

УТВЕРЖДЕНО

на заседании кафедры детской

эндокринологии, клинической генетики и
иммунологии с курсом повышения
квалификации и переподготовки кадров

28 августа 2026 г.

**ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ
ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
ДЛЯ СТУДЕНТОВ 6 КУРСА ПЕДИАТРИЧЕСКОГО ФАКУЛЬТЕТА
на 2026/2027 учебный год**

Наименование раздела (темы)	Количество часов аудиторных занятий	
	лекций (в т.ч. УСР)	практических
1. Введение в медицинскую генетику. Методы медико-генетического исследования. Организация медико-генетической службы в Республике Беларусь	1,5	-
2. Семиотика наследственных заболеваний у детей	1,5	7
3. Врожденные пороки развития	1,5	-
4. Генные заболевания	-	7
5. Хромосомные заболевания	1,5*	7**
6. Мультифакториальные заболевания	1,5*	7
7. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и пороков развития. Неонатальный скрининг	1,5	7
Всего часов	9	35

Примечание: * - управляемая самостоятельная работа студентов (УСР)

** - обязательное тестирование

СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

1. Введение в медицинскую генетику. Методы медико-генетического исследования. Организация медико-генетической службы в Республике Беларусь.

Медицинская генетика: определение, предмет, цели, задачи. Наследственность и патология: механизмы наследственной передачи болезней, классификация генетической патологии (моногенные, хромосомные, мультифакториальные, митохондриальные, соматические заболевания), понятие пенетрантности, экспрессивности, гетерогенности и плейотропии.

Синдромологический анализ в врачебной практике. Клинический полиморфизм и модифицирующее влияние генотипа на проявление патологической мутации.

Наследственность и клиническая картина наследственных заболеваний, разнообразие проявлений наследственных заболеваний. Наследственность и исходы наследственных заболеваний. Методы медико-генетического исследования: классические (генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический); современные молекулярно-генетические (ПЦР в реальном времени, MLPA, микроматричный анализ, секвенирование нового поколения. Введение в генеалогический анализ. Виды наследования: менделевское, митохондриальное, дигенное, полигенное. Цитогенетический и молекулярно-генетический методы, показания к применению. Основы популяционной генетики. Закон Харди-Вайнберга. Близнецовый метод.

Организация медико-генетической службы в Республике Беларусь: нормативно-правовая база Министерства здравоохранения Республики Беларусь, трехуровневая структура (республиканский научно-практический центр, областные медико-генетические консультации, межрайонные/городские кабинеты), маршрутизация пациентов, взаимодействие с перинатальными центрами, онкологической и педиатрической службами, система контроля качества и аккредитации лабораторий.

2. Семиотика наследственных заболеваний у детей

Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных заболеваний. Общеклинические особенности проявления наследственных заболеваний.

Этапы диагностики, принципы лечения, профилактика наследственных заболеваний. Типы и клинические признаки наследственных заболеваний. Особенности осмотра и физикального обследования пациентов детского возраста с наследственной патологией. Дисморфологические маркеры и их группирование по анатомическим областям. Врожденные пороки развития как семиотические индикаторы генетических синдромов. Системные симптомокомплексы: неврологические, эндокринные, кардиологические, офтальмологические аномалии. Синдромологический анализ. Амбулаторный, стационарный и специализированный этапы диагностики наследственных болезней.

Принципы лечения наследственных заболеваний: этиотропный, патогенетический, симптоматический, хирургический. Ключевые направления генной терапии: замещение, инактивация, редактирование. Мониторинг неотложных состояний при наследственных заболеваниях.

Профилактика наследственных заболеваний.

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

3. Врожденные пороки развития

Определение понятия «врожденные пороки развития» (ВПР), их место в структуре перинатальной и младенческой смертности, современные подходы к классификации (изолированные, множественные, синдромальные формы).

Понятие стигмы дисэмбриогенеза, больших и малых аномалий развития. Типы ВПР (дизрупция, мальформация, деформация, дисплазия). Понятие синдрома, следствия, ассоциации. Понятие о фенотипическом ядре синдрома. Значение пенетрантности и экспрессивности в диагностике наследственных заболеваний. Классификация и общая характеристика синдромов множественных врожденных пороков развития.

Критические периоды внутриутробного развития и тератогенные факторы (физические, химические, биологические, лекарственные), вызывающие нарушения органогенеза. Генетические механизмы возникновения ВПР: хромосомные болезни (синдромы Дауна, Эдвардса, Патау), моногенные синдромы и мультифакториальные пороки (расщелины губы и неба, дефекты нервной трубки). Основные группы врожденных пороков по органам и системам: пороки сердца, центральной нервной системы, желудочно-кишечного тракта, мочеполовой системы и опорно-двигательного аппарата. Эмбрифетопатии: алкогольная, вследствие приема противосудорожных средств, диабетическая. Синдром коревой краснухи.

