Часть 2.	2
44.	Итоговое занятие 6: «Наследственная патология. Моногенные болезни». ¹ Часть 1.	2
	Итоговое занятие 6: «Наследственная патология. Моногенные болезни». ¹ Часть 2.	2
45.	Болезни с наследственной предрасположенностью. ¹ Болезни с наследственным предрасположением: 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. Факторы повышенного риска развития мультифакториальных заболеваний. Генетика мультифакториальных заболеваний центральной нервной системы (болезнь Альцгеймера, болезнь Паркинсона). Генетика широко распространенных болезней с наследственным предрасположением (гипертоническая болезнь, инфаркт миокарда, сахарный диабет). Методы биохимический и ДНК-диагностики. ² Часть 1.	2
	Болезни с наследственной предрасположенностью. ¹ Болезни с наследственным предрасположением: механизмы возникновения, факторы риска. Роль взаимодействия генетической предрасположенности и специфических условий среды в развитии широко распространённой	2

	патологии неинфекционной природы. Моногенная предрасположенность экогенетических болезней. Полигенная предрасположенность как результат взаимодействия неаллельных генов. Факторы повышенного риска развития мультифакториальных заболеваний. Генетика мультифакториальных заболеваний центральной нервной системы (болезнь Альцгеймера, болезнь Паркинсона). Генетика широко распространенных болезней с наследственным предрасположением (гипертоническая болезнь, инфаркт миокарда, сахарный диабет). Методы биохимический и ДНК-диагностики. ² Часть 2.	
46.	Генетика канцерогенеза. Рак как мультифакториальное заболевание соматических клеток. Мутации протоонкогенов и генов-супрессоров опухолей. Онкогены и гены супрессоров опухолей. Феномен «потери гетерозиготности». Генетика семейных форм онкологических заболеваний. Полигенная природа онкологических заболеваний. Роль факторов внешней среды в онкогенезе. Хромосомные аномалии при онкологических заболеваниях (миелолейкоз). Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (ретинобластома, рак молочной железы, полипозный колоректальный рак, непиллоидный рак прямой кишки). Часть 1.	2
47.	Хромосомные синдромы у человека.¹ Этиология, патогенез, клиническая картина хромосомных заболеваний. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней. 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. Характеристика синдромов, обусловленных микрохромосомными абберациями (синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана). Этиология и особенности клинических проявлений синдрома «кошачьего крика». ² Часть 1.	2
	Хромосомные синдромы у человека.¹ Этиология, патогенез, клиническая картина хромосомных заболеваний. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней. 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. Характеристика синдромов, обусловленных микрохромосомными абберациями (синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана). Этиология и особенности клинических проявлений синдрома «кошачьего крика». ² Часть 2.	2
48.	Лечение и профилактика наследственных заболеваний.¹ Принципы лечения и профилактики наследственной патологии. Нормоконверсия 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

	диагностики. Медико-генетическое консультирование. ² Часть 1.	
	Лечение и профилактика наследственных заболеваний. 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. ² Часть 2.	2
	Экогенетика и экогенетические болезни. ¹ Экогенетика: определение понятий, предмет изучения, решаемые задачи. Индивидуальные патологические реакции на специфические факторы внешней среды (экогенетические болезни) моногенной и полигенной природы. Ассоциация особенностей метаболизма с полиморфными генетическими системами. Генетико-гигиеническое нормирование факторов окружающей среды. ² Часть 1.	2
49.	Экогенетика и экогенетические болезни. ¹ Экогенетика: определение понятий, предмет изучения, решаемые задачи. Индивидуальные патологические реакции на специфические факторы внешней среды (экогенетические болезни) моногенной и полигенной природы. Ассоциация особенностей метаболизма с полиморфными генетическими системами. Генетико-гигиеническое нормирование факторов окружающей среды. ² Часть 2.	2
50.	Итоговое занятие 7: «Генетика мультифакториальных заболеваний. Хромосомные синдромы Лечение и профилактика наследственных заболеваний. Экогенетические болезни. Медико-генетическое консультирование». ¹ Часть 1.	2
51.	Итоговое занятие 7: «Генетика мультифакториальных заболеваний. Хромосомные синдромы Лечение и профилактика наследственных заболеваний. Экогенетические болезни. Медико-генетическое консультирование». ¹ Часть 2.	2
	Итого	144

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