

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ**  
Учреждение образования  
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ

Контрольный  
экземпляр

**УТВЕРЖДАЮ**

И.о. первого проректора,  
профессор

В.В.Руденок



08.10.2018  
Рег. № УД- б. 636/1819 /уч.

**МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

**Учебная программа учреждения высшего образования  
по учебной дисциплине для специальности**

**1-79 01 02 «Педиатрия»**

Учебная программа составлена на основе типовой учебной программы «Медицинская генетика», утвержденной 03.10.2018, регистрационный № ТД-Л. 636/мчл.

### **СОСТАВИТЕЛИ:**

А.В.Сукало, заведующий 1-й кафедрой детских болезней учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет», доктор медицинских наук, профессор, академик Национальной академии наук Беларуси;

Е.С.Зайцева, доцент 1-й кафедры детских болезней учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет», кандидат медицинских наук, доцент

### **РЕКОМЕНДОВАНА К УТВЕРЖДЕНИЮ:**

1-й кафедрой детских болезней учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет»  
(протокол № 12 от 01 июня 2018);

Методической комиссией педиатрических дисциплин учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет»  
(протокол № 10 от 14.06.2018г.)

## ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

**Медицинская генетика** – учебная дисциплина, содержащая систематизированные научные знания о геномных, генетических, хромосомных и мультифакториальных заболеваниях у детей и методах их диагностики, лечения и профилактики.

Учебная программа по учебной дисциплине «Медицинская генетика» направлена на изучение новейших научных данных о развитии, патофизиологических механизмах, диагностике, клинической картине и лечения основных иммунодефицитных и аллергических заболеваний у детей.

Цель преподавания и изучения учебной дисциплины «Медицинская генетика» состоит в формировании у студентов и приобретении ими научных знаний о причинах, клинической картине, критериях диагностики и лечения основных геномных, генетических, хромосомных и мультифакториальных заболеваний.

Задачи изучения учебной дисциплины «Медицинская генетика» состоят в приобретении студентами академических компетенций, основу которых составляет знание:

- организации медико-генетической помощи детскому населению в Республике Беларусь;
- основных понятий о наиболее часто встречающихся наследственных и врожденных заболеваниях у детей;
- этиологии, патогенеза, клинических проявлений, принципов диагностики и лечения наиболее часто встречающихся заболеваний у детей и подростков;
- профилактических мероприятий, направленных на предупреждение наследственных заболеваний и врожденных пороков развития.

Задачи преподавания учебной дисциплины состоят в формировании социально-личностных и профессиональных компетенций, основа которых заключается в знании и применении:

- методов оценки и сохранения состояния здоровья ребенка;
- методов обследования детей и подростков для получения объективных данных;
- приемов организации лечения и профилактики наследственных заболеваний и врожденных пороков развития.

Преподавание и успешное изучение учебной дисциплины «Медицинская генетика» осуществляется на основе приобретенных студентом знаний и умений по разделам следующих учебных дисциплин:

**Медицинская биология и общая генетика.** Биологические основы жизнедеятельности человека. Понятие о программе «Геном человека». Наследственность и изменчивость. Типы наследования. Человек и биосфера. Биологические аспекты экологии человека.

**Биологическая химия.** Молекулярные основы процессов жизнедеятельности человека в норме, метаболизм белков, липидов, углеводов, основы регуляции этих процессов, молекулярные механизмы действия

гормонов. Молекулярные основы развития патологических процессов на примерах наследуемых дефектов метаболизма в детском возрасте. Молекулярные основы профилактики и лечения болезней, основные принципы биохимических методов диагностики, лечения болезней и контроля состояния здоровья человека.

**Анатомия человека.** Строение тела человека, составляющих его систем, органов, тканей, половые и возрастные особенности организма детей. Индивидуальные, половые и возрастные особенности организма человека, включая перинатальное развитие.

**Гистология, цитология, эмбриология.** Закономерности развития, строения и жизнедеятельности организма на основе структурной организации клеток, тканей и органов. Механизмы гистогенеза и органогенеза, тканевого гомеостаза, пределы изменчивости тканей. Закономерности пренатального и постнатального развития организма и составляющих его клеток, тканей и органов.

