

УТВЕРЖДЕНО

на заседании кафедры детской
эндокринологии, клинической генетики и
иммунологии с курсом повышения
квалификации и переподготовки кадров
28 августа 2026 г.

**ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

№ п/п	Название темы
Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Методы медико-генетического исследования. Организация медико-генетической службы в Республике Беларусь	
1	Наследственность и патология: механизмы наследственной передачи болезней, классификация генетической патологии (моногенные, хромосомные, мультифакториальные, митохондриальные, соматические заболевания), понятие пенетрантности, экспрессивности, гетерогенности и плейотропии.
2	Синдромологический анализ и клинический полиморфизм в практике врача-педиатра и врача-генетика.
3	Эволюция методов медицинской генетики: от классической генеалогии, близнецового и дерматоглифического методов до NGS-секвенирования.
4	Сравнительная характеристика возможностей и показаний к применению цитогенетического, биохимического и молекулярно-генетических методов (ПЦР в реальном времени, MLPA, хромосомный микроматричный анализ).
5	Закон Харди-Вайнберга и популяционно-статистический метод: значение для расчета генетической нагрузки в популяциях.
6	Применение закона Харди-Вайнберга для анализа распространенности наследственных болезней и мутаций (например, «мутации основателя»).
7	Организационная структура медико-генетической службы Республики Беларусь: маршрутизация пациента.
8	Трехуровневая система медико-генетической службы, взаимодействие с акушерством и педиатрией, нормативно-правовая база.
Раздел 2. Семиотика наследственных заболеваний у детей	
9	Дисморфологические маркеры и стигмы дисэмбриогенеза как ключ к ранней диагностике наследственных синдромов.
10	Группировка малых аномалий по анатомическим областям, отличие больших и малых пороков развития, системные симптомокомплексы.

11	Понятие фенотипического ядра синдрома, пенетрантность и экспрессивность, модифицирующее влияние генотипа и среды на проявление мутации.
12	Принципы лечения наследственных болезней: от диетотерапии и ферментозамещения до генного редактирования.
13	Этиотропное, патогенетическое и симптоматическое лечение наследственных заболеваний. Обзор современных подходов к генной терапии (замещение, инактивация, редактирование).
Раздел 3. Врожденные пороки развития	
14	Тератогенные факторы и критические периоды органогенеза: профилактика врожденных пороков развития.
15	Классификация тератогенов (физические, химические, лекарственные, инфекционные). Эмбриофетопатии (алкогольная, диабетическая, краснушная, вследствие приема противосудорожных средств).
16	Классификация врожденных пороков развития (изолированные, множественные, синдромальные формы); понятия дизрупции, мальформации, деформации и дисплазии.
Раздел 4. Генные заболевания	
17	Клинико-генетические особенности моногенных заболеваний с различными типами наследования.
18	Аутосомно-доминантные (синдром Марфана, нейрофиброматоз), аутосомно-рецессивные (фенилкетонурия, муковисцидоз), Х-сцепленные (миодистрофия Дюшенна, гемофилия) заболевания. Понятие генокопий.
19	Наследственные онкологические синдромы: роль мутаций в генах репарации ДНК (BRCA1/2).
20	Генетические основы предрасположенности к раку молочной железы и яичников. Скрининг, профилактика и медико-генетическое консультирование в онкологии.
21	Первичные иммунодефициты и феномен «мутации основателя» на примере синдромов Ниймеген и Луи-Бар.
22	Митохондриальные болезни: особенности митохондриального наследования и клинический полиморфизм мутаций митохондриальной ДНК.
23	Орфанные (редкие) болезни: проблемы эпидемиологии, диагностики и роль генетических регистров.
24	Клинический полиморфизм редких болезней, сложность диагностики, роль регистров для сбора данных и разработки патогенетической терапии.
Раздел 5. Хромосомные заболевания	
25	Хромосомные синдромы, обусловленные числовыми и структурными аномалиями: кариотип-фенотип корреляции.
26	Сравнение синдромов Дауна, Эдвардса, Патау.

27	Синдромы, обусловленные числовыми аномалиями половых хромосом: Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии X, синдром Джейкобса (дисомия Y).
28	Микроделеционные синдромы (Ди Джорджи, Вильямса, Смит-Магенис, кошачьего крика) и структурные хромосомные перестройки (синдромы Лежена, Вольфа-Хиршхорна).
29	Эпигенетические механизмы и феномен геномного импринтинга в патологии человека.
30	Механизмы импринтинга. Клинические примеры: синдромы Прадера-Вилли и Ангельмана как результат делеций в различных хромосомных регионах.
31	Мозаицизм и его клинические проявления: хромосомный, тканевой и ограниченный плацентой мозаицизм.
Раздел 6. Мультифакториальные заболевания	
32	Мультифакториальные заболевания: модель полигенного наследования и расчет коэффициента наследуемости.
33	Заболевания полигенного наследования (артериальная гипертензия, бронхиальная астма, шизофрения, болезнь Альцгеймера). Группы риска и понятие «генетический паспорт».
34	Генетическая предрасположенность и риск развития тромбогенных заболеваний (инфаркт миокарда, фибрилляция предсердий, флеботромбоз, ТЭЛА).
Раздел 7. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и пороков развития. Неонатальный скрининг	
35	Пренатальная диагностика: неинвазивный и инвазивный этапы, показания и этические аспекты.
36	Пренатальная диагностика: УЗИ-маркеры, биохимический скрининг (РАРР-А, ХГЧ, АФП), НИПТ на основе свободной ДНК.
37	Инвазивные методы пренатальной диагностики (биопсия хориона, амниоцентез, кордоцентез): риски и возможности.
38	Преимплантационная генетическая диагностика (ПГД) как метод профилактики в программах ВРТ.
39	Возможности ПГД при моногенных болезнях и хромосомных аномалиях. Этические и юридические коллизии (право на отказ, дискриминация).
40	Неонатальный скрининг в Республике Беларусь: базовый и расширенный перечни заболеваний.
41	Организация массового скрининга новорожденных, цели ранней диагностики (ФКУ, гипотиреоз, муковисцидоз, СМА, ТКИД), алгоритмы подтверждающей диагностики.

Заведующий кафедрой



А.В.Солнцева