

**План лекций и практических занятий по Медицинской генетике**  
**Учебная программа Медицина, 2-й курс, учебный год 2023-2024**

Data	Лекции	Data	Практические занятия
05.02. - 09.02.	Введение. Генетический аппарат клетки человека. Материальная основа наследственности и изменчивости. Наследственность и среда в проявлении нормальных и патологических признаков человека	05.02. - 09.02.	Генетический аппарат и его элементы в хранении, передаче и реализации генетической информации. Наследственность и изменчивость. Мутации – типы, причины и фенотипические последствия
12.02. - 16.02.	Хромосомы – морфологический субстрат наследственности и изменчивости. Характеристика кариотипа человека. Особенности хромосом X и Y. Хромосомный полиморфизм. Однородительская дисомия. Классификация хромосомных нарушений	12.02. - 16.02.	Анализ нормального кариотипа человека и вариаций по структуре и числу. Номенклатура изменений кариотипа в пределах нормального и патологического фенотипа.
19.02. - 23.02.	Численные и структурные хромосомные нарушения. Причины, механизмы и последствия: репродуктивные нарушения, врожденные пороки и умственное отставание	19.02. - 23.02.	Цитогенетические методы – разнообразие, показания и ограничения.
26.02. - 01.03.	Хромосомные синдромы – разнообразие, причины, клинические признаки и цитогенетическая диагностика	26.02. - 01.03.	Хромосомные численные и структурные нарушения – типы, механизмы, последствия.
04.03. - 07.03.	Гены человека – молекулярная организация, свойства, функции, разнообразие, примеры. Связь ген-генотип-фенотип	04.03. - 07.03.	Аутосомные и гоносомные синдромы – цитогенетическая характеристика, основные фенотипические проявления, диагностика и профилактика.
11.03. - 15.03.	Генные мутации – механизмы, номенклатура, последствия на молекулярном, клеточном и организменном уровне. Генные мутации патологические vs благоприятные vs нейтральные	11.03. - 15.03.	<b>Итоговая работа 1.</b> Хромосомы и хромосомные болезни
18.03. - 22.03.	Экспрессия генов человека. Геномный импринтинг и моноаллельная экспрессия генов человека. Эпигенетические модификации и их значение в патологии человека	18.03. - 22.03.	Гены человека – разнообразие, свойства, функции. Аутосомные и X-сцепленные гены. Аллельные и неаллельные гены. Группы сцепления генов. Понятие гаплотипа
25.03. - 29.03.	Методы изучения генов. Прямые и непрямые методы анализа генов. Преимущества и ограничения генетического тестирования.	25.03. - 29.03.	Генные мутации – классификация, номенклатура, последствия. Моногенные болезни (AD, AR, XD, XR). Митохондриальные болезни
01.04. - 05.04.	Особенности нормальных и патологических признаков человека. Методы оценки генетической природы болезней человека. Семейные исследования, метод близнецов, анализ сцепления, геномные исследования.	01.04. - 05.04.	Принципы методов ПЦР, ПДРФ и дидеокси секвенирования. Пренатальное и постнатальное тестирование генов человека.
08.04. - 12.04.	Моногенные менделирующие (AD, AR, XD, XR) и неменделирующие (митохондриальные, с импринтингом) болезни человека. Полигенные болезни человека	08.04. - 12.04.	Нормальные моногенные менделирующие признаки человека - ABO, Rh, MN и Xg. 3Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Генетика ГБНД.
15.04. - 19.04.	Генетика развития. Генетические основы врожденных пороков развития.	15.04. - 19.04.	Неменделирующие моногенные признаки человека. Аллельная и локусная гетерогенность. Полная и неполная пенетрантность. Вариабельная экспрессивность. Явление антиципации.
22.04. - 26.04.	Генетика пола. Основные гены маскулинизации и феминизации. Нарушения дифференцировки и развития пола	22.04. - 26.04.	<b>Итоговая работа 2.</b> Гены человека, мутации и их последствия.
29.04. - 03.05.	Основы иммуногенетики. Генетические механизмы разнообразия антител и TcR. Наследственные иммунные болезни.	29.04. - 03.05.	Изучение нормальных и патологических признаков человека. Методы установления генетической природы болезней человека.
14.05. - 17.05.	Рак, как генетическая болезнь соматических клеток. Мутации прото-онкогенов и генов-супрессоров, их роль в канцерогенезе.	14.05. - 17.05.	Генеологический анализ моногенных болезней. Определение типа наследования и расчет риска.
20.05. - 24.05.	Медико-генетические консультации и их значение в профилактике наследственных болезней человека. Принципы геномной терапии в этиологическом лечении ряда генетических болезней человека. Перспективы фармакогеномики.	20.05. - 24.05.	<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.

30.01.2024

Şeful catedrei

Conf. Igor Cemortan