**Нормальная физиология.** Физиологические основы жизнедеятельности клеток, органов, тканей и целостного организма человека в условиях его взаимодействия со средой обитания человека. Физиологические функции организма человека на различных уровнях организации, механизмы их регуляции и саморегуляции. Основные показатели, характеризующие нормальное состояние физиологических функций организма человека и его систем. Физиологические основы здорового образа жизни.

**Патологическая анатомия.** Общие патологические процессы. Частная патологическая анатомия (этиология, пато- и морфогенез, классификация, структурная характеристика на макро- и микроуровнях, патоморфоз, исходы и осложнения, танатогенез) болезней сердца и сосудов, органов дыхания, желудочно-кишечного тракта, желчевыводящей системы, центральной нервной системы, печени, почек, инфекционных болезней, перинатальной патологии, патологии беременности и последа, особенности у детей и подростков.

**Патологическая физиология.** Общее учение о болезни. Принципы классификации болезней. Социальные аспекты развития болезней. Патогенное действие факторов среды обитания человека. Характеристика основных болезнетворных факторов. Типовые патологические процессы. Общие закономерности возникновения и механизмы развития повреждения, воспаления, лихорадки, гипоксии, типовых нарушений обмена веществ, опухолевого роста, голодания, нейрогенных дистрофий.

**Фармакология.** Принципы фармакодинамики и фармакокинетики лекарственных средств. Факторы, определяющие терапевтическую эффективность, побочное действие, тератогенность и токсичность лекарственных средств.

**Пропедевтика детских болезней.** Возрастные, клинические анатомо-физиологические особенности органов и систем организма человека. Методика исследования здорового и больного ребенка различного возраста. Семиотика и синдромы основных поражений органов и систем у детей и подростков.

**Педиатрия.** Структура и организация медицинской помощи детскому населению. Национальная программа демографической безопасности. Анатомо-физиологические особенности детского организма. Физическое и нервно-психическое развитие ребенка. Группы здоровья. Комплексная оценка состояния здоровья. Основы рационального питания. Заболевания детей раннего и старшего возраста: эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клиническая картина, осложнения, диагностика, дифференциальная диагностика, лечение, профилактика, медицинская реабилитация.

**В результате изучения учебной дисциплины «Медицинская генетика» студент должен**

**знать:**

- принципы и методы организации медико-генетической помощи в Республике Беларусь;

- структуру генетической заболеваемости детского населения по возрастным группам в Республике Беларусь;

- методы медицинской генетики и их значение в диагностике наследственной патологии, типы наследования;

- семиотику генетической патологии;

- показания к цитогенетическому и молекулярно-генетическому методам исследования, их сущность и возможности в диагностике наследственных болезней;

- показания к биохимическому исследованию, его возможности, методы, применяемые для диагностики наследственных болезней обмена веществ;

- основные клинические признаки, принципы лечения, социальной адаптации и профилактики хромосомных заболеваний;

- этиологию, патогенез, основные клинические проявления, принципы патогенетического, симптоматического лечения и профилактики моногенных заболеваний;

- этиопатогенез и клинические признаки мультифакториальных болезней, определение степени риска по возникновению конкретного заболевания у ближайших родственников;

- задачи, показания к проведению и этапы медико-генетического консультирования;

- этапы и методы пренатальной диагностики, показания и сроки проведения;

- неонатальный скрининг наследственных заболеваний;

**уметь:**

- собирать анамнестические данные и генеалогический анамнез, составлять родословную, представлять ее в графическом виде и анализировать наследование заболевания или признака болезни в семье;

- обследовать пациента и выявлять у него врожденное или наследственное заболевание;
- оценивать клинико-генеалогические и лабораторные (включая цитогенетические и биохимические) данные обследования пациента;
- определять показания к проведению цитогенетического, биохимического и других генетических исследований;
- формулировать предположительный диагноз хромосомной болезни и некоторых наиболее распространенных моногенных наследственных заболеваний, определять необходимость дополнительного обследования, включая применение специфических генетических методов;
- выявлять семьи и группы лиц с повышенным риском развития того или иного наследственного заболевания;
- определять показания к направлению пациентов на медико-генетическое консультирование;
- прогнозировать развитие наследственного заболевания у пробанда и его родственников;
- проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных заболеваний и врожденных пороков развития, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы;

**владеть:**

- методикой клинического обследования ребёнка с целью выявления генетической патологии;
- методами организации вскармливания детей с болезнями обмена веществ;
- навыками интерпретации цитогенетических, молекулярно-биологических лабораторных, биохимических и инструментальных методов диагностики врожденных и наследственных болезней;
- приемами организации лечения генетических заболеваний и медицинской реабилитации детей в соответствии с отраслевыми стандартами обследования и лечения Министерства здравоохранения Республики Беларусь;
- навыками проведения медицинской экспертизы;
- приемами организации санитарно-гигиенического просвещения населения по вопросам профилактики генетической патологии.

