**Темы занятий и самостоятельной работы по дисциплинам «Медицинская генетика» (4 курс лечебного и педиатрического факультетов) и «Медико-генетические консультации» (4 курс лечебного факультета)**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| № | **Тема занятия** |  | |
| 1. | **Онкогенетика.** Протоонкогены и антионкогены. Онкомаркеры. Клинические признаки наследственного рака. Наследственные опухолевые синдромы. Эпидемиология мажорных мутаций наследственного рака молочной железы и рака яичников в РФ. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при онкологических заболеваниях. Скрининг наследственных форм рака. Методы молекулярной генетики в медицине: выделение ДНК, ПЦР, рестрикционный анализ, электрофорез ДНК, гибридизация с ДНК-зондами, анализ экспрессии генов с помощью ДНК-микрочипов, секвенирование ДНК. |  | |
| 2. | **Классификация наследственных болезней** - генные, хромосомные, геномные, мультифакторные. ВПР и **тератогенез.** Классификация, этиология, примеры ВПР. Тератогенный терминационный период, критический период развития.Семиотика наследственной патологии. Наследственные синдромы. Синдромологический анализ в практике врача – генетика. Морфогенетические варианты развития. ВПР, большие и малые аномалии развития. Диагностическое и прогностическое значение малых аномалий развития или стигм эмбриогенеза у больных и их родственников. Специфические признаки наследственной патологии - возраст манифестации, хронический характер течения, множественность поражений и устойчивость к традиционной терапии. Значение правильности клинико-генетического прогноза для жизни и выбора профессии, генетический прогноз для родственников больного. Генотерапия моногенных болезней.  Наследственные болезни обмена веществ (*лизосомальные* – мукополисахаридозы, сфинголипидозы, цереброзидозы; *пероксисомные* – с.Цельвегера, с.Рефсума; *митохондриальные* – с.Кернса-Сейра, с. MELAS, с. MERRF); *болезни углеводного обмена и аминоацидурии* –генетическая характеристика, клиника, диагностика и современные методы лечения.  Генетика жизнеугрожающих состояний - синдром внезапной смерти (детская, кардиогенная и метаболическая внезапная смерть). | |  | |
| 3. | **Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.**  (наследственные иммунодефициты, наследственные анемии, наследственные болезни обмена, веществ). | |  | |
| 4. | **Геном человека**. Значение международных программ «Геном человека» и «ENCODE». Каталог OMIM.  Уникальные и повторяющиеся последовательности генома человека, их роль в развитии заболеваний. Регуляторные и структурные гены. Мутации и генетический полиморфизм. Генетическая гетерогенность заболеваний (муковисцидоз, миопатия Дюшенна, гемофилия А и В, фенилкетонурия, адреногенитальные синдром, хорея Гентингтона). Обозначение генных мутаций. Генетический паспорт – принцип составления и цели использования. **Мультифакториальные болезни**. Гены предрасположенности. Моногенный и полигенный типы мультифакториальных болезней. Генные сети. Генетика диабета, атеросклероза, ИБС, привычной невынашиваемости беременности, эндометриоза. |  | |
| 5. | **Особенности фенотипа больных, этиология заболеваний.**  Нозологии: синдром Дауна, синдром Ретта, Синдром Франческетти (Тричера-Коллинза), синдром Прадера-Вилли, spina bifida, микроцефалия, макроцефалия, гидроцефалия, синдром Ларсена, синдром Стерджа-Вебера-Краббе.  Современные методы реабилитации больных с наследственной патологией.  **Тема для самостоятельной работы:** Классификация, этиология и эпидемиология хромосомных болезней человека. Понятия сублетальных и летальных мутаций. Характеристика аутосомных синдромов (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, Синдромы полных трисомий по 8, 9, 22 хромосомам), гоносомных синдромов (синдром Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии по Х-хромосоме, синдром ХУУ), мозаицизм. Сбалансированные хросомные аномалии (Робертсоновские транслокации), несбалансированные хромосомные аномалии (синдромы частичных моносомий и трисомий). Особенности фенотипа больных. |  | |
| 6. | **Профилактика наследственной патологии.**  **Медико-генетическое консультирование.** Использование клинико-генеалогического, популяционно-статистического, цитогенетического, молекулярно-генетического и биохимического методов для вычисления генетического риска. Показания и принципы МГК при хромосомных, геномных, генных, мультифакториальных болезнях и ВПР. **Методы цитогенетической диагностики** (кариотипирование, исследование полового хроматина, варианты FISH-диагностики). Варианты нормального и патологического кариотипа. Классификация метафазных хромосом. Понятия кариотипа, кариотипирования, кариограммы, идиограммы. Дифференциальная окраска хромосом для диагностики хромосомных мутаций и аутосомных геномных мутаций. Экспресс-диагностика полового хроматина.  **Методы пренатальной диагностики**  Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики (УЗИ, биохимический скрининг, определение ДНК плода, внутриутробная коррекция нарушений развития, инвазивные процедуры). Неонатальный скрининг (муковисцидоз, ФКУ, врожденная гиперплазия коры надпочечников, гипотиреоз, галактоземия).  **Тема для самостоятельной работы**: Этические проблемы генетического скрининга. Преконцепционная профилактика (скрининг гетерозигот, предимплантационная диагностика, донорские программы в циклах ЭКО). Варианты генетического скрининга. |  | |
| 7. | **Решение задачи по применению полученных знаний для медико-генетического консультирования.** |  | |
| 1. Горбунова В.Н., Корженевская М.А. и др. Генетика в клинической практике. Руководство для врачей, серия под общей редакцией С.И. Рябова,СПБ, СпецЛит,2015, 334 с. 2. Бочков Н.П., Клиническая генетика. Учебник для ВУЗов. г. Москва, Издательство: [Медицина](http://booksy.ru/search.aspx?do_quicksearch=yes&search_field=F210c&quicksearch_value=Медицина),1997 ISBN: 5-225-02711-3 3. Корженевская М.А. и др.«Введение в общую и медицинскую генетику», СПб, изд, СПбГМУ, 2012, 96 с. 4. Корженевская М.А., Степанов Н.Н. Геном человека, уч. Пособие для студентов мед. ВУЗов, изд. СПбГМУ, 2010г. 5. Клиническая генетика. Н. П. Бочков. «Гэотар-Мед», 2004, 480с.; 6. Кафедральное методическое пособие «Геном человека». СПбГМУ, 2010, 44с. 7. «Наследственный рак молочной железы», Е.Н. Имянитов. Практическая онкология, том 11, N4 – 2010: 258-266с.   Ссылка: <http://www.practical-oncology.ru/arh044/08.pdf>   1. «Скрининг для лиц с наследственной предрасположенностью к раку», Е.Н. Имянитов. Практическая онкология, том 11, N2 – 2010: 102-109с. 2. Ссылка: <http://practical-oncology.ru/arh042/08.pdf> | | | |