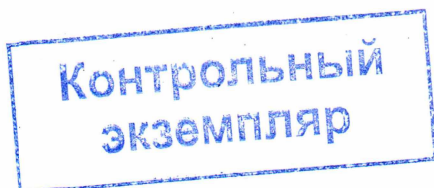


МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
Учреждение образования
«БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»



УТВЕРЖДАЮ

Ректор учреждения образования
«Белорусский государственный
медицинский университет»



С.П.Рубникович

25.06.2026

Рег. № УД-0911-06-44/2627 /уч.

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

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

1-79 01 02 «Педиатрия»

Учебная программа разработана в соответствии с образовательным стандартом высшего образования по специальности 1-79 01 02 «Педиатрия», утвержденным и введенным в действие постановлением Министерства образования Республики Беларусь от 26.01.2022 № 14; учебным планом учреждения образования по специальности «Педиатрия», утвержденным 15.04.2026, регистрационный № 7-07-0911-06/2627

СОСТАВИТЕЛИ:

А.В.Солнцева, заведующий кафедрой детской эндокринологии, клинической генетики и иммунологии с курсом повышения квалификации и переподготовки учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет», доктор медицинских наук, профессор;

Е.А.Полякова, доцент кафедры детской эндокринологии, клинической генетики и иммунологии с курсом повышения квалификации и переподготовки учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет», кандидат биологических наук, доцент;

И.М.Хмара, профессор кафедры детской эндокринологии, клинической генетики и иммунологии с курсом повышения квалификации и переподготовки учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет», доктор медицинских наук, доцент

РЕЦЕНЗЕНТЫ:

1-я кафедра детских болезней учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет»;

М.В.Белевцев, заместитель директора по научной работе государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр детской онкологии, гематологии и иммунологии», кандидат биологических наук, доцент

РЕКОМЕНДОВАНА К УТВЕРЖДЕНИЮ:

Кафедрой детской эндокринологии, клинической генетики и иммунологии с курсом повышения квалификации и переподготовки учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет»
(протокол № 10 от 29.04.2026);

Научно-методическим советом учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет»
(протокол № 10 от 25.06.2026)

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

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

Цель учебной дисциплины «Медицинская генетика» – формирование специализированных компетенций для решения задач профессиональной деятельности в области диагностики, лечения и профилактики наследственных и врожденных заболеваний у детей, организации медико-генетической помощи детскому населению.

Задачи учебной дисциплины «Медицинская генетика» состоят в формировании у студентов научных знаний о роли наследственности в развитии патологии у детей, этиологии, патогенезе, клинических проявлениях, методах диагностики и лечения моногенных, хромосомных и мультифакториальных заболеваний, методах медико-генетического исследования и организации медико-генетической помощи детскому населению в Республике Беларусь, умений и навыков, необходимых для:

использования знаний по генетике в профессиональной деятельности врача-специалиста;

интерпретации анамнестических данных и генеалогического анамнеза; составления родословной, анализа типов наследования;

клинического обследования детей с целью выявления врожденных и наследственных заболеваний;

выбора приоритетного генетического метода диагностики в зависимости от клинической ситуации;

интерпретации результатов клинико-генеалогических, цитогенетических, молекулярно-генетических и биохимических исследований;

составления плана ведения ребенка с наследственной патологией с участием специалистов;

организации и проведения медико-генетического консультирования по вопросам прогнозирования риска рождения ребенка с патологией, медицинской профилактики наследственных заболеваний;

определения профилактических мероприятий, направленных на предупреждение наследственных заболеваний и врожденных пороков развития (пренатальная диагностика, неонатальный скрининг, медико-генетическое просвещение).

выбор метода лечения наследственных заболеваний (диетотерапия, заместительная терапия, хирургическая коррекция, генотерапия).

Связи с другими учебными дисциплинами

Знания, умения, навыки, полученные при изучении учебной дисциплины «Медицинская генетика», необходимы для успешного изучения следующих учебных дисциплин модулей субординатур по специальности «Педиатрия»: «Педиатрия», «Неонатология», «Онкология (в т.ч. онкогематология)».

Студент, освоивший содержание учебного материала учебной дисциплины, должен обладать следующей специализированной компетенцией: использовать знания о клинических проявлениях, принципах диагностики и лечения наиболее часто встречающихся наследственных и врожденных заболеваний у детей и подростков.

