

УТВЕРЖДЕНО

на заседании кафедры детской
эндокринологии, клинической генетики и
иммунологии

31 августа 2023 г.

**ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ЛЕКЦИОННЫХ ЗАНЯТИЙ ПО
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
ДЛЯ СТУДЕНТОВ 6 КУРСА ПЕДИАТРИЧЕСКОГО
ФАКУЛЬТЕТА**

на XI семестр 2023/2024 уч. года

«Предмет медицинской генетики. Методы медикогенетического исследования. Организация медикогенетической службы в республике Беларусь.

«Семиотика наследственных болезней у детей. Этапы диагностики. Принципы лечения. Профилактика наследственных болезней».

«Врожденные пороки развития»

«Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития. Неонатальный скрининг»

Заведующий кафедрой



А.В. Солнцева

УТВЕРЖДЕНО

на заседании кафедры детской
эндокринологии, клинической генетики и
иммунологии
31 августа 2023 г.

ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА» ДЛЯ СТУДЕНТОВ 6 КУРСА ПЕДИАТРИЧЕСКОГО ФАКУЛЬТЕТА на XI семестр 2023/2024 уч. года

1. Семиотика наследственных болезней у детей

Этапы диагностики. Принципы лечения. Профилактика наследственных болезней. Типы наследственных болезней. Клинические признаки наследственных болезней. Особенности осмотра и физикального обследования пациентов с наследственной патологией.

Амбулаторный, стационарный и специализированный этапы диагностики наследственных болезней. Работа с диагностическими каталогами. Синдромологический анализ. Работа с базами данных при оценке клинической релевантности.

Принципы лечения наследственных болезней: этиотропный, патогенетический, симптоматический, хирургический. Генная терапия. Мониторинг неотложных состояний при наследственных заболеваниях.

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.

2. Генные болезни

Определение генных болезней. Общая характеристика. 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 (миодистрофия Дюшена). Первичные иммунодефициты: эффект «мутации основателя» на примере синдромов Ниймеген и Луи-Бар.

Курация пациентов с генными болезнями: сбор жалоб и анамнеза заболевания; объективный осмотр пациента; составление плана

обследования пациента; интерпретация результатов лабораторных и инструментальных методов исследования.

Решение тестовых заданий и ситуационных задач по теме практического занятия.

3. Хромосомные болезни

Определение хромосомных болезней. Распространенность хромосомных болезней. Классификация. Этиопатогенез. Лабораторные методы диагностики. Основы цитогенетической записи.

Патогенез, клинические проявления, диагностика нарушений по аутосомам: синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдварса.

Патогенез, клинические проявления, диагностика нарушений по половым хромосомам: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром Джейкобса, синдром тройной X-хромосомы

Синдромы частичных анеуплоидий: синдром Ди Джорджи, синдром делеции 1p36, синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана; синдром Лежена.

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

Решение тестовых заданий и ситуационных задач по теме практического занятия.

4. Болезни с наследственной предрасположенностью

Группы и нозологические формы болезней с наследственной предрасположенностью. Характерные особенности.

Определение, классификация и генетика мультифакториальных заболеваний.

Моногенные формы болезней с наследственной предрасположенностью. Мультифакториальные болезни, полигенные формы. Общие признаки. Шизофрения, бронхиальная астма, язвенная болезнь, остеопороз, болезнь Альцгеймера.

Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях.

Принципы медико-генетического консультирования при мультифакториальных болезнях. Генетический паспорт.

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.

Решение тестовых заданий по теме практического занятия.

5. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития. Неонатальный скрининг.

Понятие о медико-генетическом консультировании. Структура и функции медико-генетического центра. Показания для направления семьи в медико-генетический центр. Клинико-генеалогический метод в практике медико-генетического консультирования. Принципы составления и анализа родословной. Понятие о генетическом риске. Расчет риска при моногенных, хромосомных и мультифакториальных заболеваниях. Этические и деонтологические принципы медико-генетического консультирования.

Пренатальная диагностика наследственных болезней. Этапы пренатальной диагностики хромосомных болезней. Скрининговые методы пренатальной диагностики. Традиционный и неинвазивный пренатальный скрининг на анеуплоидию. Лабораторные методы пренатальной диагностики. Основы пренатальной УЗИ-диагностики. Методы инвазивной пренатальной диагностики (биопсия хориона, амниоцентез, кордацентез). Показания и сроки проведения. Обеспечение эпидемиологической безопасности при оказании медицинской помощи.

Предимплантационная генетическая диагностика.

Скринирующие программы диагностики наследственных болезней. Этапы проведения неонатального скрининга на наследственные болезни. Организация неонатального скрининга на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз.

Решение тестовых заданий по теме практического занятия.

Заведующий кафедрой



А.В. Солнцева