Возможности пренатальной диагностики в профилактике рождения больного потомства. Принципы профилактики ВПР.

4. Генные заболевания

Общая характеристика генных заболеваний. Этиология, эпидемиология и патогенез генных заболеваний. Основные типы генных мутаций. Классификация генных заболеваний по типу наследования, по типу мутаций, по системе органов, клинической картине и патогенезу.

Молекулярные механизмы возникновения генных заболеваний. Типы мутаций в генах: миссенс, нонсенс, сплайсинговые, сдвиг рамки считывания, динамические мутации.

Эпигенетические механизмы в патогенезе генных заболеваний (импринтинг, экспансия повторов).

Современные молекулярно-генетические методы, лежащие в основе геномных технологий и ДНК диагностики: молекулярно-генетические (секвенирование, ПЦР, MPLA); биохимические тест-скрининги (тандемная спектрометрия); функциональные (ферментодиагностика). Классификация моногенных заболеваний по типу наследования, клинической картине и патогенезу. Патогенез моногенных заболеваний. Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей.

Клиническая гетерогенность и генокопии. Понятие «болезни с неполной пенетрантностью и вариабельной экспрессивностью». Факторы, влияющие на фенотип: пол, возраст, генетический фон, факторы внешней среды.

Типы наследования генных болезней. Митохондриальное наследование. Мутации митохондриальной ДНК. Клинический полиморфизм и его причины. Понятие орфанных заболеваний, эпидемиология. Основные подходы к

патогенетическому лечению. Роль генетических регистров в изучении орфанных заболеваний.

Изучение клинических проявлений генных заболеваний с различным типом наследования: аутосомно-доминантные нарушения (на примере синдрома Марфана, нейрофиброматоза); аутосомно-рецессивные патологии (фенилкетонурия, муковисцидоз, гликогенозы); заболевания, сцепленные с X-хромосомой (витамин D-резистентный рахит, миодистрофия Дюшена, гемофилия А, В, С). Анализ особенностей первичных иммунодефицитов, включая феномен «мутации основателя» (на примере синдромов Ниймеген, Луи-Бар). Наследственные онкологические заболевания с генетическими нарушениями в генах BRCA1/BRCA2.

Принципы лечения генных заболеваний (диетотерапия, ферментозаместительная терапия, субстратредуцирующая терапия, генотерапия, симптоматическое лечение).

Порядок направления на медико-генетическое консультирование при генных заболеваниях с целью определения и расчета риска, пренатальной и предимплантационной генетической диагностики.

Курация пациентов с генными заболеваниями: сбор жалоб и анамнеза; проведение объективного осмотра; разработка индивидуального плана обследования; интерпретация данных лабораторных и инструментальных исследований.

5. Хромосомные заболевания

Этиология хромосомных заболеваний (классификация мутагенов, причины возникновения числовых и структурных aberrаций). Эпидемиология хромосомных заболеваний. Цитологические основы наследственности. Классификация хромосомных аномалий: числовые (полиплоидии, анеуплоидии); структурные (делеции, дупликации, инверсии, транслокации, инсерции). Классификация хромосомных заболеваний. Современные методы диагностики хромосомной патологии (кариотипирование, FISH-метод, хромосомный микроматричный анализ, arrayCGH/XMA).

Понятия кариотипа, кариотипирования, кариограммы. Варианты нормального и патологического кариотипа. Дифференциальная окраска хромосом для диагностики хромосомных мутаций и аутосомных геномных мутаций. Классификация хромосомных заболеваний. Поли- и анеуплоидия, частичные трисомии и моносомии, полные и мозаичные формы. Хромосомный импринтинг, семейная предрасположенность. Сбалансированные хромосомные аномалии (робертсоновские транслокации), несбалансированные хромосомные аномалии (синдромы частичных моносомий и трисомий).

Патогенез хромосомных заболеваний, зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса. Особенности фенотипа.

Клинические проявления и прогноз заболеваний, обусловленных числовыми аномалиями аутосом: синдромы Дауна, Эдвардса, Патау, другие трисомии и моносомии по аутосомам (редкие формы). Клинические проявления и прогноз заболеваний, обусловленных числовыми аномалиями половых хромосом (частичные моносомии и трисомии): синдром Шерешевского-Тёрнера

(45,XO), синдром Клайнфельтера (47,XXY и другие варианты), синдром трисомии X (47,XXX), синдром дисомии Y или синдром Джейкобса (47,XYY). Клинические проявления и прогноз синдромов, обусловленных структурными перестройками хромосом на примере синдромов кошачьего крика (делеция короткого плеча 5-й хромосомы), синдром делеции 1p36, синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана; синдром Лежена, Вольфа-Хиршхорна (4p-), Лауры-Мак-Лауд (специфические транслокации). Микроделеционные синдромы (контингентные синдромы) на примере синдромов: Вильямса (7q11.23), Ди Джорджи (22q11.2), Смит-Мадженис (17p11.2), клинические проявления и медицинской прогноз. Мозаицизм и его клинические проявления (хромосомный мозаицизм, тканевой и плацентарный, ограниченный плацентой мозаицизм).

