|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **№ темы п/п** | **Наименование тем практических занятий**  | **Содержание тем практических занятий дисциплины**  |
| **1** | **Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.** | **Теоретическая часть:** 1) Задачи медицинской генетики. 2) Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. 3) Этиология наследственных болезней. 4) Классификация наследственных болезней. 5) Мутации как этиологический фактор. 6) Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни). 7) Наследственность и клиническая картина. 8) Наследственность и исходы заболеваний. 9) Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность.  |
| **2** | **Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.** | Теоретическая часть: 1) Особенности семиотики наследственных болезней. 2) Необходимость семейного подхода в диагностике наследственной патологии. 3) Клинические особенности проявления наследственных болезней. 4) Принципы клинической диагностики наследственных болезней. 5) Клинико-генеалогический метод. |
| **3** | Методы медицинской генетики | **Теоретическая часть:** 1) Цитогенетические методы: показания, техника проведения кариотипирования, понятие о кариотипе, половом хроматине. 2) Биохимические методы: показания, современные методы. 3) Молекулярно-генетические методы: показания, современные методы. 4) Просеивающие программы.  |
| **4** | Морфогенетические варианты развития. Пороки развития. | Теоретическая часть: 1) Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. 2) Понятие о критических периодах онтогенеза. 3) Понятие о фенокопиях. Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии. 4) Врожденные пороки развития: этиология, классификация, клиника, диагностика, исходы.  |
| **5** | Хромосомные болезни.  | Теоретическая часть: 1) Хромосомные синдромы: эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, общая характеристика хромосомных болезней.2) Клиника и генетика часто встречающихся хромосомных синдромов: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна, синдром Прадера-Вилли, диагностика, пренатальная диагностика, лечение, исходы.  |
| **6** | Моногенные наследственные болезни.  | Теоретическая часть: 1) Моногенные болезни: этиология, патогенез, общая характеристика, классификация. 2) Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии: адреногенитальный синдром, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, целиакия, нейрофиброматоз, синдром Элерса-Данлоса, синдром Марфана, миодистрофия Дюшена-Беккера, тубулопатии, синдром Альпорта, гемофилия, болезнь Картагенера; диагностика, пренатальная диагностика, лечение, исходы. |
| **7** | Наследственные болезни обмена веществ. | Теоретическая часть: 1) Наследственные болезни обмена веществ: этиология, патогенез, классификация. 2) Клиника основных нозологических форм: фенилкетонурия, тирозиноз, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса, болезнь Нимана-Пика, лейкодистрофии, семейная гиперхолестеринемия, мукополисахаридозы; диагностика, пренатальная диагностика, лечение, исходы.  |
| **8** | **Болезни с наследственным предрасположением.** | **Теоретическая часть:** 1) Наиболее распространенные нозологические формы. 2) Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. 3) Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней. 4) Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней.  |
| **9** | **Профилактика и лечение наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.** | **Теоретическая часть:** 1) Организация медико-генетической службы в России. 2) Медико-генетическое консультирование: задачи, этапы. 3) Профилактика наследственных болезней: первичная, вторичная, третичная. 4) Пренатальная диагностика: методы, показания. 5) Лечение наследственных болезней: симптоматическое, патогенетическое (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов), этиологическое лечение (принципы и возможности генотерапии).6) Правовые и деонтологические вопросы в клинической генетике. |
| **10** | **Зачет** | Проверка усвоения компетенций (собеседование по теоретическим вопросам или ситуационным задачам) |