

ПЛАН ЛЕКЦИОННЫХ И ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ ПО МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ ПЕДИАТРИЧЕСКОЕ ОТДЕЛЕНИЕ

Раздел 1. Семиотика. Медико-генетическое консультирование

Тема 1. Семиотика генетических заболеваний

Лекция 1. Семиотика генетических заболеваний.

Вопрос 1. Общая семиотика.

Краткое содержание 1 вопроса. Предметом общей семиотики являются признаки, относящиеся к общей характеристике пробанда или его сибсов (пол, возраст, наследственная отягощенность, перенесенные заболевания, телосложение и конституция, половое и физическое развитие и др.), и его общему состоянию (изменение сознания, положение тела, выражение фенотипа, лица, окраска кожных покровов и др.). Примеры.

Вопрос 2. Частная семиотика.

Краткое содержание 2 вопроса. Предметом частной семиотики органов и систем организма являются симптомы конкретных заболеваний, механизмы их возникновения и развития, диагностическое значение, оценка степени выраженности, особенности их сочетания, причины возможного отсутствия. Примеры.

Вопрос 3. Феногенетика.

Краткое содержание 3 вопроса. Реализация генетической информации в фенотипе. Исследование проявления гена/генов по Хеккеру. Сравнение нормальных признаков и фенотипических проявлений определенной мутации, нарушающей развитие признаков. Детальный анализ проявлений генетической информации на каждом этапе ее реализации (патогенез мутантного признака или признаков). Примеры.

Лабораторное занятие 1. Семиотика генетических заболеваний

Краткое содержание лабораторного занятия. Схема описания фенотипа. Осмотр отдельных частей тела. Клинико-генеалогический метод: 1) генеалогический анализ родословной, алгоритм составления родословной; 2) группы риска в зависимости от вида возможной наследственной патологии (при хромосомной патологии, моногенных заболеваниях, мультифакториальных болезнях); 3) графические средства описания родословных, 4) методы исследования фенотипа.

Самостоятельная работа: Семиотика наследственных и врожденных болезней. Составить карту собственного фенотипа.

Тема 2. Методы клинической генетики.

Лекция 2. Методы клинической генетики

Вопрос 1. Клинико-генеалогический метод.

Краткое содержание 1 вопроса. Методика сбора информации и ее особенности при различных видах патологии. Возможные ошибки. Значение клинико-генеалогического метода в клинической практике. Примеры.

Вопрос 2. Цитогенетические методы.

Краткое содержание 2 вопроса. Этапы проведения. Варианты, область применения, значение. Биохимические методы. Уровни биохимической диагностики. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных болезней. Примеры.

Вопрос 3. Молекулярно-генетические методы.

Краткое содержание 3 вопроса. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования. Характеристика основных методических приемов. Примеры.

Лабораторное занятие 2. Методы клинической генетики.

Краткое содержание лабораторного занятия. Рассматриваются методы изучения наследственных болезней, главными из которых являются: клинико-генеалогический, близнецовый, популяционный, цитогенетический, биохимический и молекулярно-генетический. Разбираются критерии для включения в группы риска по характеру наследования признака (болезни). Разбираются показания для проведения одного из основных генетических методов.

Самостоятельная работа: Графическое изображение наследования одного из признаков или болезни.

Раздел 2. Наследственные болезни

Тема 3. Хромосомная патология, моногенные и мультифакториальные заболевания

Лекция 3. Хромосомная патология, моногенные и мультифакториальные заболевания.

Вопрос 1 Классификация хромосомных болезней

Вопрос 2. Частота встречаемости. Симптоматика, клинические признаки.

Вопрос 3. Механизмы развития хромосомных заболеваний. Связь с возрастом родителей.