Структура учебной программы по учебной дисциплине «Медицинская генетика» включает семь тем.

Всего на изучение учебной дисциплины отводится 94 академических часа, из них 38 аудиторных. Распределение аудиторных часов по видам занятий: 8 часов лекций, 30 часов практических занятий, 56 часов самостоятельной работы студента.

Текущая аттестация проводится в соответствии с учебным планом по специальности в форме экзамена (11 семестр).

Форма получения образования – очная дневная.

## РАСПРЕДЕЛЕНИЕ БЮДЖЕТА УЧЕБНОГО ВРЕМЕНИ ПО СЕМЕСТРАМ

Код, название специальности	Семестр	Количество часов учебных занятий					Форма текущей аттестации
		всего	аудиторных	из них		самостоятельных внеаудиторных	
				лекций	лабораторных занятий (практических занятий или семинаров)		
1-79 01 02 «Педиатрия»	11	94	38	8	30	56	экзамен

### ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН

Наименование раздела (темы)	Количество часов аудиторных занятий	
	лекций	практических
1. Предмет медицинской генетики. Методы медико-генетического исследования. Организация медико-генетической службы в республике Беларусь.	2	-
2. Семиотика наследственных болезней у детей. Этапы диагностики. Принципы лечения. Профилактика наследственных болезней	2	6
3. Врожденные пороки развития	2	
4. Генные болезни	-	6
5. Хромосомные болезни	-	6
6. Болезни с наследственной предрасположенностью	-	6
7. Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития. Неонатальный скрининг.	2	6
<b>Всего часов</b>	<b>8</b>	<b>30</b>

## СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОГО МАТЕРИАЛА

### **1. Предмет медицинской генетики. Методы медико-генетического исследования. Организация медико-генетической службы в республике Беларусь**

Роль наследственности в развитии патологии у детей, показателей смертности. Цели и задачи медицинской генетики.

Основные методы исследования в медицинской генетике: генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционный; показания к применению. Методика составления родословной. Типы наследования.

Организация медико-генетической помощи в Республике Беларусь. Понятие о медико-генетическом консультировании. Структура и функции медико-генетического центра. Показания для направления семьи в медико-генетический центр. Виды генетических рисков.

### **2. Семиотика наследственных болезней у детей. Этапы диагностики. Принципы лечения. Профилактика наследственных болезней**

Клинические признаки наследственных болезней. Особенности осмотра и физикального обследования пациентов с наследственной патологией.

Амбулаторный, стационарный и специализированный этапы диагностики наследственных болезней.

Принципы лечения наследственных болезней: этиотропный, патогенетический, симптоматический, хирургический.

Первичная, вторичная, третичная профилактика наследственных болезней. Курация пациентов с наследственными и врожденными болезнями: сбор жалоб и анамнеза заболевания; объективный осмотр пациента; составление плана обследования пациента; интерпретация результатов лабораторных и инструментальных методов исследования.

### **3. Врожденные пороки развития**

Этиопатогенез врожденных пороков развития. Понятие о тератогенезе. Классификация врожденных пороков развития. Стигмы дисэмбриогенеза. Понятие о наследственных синдромах.

Алкогольная фетопатия. Диабетическая фетопатия.

Врожденные пороки развития пищеварительного тракта, мочевой системы.

Врожденные пороки развития дыхательной системы.

Пороки развития опорно-двигательного аппарата.

Курация пациентов с врожденными пороками развития: сбор жалоб и анамнеза заболевания; объективный осмотр пациента; составление плана обследования пациента; интерпретация результатов лабораторных и инструментальных методов исследования.



#### **4. Генные болезни**

Определение генных болезней. Этиопатогенез. Распространенность генных болезней. Классификация генных болезней.

Генетические основы полиморфизма. Принципы диагностики.

Клинические проявления некоторых аутосомно-доминантных (синдром Марфана, нейрофиброматоз) рецессивных (фенилкетонурия, муковисцидоз, гликогенозы), X-сцепленных генных болезней.

