

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Лиховид Андрей Александрович

Должность: и.о. декана медико-биологического факультета

Дата подписания: 10.06.2024 13:56:06

Уникальный программный ключ:

842008d9d07cead05ced427d09fd21c9bdc6cab0

Аннотация дисциплины

Наименование дисциплины	Медицинская генетика и омиксные технологии
Содержание	Основные понятия медицинской генетики. История медицинской генетики. Аксиомы медицинской генетики. Значение генетики для медицины. Геномика и клиническая медицина. Предмет и задачи медицинской генетики. Возрастание удельного веса наследственной патологии в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения. Методы медицинской генетики и лабораторные методы диагностики наследственных болезней. Экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии. Генетический контроль патологических процессов. Методы генетического картирования наследственных заболеваний. Цитогенетические методы. Молекулярно-цитогенетические, биохимические методы. Методы кариотипирования (особенности строения и классификации хромосом). Методы окраски хромосом. Компьютерные системы для кариотипирования. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний человека. Основные принципы представления нормального кариотипа человека. Диагностика онкологических заболеваний и некоторых форм лейкозов. Биохимические методы: предположительная диагностика, подтверждающая диагностика. Современные методы: автоматизированный анализ аминокислот, жидкостная и газовая хроматография, тандемная масспектрометрия, ядерный магнитный резонанс, радиоиммунохимические и иммуноферментные методы. Выделение ДНК из животной клетки. ПЦР. Виды ПЦР. Методы диагностики: сиквенс, анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК и др. Метод сцепления генов. Метод соматической гибридизации. Морфогенетические варианты развития. Пороки развития. Роль наследственности и среды в развитии патологии. Морфогенетические варианты развития, генез, постнатальная модификация. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний. Классификации наследственной патологии. Генетические основы гомеостаза. Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные. Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии. Тератогенный терминационный период. Мутации. Классификация мутаций. Мутационный процесс и факторы окружающей среды. Радиационный мутагенез. Гемитика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней. Общеклинические особенности проявления наследственных болезней. Время манифестации. Гетерохрония клинических проявлений. «Резистентность» к терапии. Специфические симптомы наследственных болезней. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов. Генетическая гетерогенность клинически сходных форм заболеваний. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней. Особенности осмотра и обследования пациентов и их родственников. Раздел 5. Генные болезни. Генные болезни: этиология,

классификация. Общие закономерности патогенеза. Клиническая картина. Понятие моногенного заболевания. Типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций. Классификация моногенной патологии. Моногенные болезни и синдромы: Эпидемиология моногенных болезней. Этиология моногенных болезней. Схема записи мутаций в генах человека. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм моногенных болезней. Патогенез моногенных болезней. Клинико-генетические характеристики моногенных болезней с менделевским наследованием. Аутосомно-доминантные моногенные заболевания. Наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1А типа. Болезни ионных каналов. Коллагенопатии. Аутосомно-рецессивные моногенные заболевания. Муковисцидоз. Проксимальная спинная атрофия. Моногенные синдромы нарушения половой дифференцировки по женскому типу. Моногенные синдромы нарушения половой дифференцировки по мужскому типу. Хромосомные болезни. Этиология. Цитогенетика хромосомных болезней. Хромосомный импринтинг. Патогенез хромосомных болезней. Классификация хромосомных аномалий. Характеристика внутри- и межхромосомных перестроек. Схема записи численных и структурных аномалий хромосом. Клинические проявления хромосомных синдромов. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях: изменение дозы генов, нарушение «канализации» развития, «запрещенные» пути морфо-, гисто-, органогенеза. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Методы диагностики хромосомных болезней. Исходы хромосомных заболеваний. Возможности терапии и реабилитации больных. Клинико-генетические характеристики синдромов, связанных с аномалиями по числу аутосом. Классификация хромосомных болезней. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау. Клинико-генетические характеристики синдромов, связанных с аномалиями по числу аутосом. Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Варианты дисгенезии гонад при аномалиях половых хромосом. Болезни с нетрадиционными типами наследования. Заболевания, наследуемые сцепленно с полом. Заболевания, наследуемые сцепленно с полом. Характеристика х-сцепленного рецессивного типа наследования. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена/Бекера. Синдром тестикулярной фенизации. Характеристика х-сцепленного доминантного типа наследования. Наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1х-типа. Голандрический тип наследования. Митохондриальные болезни. Этиология и патогенез митохондриальных болезней. Общая характеристика митохондриальных заболеваний, обусловленных мутациями в митохондриальном геноме. Основные клинические проявления митохондриальных заболеваний. Биохимическая диагностика митохондриальных заболеваний. Клинико-генетические особенности основных митохондриальных заболеваний. Синдром Кернс-Сейра. Синдром MELAS. Синдром множественных делеций мтДНК. Болезни геномного импринтинга. Этиология и патогенез болезней геномного импринтинга. Клинико-генетические характеристики основных болезней геномного импринтинга. Синдром