Лабораторное занятие 3. Хромосомная патология, моногенные и мультифакториальные заболевания

Краткое содержание лабораторного занятия. Расчет риска при патологии: 1) хромосомной, 2) моногенной, 3) мультифакториальной. Решение типовых задач на определение риска генных заболеваний. Анализ фенотипических карт. Классификация генных болезней (генетический, клинический, патогенетический принципы классификации). Особенности клинической картины генных болезней: 1) многообразие клинических проявлений; 2) значение возраста начала болезни; 3) прогрессивность клинической картины, хронический характер течения болезни; 4) тяжесть течения заболевания; 5) клинический полиморфизм генных заболеваний (срок манифестации заболевания, полнота и тяжесть симптомов, продолжительность болезни, степень инвалидности, толерантность к терапии, продолжительность жизни); 6) причины клинического полиморфизма (разный биохимический эффект генной мутации, явление антиципации, доза генов, генетическая среда, влияние внешней среды). Этиология и патогенез генных заболеваний.

Самостоятельная работа: Решение задач на определение риска генных заболеваний. Подготовка мультимедийных презентаций по теме занятия.

Тема 4. Наследственные метаболические заболевания (митохондриальные, пероксисомные, лизосомные болезни)

Лекция 4. Наследственные метаболические заболевания.

Вопрос 1. Понятие об орфанных заболеваниях. Митохондриальные болезни.

Краткое содержание 1 вопроса. Молекулярно-генетическая классификация митохондриальных болезней. Этиология и патогенез митохондриальных болезней. Морфогенетическая характеристика отдельных заболеваний.

Вопрос 2. Пероксисомные болезни.

Краткое содержание 2 вопроса. Молекулярно-генетическая классификация пероксисомных болезней. Этиология и патогенез пероксисомных болезней. Морфогенетическая характеристика отдельных заболеваний.

Вопрос 3. Лизосомные болезни.

Краткое содержание 3 вопроса. Молекулярно-генетическая классификация лизосомных болезней. Этиология и патогенез пероксисомных болезней. Морфогенетическая характеристика отдельных заболеваний.

Лабораторное занятие 4. Наследственные метаболические заболевания (митохондриальные, пероксисомные, лизосомные болезни)

Краткое содержание лабораторного занятия. Классификация наследственных метаболических заболеваний (генетический, клинический, патогенетический принципы классификации). Построение графологического диагностического алгоритма при диагностировании орфанных заболеваний. Диетотерапия генных заболеваний.

Самостоятельная работа: Продолжение составления родословной. Подготовка мультимедийных презентаций по теме занятия.

Тема 5. Наследственные заболевания, характерные для Чувашской Республики.

Лекция 5. Наследственные заболевания, характерные для Чувашской Республики.

Вопрос 1 Профилактика наследственной патологии.

Краткое содержание 1 вопроса. Комплекс преконцепционной профилактики. Показания к проведению преконцепционной профилактики (по Холингсворт).

Вопрос 2. Генофонд как стратегический ресурс. Генетическое прогнозирование. Понятие о фенофонде.

Краткое содержание 2 вопроса. Генетические маркеры восприимчивости и устойчивости к отдельным социально-значимым заболеваниям.

Вопрос 3. Наследственные заболевания, характерные для Чувашской Республики.

Краткое содержание 3 вопроса. Общий обзор эндемичной наследственной патологии, характерной для Чувашской Республики. Врожденный эритроцитоз, летальный остеопетроз, врожденный изолированный гипотрихоз.

Лабораторное занятие 5. Наследственные заболевания, характерные для Чувашской Республики.

Краткое содержание практического занятия. Ознакомление с семиотикой орфанных заболеваний, эндемичных для Чувашской Республики. Профилактика орфанных заболеваний.

Самостоятельная работа. Этические и деонтологические вопросы в клинической генетике (подготовка мультимедийных презентаций).

Раздел 3. Диагностика наследственных заболеваний

Тема 6. Фармакогенетика и фармакогеномика

Лекция 6. Фармакогенетика и фармакогеномика.

Вопрос 1. Понятие о фармакогенетике.

Краткое содержание 1 вопроса. Влияние наследственности на эффекты лекарственных средств. Формирование реакций организма на средовые воздействия (экогенетика). Пути биотрансформации ксенобиотиков. Задачи фармакогенетики, фенотипирование и обеспечение безопасности применения лекарств.