Курация пациентов с генными болезнями: сбор жалоб и анамнеза заболевания; объективный осмотр пациента; составление плана обследования пациента; интерпретация результатов лабораторных и инструментальных методов исследования.

#### **5. Хромосомные болезни**

Определение хромосомные болезней. Распространенность хромосомных болезней. Классификация. Этиопатогенез.

Клинические проявления нарушений по аутосомам: синдром Дауна, Патау, Эдварса.

Клинические проявления нарушений по половым хромосомам: синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера.

Синдромы частичных анеуплоидий.

Курация пациентов с хромосомными болезнями: сбор жалоб и анамнеза заболевания; объективный осмотр пациента; составление плана обследования пациента; интерпретация результатов лабораторных и инструментальных методов исследования.

#### **6. Болезни с наследственной предрасположенностью**

Определение и классификация мультифакториальных заболеваний.

Врожденные пороки развития мультифакториального генеза.

Моногенные формы болезней с наследственной предрасположенностью.

Мультифакториальные болезни, полигенные формы. Общие признаки.

Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях.

Принципы медико-генетического консультирования при мультифакториальных болезнях.

Профилактика.

Курация пациентов с мультифакториальными заболеваниями: сбор жалоб и анамнеза заболевания; объективный осмотр пациента; составление плана обследования пациента; интерпретация результатов лабораторных и инструментальных методов исследования.

#### **7. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития**

Пренатальная диагностика наследственных болезней. Лабораторные методы пренатальной диагностики. Основы пренатальной ультразвуковой диагностики.

Методы инвазивной пренатальной диагностики (биопсия хориона,

амниоцентез, кордацентез, фетоскопия), показания и сроки проведения.

Скринирующие программы пренатальной диагностики наследственных болезней.

Предимплантационная диагностика.

Неонатальный скрининг на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, врожденную гиперплазию надпочечников.

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКАЯ КАРТА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

Номер раздела, темы	Название раздела, темы	Количество аудиторных часов		Самостоятельная работа студента	Оборудование	Формы контроля знаний
		лекции	практических (лабораторных)			
1.	Предмет медицинской генетики. Методы медико-генетического исследования. Организация медико-генетической службы в республике Беларусь.	2	-	8	Мультимед. оборудование	Письменная форма: Реферат, контрольный опросы
2.	Семiotика наследственных болезней у детей. Этапы диагностики. Принципы лечения. Профилактика наследственных болезней	2	6	8	Мультимед. оборудование	Техническая форма: электронные тесты Письменная форма: Реферат, контрольный опросы
3.	Врожденные пороки развития	2	-	8	Мультимед. оборудование	Устная форма: собеседование Письменная форма: контрольный опросы
4.	Генные болезни	-	6	8	Мультимед. оборудование	Письменная форма: Реферат, контрольный опросы
5.	Хромосомные болезни	-	6	8	Мультимед. оборудование	Устная форма: собеседование Письменная форма: контрольный опросы

6.	Болезни с наследственной предрасположенностью	-	6	8	Мультимед. оборудование	Письменная форма: Реферат, контрольный опросы
7.	Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития. Неонатальный скрининг.	2	6	8	Мультимед. оборудование	Техническая форма: электронные тесты, Экзамен

## ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

### ЛИТЕРАТУРА

#### Основная:

1. *Шабалов, Н.П.* Детские болезни / Н.П.Шабалов. СПб: Питер, 2014. 1080 с.

#### Дополнительная:

2. *Детские болезни: практическое пособие* / А.В.Сикорский [и др.]; под ред. А.М.Чичко, М.В.Чичко. Минск: ФУ Аинформ, 2013. 896 с.

3. Отраслевые стандарты обследования и лечения пациентов в системе Министерства здравоохранения Республики Беларусь.