Прадера-Вилли. Синдром Энгельмана. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Хорея Гентингтона. Миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена. Синдром ломкой х-хромосомы (синдром Мартина Белл). Прионные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Понятие о предрасположенности. Конкретные механизмы реализации наследственного предрасположения. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; природа половозрастных различий; особенности распространения генов предрасположения и встречаемость болезней в семьях. Риск профессиональных болезней с генетической точки зрения. Моногенно и полигенно обусловленная предрасположенность. Молекулярно-генетический анализ механизмов развития БНП. Анализ ассоциации БНП с полиморфными маркерами. Анализ сцепления БНП с полиморфными маркерами. Метод экспериментального скрещивания модельных животных. Клинико-генетические особенности некоторых болезней с наследственной предрасположенностью. Профилактика наследственной и врожденной патологии. Генетические основы профилактики наследственной патологии. Периконцепционная профилактика. Виды и этапы медико-генетического консультирования. Генетический риск (понятие, методика расчета). Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики. Показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики. Неонатальный скрининг. Наследственные болезни обмена. Болезни обмена веществ. Общая характеристика моногенной патологии. Распространенность болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных болезней. Наследственные болезни обмена аминокислот (аминоацилопатии). Гиперфенилаланинемии. Фенилкетонурия. ФАГ-независимые ГФА. Альбинизм. Наследственные болезни обмена углеводов. Галактоземия. Гликогенозы. Наследственные болезни обмена липидов. Семейные гиперхолестеролемии. Наследственные болезни эритроцитрона. Несфероцитарные анемии. Сфероцитарные гемолитические анемии. Эритроцитарные мембранопатии. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Сфинголипидозы. Пероксисомные болезни. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование как основа первичной профилактики наследственных болезней. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Преимплантационная диагностика наследственных болезней. Программы биохимического скрининга как основа вторичной профилактики наследственной патологии. Скрининг гиперфенилаланинемии. Скрининг врожденного гипотиреоза. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный. Пути проведения профилактических мероприятий: управление пенетрантностью и экспрессивностью; элиминация эмбрионов и плодов. Формы профилактических мероприятий: массовые просеивающие (скринирующие) программы; «генетическая» диспансеризация населения; охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью

	факторов среды. Экологическая генетика. Экогенетика и фармакогенетические реакции. Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы. Понятие врожденного порока и малой аномалии развития. Классификация врожденных пороков развития. Эндогенные причины формирования пороков. Тератогенные факторы. Примеры наследственных, экзогенных и мультифакториальных пороков развития. Понятие фенкопии, генокопии, аномалада. Критические периоды эмбриогенеза.
Результаты освоения дисциплины (модуля)	Готовность решать задачи и реализовывать проекты в области биологии Способность применять современные информационные технологии для решения задач профессиональной деятельности
Трудоемкость, з.е.	3
Формы отчетности	Экзамен
Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины	
Основная литература	1. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. - 4-е изд., стер. - Санкт-Петербург: Лань, 2023. - 176 с. - ISBN 978-5-507-45741-0. - Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. - URL: https://e.lanbook.com/book/282398 (дата обращения: 07.02.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей. 1. Сорокина, Е. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебно-методическое пособие / Е. В. Сорокина, М. В. Останина. - Волгоград: ВолгГМУ, 2022. - 92 с. - ISBN 978-5-9652-0756-5. - Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. - URL: https://e.lanbook.com/book/295832 (дата обращения: 07.02.2023). - Режим доступа: для авториз. пользователей. 2. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. - 3-е изд. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2020. - 319 с. - ISBN 978-5-222-35177-2. - Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. - URL: https://e.lanbook.com/book/164674 (дата обращения: 07.02.2023). - Режим доступа: для авториз. пользователей. 3. Клиническая генетика. Электронный ресурс: Учебник / В. Н. Горбунова [и др.]. - Клиническая генетика, 2022-03-15. - Санкт-Петербург: Фолиант, 2015. - 408 с. - Книга находится в премиум-версии ЭБС IPR BOOKS. - ISBN 978-5-93929-261-0 4. Наследственные болезни. Полный справочник Электронный ресурс. - Наследственные болезни. Полный справочник, 2020-08-31. - Саратов: Научная книга, 2019. - 700 с. - Книга находится в премиум-версии ЭБС IPR BOOKS. - ISBN 978-5-9758-1854-6
Дополнительная литература	1. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями Электронный ресурс / В. Е. Антипов. - Самара: РЕАВИЗ, 2012. - 112 с. - Книга находится в премиум-версии ЭБС IPR BOOKS. - ISBN 2227-8397 2. Геномная нестабильность и нарушение репарации ДНК как факторы наследственной и соматической патологии человека Электронный ресурс: монография / Н.В. Никитченко / Н.В. Савина /

	Т.Д. Кужир / Р.И. Гончарова; ред. Р.И. Гончарова. - Минск: Белорусская наука, 2015. - 283 с. - Книга находится в базовой версии ЭБС IPRbooks. - ISBN 978-985-08-1859-1. 3. Жимулёв, И.Ф. Общая и молекулярная генетика Электронный ресурс: учебное пособие / И.Ф. Жимулёв; ред. Е.С. Беляев; А.П. Акифьев. - Общая и молекулярная генетика, 2020-05-22. - Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017. - 480 с. - Книга находится в базовой версии ЭБС IPRbooks. - ISBN 978-5-379-02003-3 4. Медицинская биология и общая генетика Электронный ресурс: Учебник / Р. Г. Заяц [и др.]. - Медицинская биология и общая генетика, 2020-02-24. - Минск: Вышэйшая школа, 2012. - 496 с. - Книга находится в премиум-версии ЭБС IPR BOOKS. - ISBN 978-985-06-2182-5 5. Сборник задач по молекулярной биологии и медицинской генетике с решениями Электронный ресурс: Учебное пособие / сост. Е. В. Антипов. - Самара: РЕАВИЗ, 2012. - 168 с. - Книга находится в премиум-версии ЭБС IPR BOOKS. - ISBN 2227-8397. 6. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач / Е. Е. Васильева. - 5-е изд., стер. - Санкт-Петербург: Лань, 2023. - 92 с. - ISBN 978-5-507-45729-8. - Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. - URL: https://e.lanbook.com/book/282359 (дата обращения: 07.02.2023). - Режим доступа: для авториз. пользователей.
--	---