В результате изучения учебной дисциплины «Медицинская генетика» студент должен

знать:

основные понятия о роли наследственности в развитии патологии у детей, структуре генетической заболеваемости;

этиологию, патогенез, клинические проявления, принципы диагностики и лечения наиболее часто встречающихся генных, хромосомных и мультифакториальных заболеваний;

современные методы цитогенетического (анализ кариотипа, хромосомных аномалий), молекулярно-генетического (ПЦР, секвенирование) и биохимического (скрининг, tandemная масс-спектрометрия) исследования;

этиологию и патогенез наследственных и мультифакториальных заболеваний, роль наследственности и среды;

методы медицинской генетики (генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический) и их значение в диагностике наследственной и врожденной патологии;

основные клинические признаки, принципы лечения и профилактики хромосомных заболеваний, а также социальной адаптации пациентов;

трехуровневую систему профилактики врожденных и наследственных заболеваний (первичная, вторичная, третичная);

основные принципы неонатального скрининга наследственных заболеваний;

показания и сроки проведения пренатальной диагностики (инвазивные и неинвазивные методы исследования);

принципы взаимодействия с семьей пациента для планирования семьи, снижения генетического груза популяции;

принципы лечения врожденных и наследственных заболеваний;

уметь:

собирать анамнестические данные, составлять родословную и на ее основе определять предположительный тип наследования в семье (аутосомно-доминантный, рецессивный, сцепленный с полом и т.д.);

проводить обследование пациента и его родственников для выявления врожденной или наследственной патологии;

оценить диагностическую значимость малых аномалий (стигм дизморфогенеза);

оценивать клинико-генеалогические и лабораторные данные обследования пациента;

определять показания к проведению генетических исследований;

формулировать предположительный диагноз хромосомной болезни и наиболее распространенных моногенных заболеваний;

выявлять семьи и группы лиц с повышенным риском развития наследственного заболевания;

определять показания к направлению пациентов на медико-генетическое консультирование;

прогнозировать риск развития наследственного заболевания у пробанда и его родственников;

проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных заболеваний и снижение частоты мультифакторных заболеваний;

интерпретировать результаты скрининга, пренатальной диагностики;

обобщать данные анамнеза, клинической картины и результатов обследования;

оформлять медицинскую документацию;

владеть:

методикой клинического обследования ребенка с целью выявления генетической патологии;

навыками интерпретации результатов цитогенетических, молекулярно-биологических и биохимических методов диагностики;

приемами организации лечения и медицинской реабилитации детей с наследственными заболеваниями в соответствии с отраслевыми стандартами;

правовыми и нравственными нормами (сохранение врачебной тайны, правила информирования о риске наследственной патологии);

приемами санитарно-гигиенического просвещения населения по вопросам профилактики генетической патологии.

В рамках образовательного процесса по данной учебной дисциплине студент должен приобрести не только теоретические знания, практические умения и навыки по специальности, но и развить свой ценностно-личностный, духовный потенциал, сформировать качества патриота и гражданина, готового к активному участию в экономической, производственной, социально-культурной и общественной жизни страны.

Всего на изучение учебной дисциплины отводится 90 академических часов, из них 44 аудиторных часа и 46 часов самостоятельной работы студента. Распределение аудиторных часов по видам занятий: 9 часов лекций (в том числе 3 часа управляемой самостоятельной работы (УСР)), 35 часов практических занятий.

Форма получения образования – очная (дневная).

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

РАСПРЕДЕЛЕНИЕ БЮДЖЕТА УЧЕБНОГО ВРЕМЕНИ ПО СЕМЕСТРАМ

Код, название специальности	Семестр	Общее количество академических часов	Количество аудиторных часов				Самостоятельных внеаудиторных	Форма промежуточной аттестации
			всего	из них				
				лекций		практических занятий		
				аудиторных	УСР			
1-79 01 02 «Педиатрия»	11	90	44	6	3	35	46	Экзамен

ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН

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

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, клиническая картина, разнообразие проявлений 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 дизэмбриогенеза, больших и малых аномалий развития. Типы ВПР (дизрупция, мальформация, деформация, дисплазия). Понятие наследственного 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 лекарственных средств, диабетическая. Синдром коревой краснухи.

Возможности пренатальной диагностики в профилактике рождения потомства с патологией. 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,ХО), синдром Клайнфельтера (47,XXY и другие варианты), синдром трисомии X (47,XXX), синдром дисомии Y или синдром Джейкобса (47,XYU). 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, анэуплоидии). 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.