Связь хромосомных заболеваний с родительским возрастом и другими факторами. Популяционная частота, особенности течения беременности при хромосомных синдромах. Медико-генетическое консультирование при хромосомных заболеваниях (риск повторения, планирование семьи, пренатальная диагностика).

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

6. Мультифакториальные заболевания

Этиология мультифакториальных заболеваний. Влияние генетических и средовых факторов на этиологию заболеваний человека. Понятие фенотипической дисперсии признака. Модели полигенного наследования. Понятие и расчет коэффициента наследуемости. Формирование группы риска по мультифакториальным заболеваниям и первичная профилактика.

Категории и клинические формы заболеваний с наследственным предрасположением, их ключевые отличительные черты. Понятие, систематика и генетические основы мультифакториальных заболеваний.

Моногенные варианты патологий с наследственной предрасположенностью.

Мультифакториальные и полигенные расстройства: шизофрения, бронхиальная астма, артериальная гипертензия, язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки, болезнь Альцгеймера. Общие признаки мультифакториальных и полигенных расстройств. Генетическая предрасположенность и риск развития тромбогенных заболеваний разных нозологий (инфаркт миокарда, фибрилляция предсердий, флеботромбоз, ТЭЛА).

Составление и анализ родословной при мультифакториальной патологии. Основные подходы медико-генетического консультирования при мультифакториальных заболеваниях.

Понятие «болезни с неполной пенетрантностью и вариабельной экспрессивностью» (факторы, влияющие на фенотип: пол, возраст, генетический фон, факторы внешней среды). Группы риска и генетические маркеры предрасположенности к развитию болезни. Генетический паспорт. Вопросы профилактики мультифакториальных заболеваний.

Курация пациентов с мультифакториальными болезнями: сбор жалоб и анамнеза жизни/заболевания; физикальное обследование; разработка плана диагностики; интерпретация данных лабораторных и инструментальных исследований.

7. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и пороков развития. Неонатальный скрининг

Пренатальная диагностика, ее цели и место в системе профилактики врожденных и наследственных заболеваний. Показания для проведения пренатальной диагностики (медицинские, возрастные, генетические, акушерские).

Неинвазивные методы пренатальной диагностики: УЗИ-скрининг (рекомендуемые сроки проведения, маркеры), биохимический скрининг сывороточных маркеров (РАРР-А, АФП, ХГЧ, эстриол), неинвазивный пренатальный тест на основе свободной фетальной ДНК.

Инвазивные методы пренатальной диагностики (биопсия хориона, амниоцентез, кордоцентез, плацентоцентез): рекомендуемые сроки проведения, техника, показания, возможные осложнения.

Преимплантационная генетическая диагностика (ПГД): определение, возможности, показания (моногенные болезни, хромосомные перестройки, анеуплоидии). Этические и юридические вопросы пренатальной диагностики: информированное согласие пациента, право на отказ, проблема прерывания беременности, конфиденциальность, недопустимость дискриминации. Экстракорпоральное оплодотворение как метод профилактики наследственных болезней: роль ПГД в отборе здоровых эмбрионов, ограничения метода.

Неонатальный скрининг, его цели (раннее выявление наследственных заболеваний, предотвращение инвалидизации и летальности). Программа обязательного неонатального скрининга в Республике Беларусь. Перечень заболеваний, входящих в скрининг: фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия, адреногенитальный синдром. Дополнительные заболевания, входящие в расширенный неонатальный скрининг: спинально-мышечная атрофия, тяжелый комбинированный иммунодефицит и др.

Интерпретация результатов неонатального скрининга: референсные значения, причины ложноположительных и ложноотрицательных результатов, алгоритм подтверждающей диагностики. Особенности ведения новорожденных с положительным результатом скрининга: подтверждающее тестирование, постановка на диспансерный учет, раннее начало лечения (диетотерапия, заместительная гормональная/ферментная терапия), медико-генетическое консультирование семьи.

ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

ЛИТЕРАТУРА

Основная:

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебное пособие / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под общ. ред. Н.П. Бочкова. – 4-е изд., перераб. и доп. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. – 592 с.

Дополнительная:

2. Солнцева А. В. Пренатальная диагностика врожденной и наследственной патологии: учеб.-метод. пособие / А. В. Солнцева. – Минск: БГМУ, 2024. – 63 с.