### ПЕРЕЧЕНЬ СРЕДСТВ ДИАГНОСТИКИ

Для диагностики компетенций используются следующие формы:

1. Устная форма:
  - собеседования;
2. Письменная форма:
  - контрольный опрос;
  - рефераты;
3. Устно-письменная форма:
  - экзамен;
  - оценивание на основе модульно-рейтинговой системы.
4. Техническая форма:
  - электронные тесты;

### ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ

1. Сбор анамнестических данных и генеалогического анамнеза.
2. Использование специальной генетической терминологии для описания фенотипа пациента и клинической картины.
3. Составление родословной в графическом виде.
4. Определение типа наследования заболевания или признака.
5. Выявление клинических признаков наследственных, генных, хромосомных болезней и врожденных пороков развития у детей.
6. Интерпретация результатов цитогенетического и молекулярно-генетического исследований.
7. Интерпретация результатов неонатального скрининга на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, врожденную гиперплазию надпочечников.
8. Формулирование предположительного диагноза хромосомной болезни и наиболее распространенных моногенно наследуемых синдромов и заболеваний.
9. Выявление детей с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
10. Заполнение истории развития ребенка, медицинской карты стационарного пациента.

### **ПЕРЕЧЕНЬ ЛЕКЦИЙ**

1. Предмет медицинской генетики. Методы медико-генетического исследования. Организация медико-генетической службы в республике Беларусь.
2. Семиотика наследственных болезней у детей. Этапы диагностики. Принципы лечения. Профилактика наследственных болезней
3. Врожденные пороки развития
4. Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития. Неонатальный скрининг.

### **ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ**

1. Семиотика наследственных болезней у детей. Этапы диагностики. Принципы лечения. Профилактика наследственных болезней
2. Генные болезни
3. Хромосомные болезни
4. Болезни с наследственной предрасположенностью
5. Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития. Неонатальный скрининг.

## ПРОТОКОЛ СОГЛАСОВАНИЯ УЧЕБНОЙ ПРОГРАММЫ<sup>2</sup>

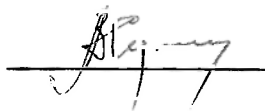
Название учебной дисциплины, с которой требуется согласование	Название кафедры	Предложения об изменениях в содержании учебной программы учреждения высшего образования по учебной дисциплине	Решение, принятое кафедрой, разработавшей учебную программу (с указанием даты и номера протокола) <sup>3</sup>
Медицинская биология и общая генетика	Биология	согласовано	(протокол № 12 от 01.06.2018г.)
Гистология, цитология, эмбриология	Гистология, цитология, эмбриология	согласовано	(протокол № 12 от 01.06.2018г.)
Патологическая анатомия	Фармакология	согласовано	(протокол № 12 от 01.06.2018г.)
Патологическая физиология	Фармакология	согласовано	(протокол № 12 от 01.06.2018г.)
Фармакология	Фармакология	согласовано	(протокол № 12 от 01.06.2018г.)

<sup>2</sup> Содержание учебной программы УВО должно быть согласовано с кафедрами, обеспечивающими преподавание учебных дисциплин, для усвоения которых необходимо изучение данной дисциплины.

<sup>3</sup> При наличии предложений об изменениях в содержании учебной программы УВО.

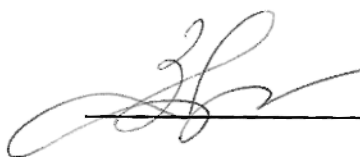
**СОСТАВИТЕЛИ:**

Заведующий 1-й кафедрой детских  
болезней учреждения образования  
«Белорусский государственный  
медицинский университет»,  
доктор медицинских наук,  
профессор, академик  
Национальной академии наук  
Беларуси



А.В.Сукало

Доцент 1-й кафедры детских  
болезней учреждения образования  
«Белорусский государственный  
медицинский университет»,  
кандидат медицинских наук,  
доцент



Е.С.Зайцева

Оформление учебной программы и сопровождающих документов  
соответствует установленным требованиям.

Декан *педиатрического*  
*факультета*  
05.10.2018



В.И.Бобровничий

Методист-эксперт учреждения  
образования  
«Белорусский государственный  
медицинский университет»

05.10.2018



О.Р.Качан



### Сведения об авторах учебной программы

Фамилия, имя, отчество	Сукало Александр Васильевич
Должность, ученая степень, ученое звание	Заведующий 1-й кафедрой детских болезней учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет», доктор медицинских наук, академик НАН Беларуси
☎ служебный	(017) 369 57 61
<i>E-mail:</i>	Childill1@bsmu.by
Фамилия, имя, отчество	Зайцева Елена Семёновна
Должность, ученая степень, ученое звание	Доцент 1-й кафедры детских болезней учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет», кандидат медицинских наук, доцент
☎ служебный	(017) 369 57 61
<i>E-mail:</i>	Childill1@bsmu.by