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКАЯ КАРТА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
МОДУЛЯ ПОЛИКЛИНИЧЕСКОЙ ПЕДИАТРИИ**

№ п/п	Название раздела, темы	Количество аудиторных часов		УСР	Литература	Практический навык	Формы контроля	
		лекций	практических				практического навыка	текущей / промежуточной аттестации
11 семестр								
	Лекции	6	-	3				
1.	Предмет медицинской генетики. Методы генетического исследования. Организация медико-генетической службы в Республике Беларусь	1,5	-	-	1-3, 6–10, 12–24, 25			
2.	Семиотика наследственных заболеваний у детей. Этапы диагностики. Принципы лечения. Профилактика наследственных заболеваний	1,5	-	-	1-5, 13-14, 16-24, 25			
3.	Хромосомные заболевания	-	-	1,5	1-4, 7, 9-22, 25			Опрос, тесты
4.	Мультифакториальные заболевания	-	-	1,5	1-3, 7, 9, 10-24, 25			Защита реферата, презентации
5.	Врожденные пороки развития	1,5	-	-	1-5, 7, 9-10, 12-19, 22, 25			
6.	Пренатальная диагностика наследственных болезней и пороков развития. Неонатальный скрининг	1,5	-	-	1-5, 7, 9-10, 12-13, 15-22, 25			

	Практические занятия	-	35	-				
1	Семиотика наследственных заболеваний у детей. Этапы диагностики. Принципы лечения. Профилактика наследственных болезней	-	7	-	1-5, 13-14, 16-24, 25	Сбор анамнестических данных и генеалогического анамнеза. Описание фенотипа пациента. Использование специальной генетической терминологии для описания фенотипа пациента. Формулировка предположительного диагноза хромосомной болезни или наиболее распространенных моногенно наследуемых синдромов и заболеваний	Выполнение практического навыка у постели пациента. Решение ситуационных задач*. Заполнение учебной карты стационарного (амбулаторного) пациента	Опрос, решение ситуационных задач, тесты
2	Генные заболевания	-	7	-	1-3, 5, 7, 9-22, 25	Составление родословной. Выявление клинических признаков наследственных, генных, хромосомных заболеваний и врожденных пороков развития. Интерпретация результатов цитогенетического и молекулярно-генетического исследований. Определение типа наследования заболевания или признака заболевания	Выполнение практического навыка у постели пациента. Решение ситуационных задач	Опрос, решение ситуационных задач, тесты, анализ генетических заключений, защита реферата
3	Хромосомные заболевания	-	7	-	1-4, 7, 9-22, 25	Использование специальной генетической терминологии для описания фенотипа пациента. Интерпретация результатов цитогенетического и молекулярно-генетического исследований. Формулирование	Выполнение практического навыка у постели пациента. Решение ситуационных задач	Опрос, защита реферата, решение ситуационных задач*, защита презентаций

						предположительного диагноза хромосомной болезни и наиболее распространенных моногенно наследуемых синдромов и заболеваний. Интерпретация результатов неонатального скрининга на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, врожденную гиперплазию надпочечников		
4	Мультифакториальные заболевания	-	7	-	1-3, 7, 9-25	Определение типа наследования заболевания или признака заболевания. Выявление детей с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний	Решение ситуационных задач	Опрос, решение ситуационных задач, тестирование, защита презентаций
5	Пренатальная диагностика наследственных болезней и пороков развития. Неонатальный скрининг.	-	7	-	1-5, 7, 9-10, 12-19, 22, 25	Интерпретация результатов неонатального скрининга на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, врожденную гиперплазию надпочечников. Интерпретация результатов комбинированного пренатального скрининга I триместра для выявления высокого риска по хромосомной патологии плода	Решение ситуационных задач	Защита реферата, решение ситуационных задач
	Всего часов	6	35	3				Экзамен

*Является обязательной формой текущей аттестации.

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-ХІІ : 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 30.01.2012 № 83.

14. Об организации лечения пациентов с редкими генетическим заболеваниями : приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.03.2018 № 288.

15. Об организации республиканского врачебного консилиума по пренатальным проблемам у плода : приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 22.03.2022 № 362.

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

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

18. Оказание медицинской помощи пациентам с атрезией пищевода (детское население) : постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 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 от 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 от 09.02.2023 № 184.