3. Писарчик, Т. А. Медицинская генетика : учеб.-метод. пособие / Т. А. Писарчик, Ю. В. Малиновская. – Минск: БГМУ, 2022. – 124 с.

4. Чистый, А. Г. Хромосомные болезни : учеб.-метод. пособие / А. Г. Чистый, Е. Е. Чиркун, Н. В. Микульчик. – Минск: БГМУ, 2023. – 24 с.

5. Чистый, А. Г. Генные болезни: учеб.-метод. пособие / А. Г. Чистый. – Минск: БГМУ, 2021. – 32 с.

Нормативные правовые акты:

6. О здравоохранении : Закон Республики Беларусь от 18.06.1993 № 2435^{III} : с изм. и доп.

7. Инструкция о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики граждан в государственных организациях здравоохранения: постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 28.03.2007 №26.

8. О формах и порядке дачи и отзыва согласия на внесение и обработку персональных данных пациента: Постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 07.06.2021 № 74.

9. О проведении комбинированного скрининга беременных 1 триместра : Приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 25.03.2022 № 396.

10. О совершенствовании организации проведения пренатальных ультразвуковых исследований по выявлению пороков развития и хромосомной патологии у плода в Республике Беларусь: Приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.01.2012 №83.

11. О диспансеризации детского населения»: Постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 16.12.2024 №174.

12. О совершенствовании учета врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода)»: Приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 01.11.2010 № 1172.

13. Порядок проведения ультразвукового исследования по выявлению пороков развития и хромосомной патологии плода в I, II и III триместрах беременности: Приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30 января 2012 №83.

14. Об организации лечения пациентов с редкими генетическим заболеваниями: Приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30 марта 2018 № 288.

15. Об организации республиканского врачебного консилиума по пренатальным проблемам у плода: Приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 22 марта 2022 № 362.

16. Пренатальная диагностика и внутриутробное лечение аномалий плода, приводящих к диспропорции: Постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь 31.07.2024 № 126.

17. Диагностика и лечение транспозиции магистральных сосудов (детское население): Постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь 07.03.2025 № 29.

18. Оказание медицинской помощи пациентам с атрезией пищевода (детское население): Постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь 11.02.2025 № 20.

19. Клинический протокол диагностики, лечения и диспансерного наблюдения детского населения с заболеванием первичный врожденный гипотиреоз: Приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 07.08.2009 № 781.

20. Клинический протокол диагностики, лечения и диспансерного наблюдения пациентов с заболеванием фенилкетонурия: Приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 07.08.2009 № 781.

21. Клинический протокол диагностики и лечения пациентов с наследственными нервно-мышечными заболеваниями (взрослое население): Постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь 13.05.2025 № 42.

22. Методические рекомендации по проведению аудиологического скрининга и ранней диагностики нарушений слуха у новорожденных и детей раннего возраста: Приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь 09.02.2023 № 184.

23. Диагностика и лечение пациентов с эндокринологическими заболеваниями (детское население)»: Постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь 23.08.2019 № 90.

24. Диагностика и лечение пациентов с эндокринными заболеваниями гипофиза, надпочечников, гонад (взрослое население)»: Постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь 21.06.2021 № 85.

25. Электронный учебно-методический комплекс по учебной дисциплине «Медицинская генетика»

<https://etest.bsmu.by/course/index.php?categoryid=4>

ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ

Наименование практического навыка	Форма контроля практического навыка
Сбор анамнестических данных и генеалогического анамнеза	Выполнение практического навыка у постели пациента
Использование специальной генетической терминологии для описания фенотипа пациента	Выполнение практического навыка у постели пациента
Составление родословной	Решение ситуационных задач
Определение типа наследования заболевания или признака заболевания	Решение ситуационных задач
Выявление клинических признаков наследственных, генных, хромосомных заболеваний и врожденных пороков развития	Выполнение практического у постели пациента
Описание фенотипа пациента	Выполнение практического у постели пациента. Заполнение учебной карты стационарного (амбулаторного) пациента
Интерпретация результатов цитогенетического и молекулярно-генетического исследований	Решение ситуационных задач. Выполнение практического у постели пациента
Интерпретация результатов неонатального скрининга на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, врожденную гиперплазию надпочечников	Решение ситуационных задач Выполнение практического у постели пациента
Формулирование предположительного диагноза хромосомной болезни и наиболее распространенных моногенно наследуемых синдромов и заболеваний	Решение ситуационных задач. Выполнение практического у постели пациента
Выявление детей с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний	Решение ситуационных задач
Интерпретация результатов комбинированного пренатального скрининга I триместра для выявления высокого риска по хромосомной патологии плода	Решение ситуационных задач

Заведующий кафедрой

А.В.Солнцева

