

**План лекций и практических занятий по Медицинской генетике**  
**Учебная программа Медицина, 2-й курс, учебный год 2024-2025**

Data	Лекции	Data	Практические занятия
03.02. - 07.02.	Введение. Генетический аппарат клетки человека. Материальная основа наследственности и изменчивости. Наследственность и среда в проявлении нормальных и патологических признаков человека	03.02. - 07.02.	Генетический аппарат и его элементы в хранении, передаче и реализации генетической информации. Наследственность и изменчивость. Мутации – типы, причины и фенотипические последствия
10.02. - 14.02.	Хромосомы – морфологический субстрат наследственности и изменчивости. Характеристика кариотипа человека. Особенности хромосом X и Y. Хромосомный полиморфизм. Однородительская дисомия. Классификация хромосомных нарушений	10.02. - 14.02.	Анализ нормального кариотипа человека и вариаций по структуре и числу. Номенклатура изменений кариотипа в пределах нормального и патологического фенотипа.
17.02. - 21.02.	Численные и структурные хромосомные нарушения. Причины, механизмы и последствия: репродуктивные нарушения, врожденные пороки и умственное отставание	17.02. - 21.02.	Цитогенетические методы – разнообразие, показания и ограничения.
24.02. - 28.02.	Хромосомные синдромы – разнообразие, причины, клинические признаки и цитогенетическая диагностика	24.02. - 28.02.	Хромосомные численные и структурные нарушения – типы, механизмы, последствия.
03.03. - 07.03.	Гены человека – молекулярная организация, свойства, функции, разнообразие, примеры. Связь ген-генотип-фенотип	03.03. - 07.03.	Аутосомные и гоносомные синдромы – цитогенетическая характеристика, основные фенотипические проявления, диагностика и профилактика.
10.03. - 14.03.	Генные мутации – механизмы, номенклатура, последствия на молекулярном, клеточном и организменном уровне. Генные мутации патологические vs благоприятные vs нейтральные	10.03. - 14.03.	<b>Итоговая работа 1.</b> Хромосомы и хромосомные болезни
17.03. - 21.03.	Экспрессия генов человека. Геномный импринтинг и моноаллельная экспрессия генов человека. Эпигенетические модификации и их значение в патологии человека	17.03. - 21.03.	Гены человека – разнообразие, свойства, функции. Аутосомные и X-сцепленные гены. Аллельные и неаллельные гены. Группы сцепления генов. Понятие гаплотипа
24.03. - 28.03.	Методы изучения генов. Прямые и не прямые метода анализа генов. Преимущества и ограничения генетического тестирования.	24.03. - 28.03.	Генные мутации – классификация, номенклатура, последствия. Моногенные болезни (AD, AR, XD, XR). Митохондриальные болезни
31.03. - 04.04.	Особенности нормальных и патологических признаков человека. Методы оценки генетической природы болезней человека. Семейные исследования, метод близнецов, анализ сцепления, геномные исследования.	31.03. - 04.04.	Принципы методов ПЦР, ПДРФ и дидеокси секвенирования. Пренатальное и постнатальное тестирование генов человека.
07.04. - 11.04.	Моногенные менделирующие (AD, AR, XD, XR) и неменделирующие (митохондриальные, с импринтингом) болезни человека. Полигенные болезни человека	07.04. - 11.04.	Нормальные моногенные менделирующие признаки человека - ABO, Rh, MN и Xg. 3Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Генетика ГБНД.
14.04. - 18.04.	Генетика развития. Генетические основы врожденных пороков развития.	14.04. - 18.04.	Неменделирующие моногенные признаки человека. Аллельная и локусная гетерогенность. Полная и неполная пенетрантность. Вариабельная экспрессивность. Явление антиципации.
29.04. - 02.05.	Генетика пола. Основные гены маскулинизации и феминизации. Нарушения дифференцировки и развития пола	29.04. - 02.05.	<b>Итоговая работа 2.</b> Гены человека, мутации и их последствия.
05.05. - 09.05.	Основы иммуногенетики. Генетические механизмы разнообразия антител и TcR. Наследственные иммунные болезни.	05.05. - 09.05.	Изучение нормальных и патологических признаков человека. Методы установления генетической природы болезней человека.
12.05. - 16.05.	Рак, как генетическая болезнь соматических клеток. Мутации прото-онкогенов и генов-супрессоров, их роль в канцерогенезе.	12.05. - 16.05.	Генеологический анализ моногенных болезней. Определение типа наследования и расчет риска.
19.05. - 23.05.	Медико-генетические консультации и их значение в профилактике наследственных болезней человека. Принципы геномной терапии в этиологическом лечении ряда генетических болезней человека. Перспективы фармакогеномики.	19.05. - 23.05.	<b>Итоговая работа 3.</b> Особенности наследственных (нормальных и патологических) признаков человека. Разнообразие, этиология и профилактика генетических болезней человека. Пренатальная и постнатальная диагностика наследственных заболеваний – показания и ограничения.

13.01.2025

Şeful catedrei

Conf. Igor Cemortan