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

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

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

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

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОРГАНИЗАЦИИ И ВЫПОЛНЕНИЮ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ

Время, отведенное на самостоятельную работу, может использоваться обучающимися на:

- изучение основной и дополнительной литературы, монографий, нормативных актов и периодической литературы;
- подготовку к лекциям и практическим занятиям;
- подготовку к экзамену по учебной дисциплине;
- изучение тем (вопросов), вынесенных на самостоятельное изучение;
- подготовку тематических докладов, рефератов, презентаций;
- конспектирование учебной литературы;
- составление обзора научной литературы по заданной теме;
- составление тематической подборки литературных источников, интернет-источников;
- работу с электронными образовательными ресурсами, образовательными платформами.

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОРГАНИЗАЦИИ И ВЫПОЛНЕНИЮ УПРАВЛЯЕМОЙ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ

ПРИМЕРНЫЙ ПЕРЕЧЕНЬ ЗАДАНИЙ УПРАВЛЯЕМОЙ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ:

- подготовка тематических докладов, рефератов, презентаций;
- конспектирование первоисточников (сборников документов, монографий, учебных изданий и др.);
- составление тестов для организации взаимоконтроля.

ФОРМЫ КОНТРОЛЯ УПРАВЛЯЕМОЙ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ:

- опрос;
- тесты;
- защита реферата, презентации;
- анализ генетических заключений.

ПЕРЕЧЕНЬ ИСПОЛЬЗУЕМЫХ СРЕДСТВ ДИАГНОСТИКИ РЕЗУЛЬТАТОВ УЧЕБНОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ

Для диагностики компетенций используются следующие формы текущей аттестации:

- опрос;
- защита реферата;
- решение ситуационных задач.
- тесты.

ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ МЕТОДЫ ОБУЧЕНИЯ

Линейный (традиционный) метод;
 активные (интерактивные) методы:
 проблемно-ориентированное обучение PBL (Problem-Based Learning);
 обучение на основе клинического случая CBL (Case-Based Learning);
 научно-ориентированное обучение RBL (Research-Based Learning).

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 навыка у постели пациента
Описание фенотипа пациента	Выполнение практического навыка у постели пациента. Заполнение учебной карты стационарного (амбулаторного) пациента
Интерпретация результатов цитогенетического и молекулярно-генетического исследований	Решение ситуационных задач. Выполнение практического навыка у постели пациента
Интерпретация результатов неонатального скрининга на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, врожденную гиперплазию надпочечников	Решение ситуационных задач Выполнение практического навыка у постели пациента
Формулирование предположительного диагноза хромосомной болезни и наиболее распространенных моногенно наследуемых синдромов и заболеваний	Решение ситуационных задач. Выполнение практического навыка 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

ПРОТОКОЛ СОГЛАСОВАНИЯ УЧЕБНОЙ ПРОГРАММЫ

Название учебной дисциплины, с которой требуется согласование	Название кафедры	Предложения об изменениях в содержании учебной программы учреждения образования по учебной дисциплине	Решение, принятое кафедрой, разработавшей учебную программу (с указанием даты и номера протокола)
Педиатрия	1-я детских болезней; 2-я детских болезней	Нет	Протокол № 10 от 29.04.2026
Неонатология	1-я детских болезней; 2-я детских болезней	Нет	Протокол № 10 от 29.04.2026
Онкология (в т.ч. онкогематология)	1-я детских болезней; 2-я детских болезней	Нет	Протокол № 10 от 29.04.2026

СОСТАВИТЕЛИ:

Заведующий кафедрой детской эндокринологии, клинической генетики и иммунологии с курсом повышения квалификации и переподготовки учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет», доктор медицинских наук, профессор



А.В. Солнцева

Доцент кафедры детской эндокринологии, клинической генетики и иммунологии с курсом повышения квалификации и переподготовки учреждения образования «Белорусский государственный», кандидат биологических наук, доцент



Е.А. Полякова

Профессор кафедры детской эндокринологии, клинической генетики и иммунологии с курсом повышения квалификации и переподготовки учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет», доктор медицинских наук, доцент



И.М. Хмара

Оформление учебной программы и сопроводительных документов соответствует установленным требованиям.

Начальник Управления образовательной деятельности учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет»



И.Л. Котович

Методист учебно-методического отдела Управления образовательной деятельности учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет»



А.П. Погорелова