Вопрос 2. Понятие о фармакогеномике.

Краткое содержание 2 вопроса. Связь экспрессии конкретного гена или однонуклеотидного полиморфизма в геноме человека с эффективностью или токсичностью лекарства.

Вопрос 3. Принципы проведения фармакогенетического тестирования.

Краткое содержание 3 вопроса.

Предективная (персонализированная) медицина. Требования, предъявляемые к фармакогенетическим тестам для их использования в клинической практике. Показания к проведению фармакогенетического тестирования. Принципы интерпретации результатов фармакогенетического тестирования. Принципы выбора ЛС и режимы их дозирования с учетом результатов фармакогенетического тестирования.

Лабораторное занятие 6. Фармакогенетика и фармакогеномика.

Краткое содержание лабораторного занятия. Знакомство с фармакогенетическими тестами. Решение клинических задач.

Самостоятельная работа: Знакомство с интернет-ресурсом по клинической фармакогенетике, поиск фармакогенетических сведений о лекарственном средстве (по заданию преподавателя) по международному непатентованному названию лекарственного средства, и/или по названию гена: <http://www.pharmgkb.org/>

Продолжение составления родословной.

Тема 7. Пренатальная диагностика, профилактика наследственной и врожденной патологии

Лекция 7. Пренатальная диагностика, профилактика наследственной и врожденной патологии.

Вопрос 1. Основные методы пренатальной диагностики.

Краткое содержание 1 вопроса. Прямые (инвазивные и неинвазивные) и непрямые методы пренатальной диагностики.

Вопрос 2. Пренатальный скрининг на хромосомные заболевания.

Краткое содержание 2 вопроса. Маркеры у плодов с синдромом Дауна.

Вопрос 3. Пренатальный скрининг на наследственные метаболические заболевания.

Краткое содержание 3 вопроса. Пренатальные маркеры наследственной патологии.

Лабораторное занятие 7. Пренатальная диагностика, профилактика наследственной и врожденной патологии.

Краткое содержание лабораторного занятия. Методы пренатальной диагностики, показания к ним, диагностические возможности и недостатки. Определить группы беременных женщин с повышенным риском рождения детей с наследственными дефектами.

Самостоятельная работа:

Продолжение составления родословной. Подготовка мультимедийных презентаций по теме занятия.

Тема 8. Диагностика мультифакториальных заболеваний. Тератогенез. Этические вопросы медицинской генетики

Лекция 8. Этические вопросы медицинской генетики.

Вопрос 1 Генетическое тестирование при моногенных заболеваниях и его риски.

Краткое содержание 1 вопроса. Характеристика термина генетическое тестирование. Социальные, экономические, семейные, личностные риски, – возникающие в результате проведения генетического тестирования.

Вопрос 2. Международное законодательство в области генетического тестирования.

Краткое содержание 2 вопроса. Основные положения Всеобщей декларации о геноме человека и о правах человека (Юнеско, 1997), Конвенции о защите прав и достоинства человека в связи с приложениями биологии и медицины (1997), Конвенции о правах человека и биомедицине (1997), Рекомендаций Комитета общественной и профессиональной политики Европейского общества генетики человека, Международной декларации о генетических данных человека, (UNESCO International Bioethics Committee, 2003), Резолюции 2004/9 экономического и социального совета ООН Генетическая конфиденциальность и не дискриминация.

Вопрос 3. Основы законодательства Российской Федерации в области генетического тестирования.

Краткое содержание 3 вопроса. Основные положения ФЗ от 21.11.2011 N 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

Лабораторное занятие 8. Диагностика мультифакториальных заболеваний. Тератогенез.

Краткое содержание лабораторного занятия. Рассматриваются вопросы поиска генов – кандидатов. Их применение с целью определения риска развития мультифакториального заболевания или онкологического процесса определенного органа.

Самостоятельная работа:

Подготовка мультимедийных презентаций по теме занятия.