

**Тематический план занятий лекционного типа
по дисциплине «Клиническая генетика»
для обучающихся по образовательной программе
направления подготовки
06.03.01 Биология, профиль Биохимия,
(уровень бакалавриата)
на 2022-2023 учебный год**

№	Темы занятий лекционного типа	Часы (академ.)
1	Введение. Предмет и методы генетики человека. Современная классификация наследственно-семейных заболеваний. ¹ Особенности человека как объекта генетических исследований. Основные разделы генетики человека. Специфика методов генетики человека. Особенности наследования доминантных признаков. Наследование аутосомно-рецессивное, сцепленное с полом (X-сцепленный рецессивный и доминантный тип наследования, голландрическое наследование, ограниченное полом и зависимое от пола наследование), внеядерное наследование и другие. Особенности наследования признаков, имеющих высокую частоту встречаемости. ²	2
2	Биохимический метод исследования наследственной патологии. ¹ Генные мутации с выявленным биохимическим действием. Болезни, обусловленные дефектами в обмене аминокислот, углеводов, витаминов, пуринов и пиримидинов и т.д. ²	2
3	Цитогенетический метод исследования наследственной патологии. ¹ Нормальный кариотип человека. Методы изучения кариотипа. Номенклатура кариотипа. Синдромы, связанные с аномалиями числа хромосом, со структурными перестройками хромосом. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней. Гетероморфизм хромосом. Изохромосомы. Рекомбинационная анеуплоидия. Синдром ломкой X-хромосомы. Дерматоглифические особенности при хромосомных нарушениях. Использование метода в генетическом скрининге и мониторинге. ²	2
4	Генетика пола. ¹ Детерминация и дифференциация пола у человека. Уровни определения пола у человека. Основные этапы становления пола. Половой хроматин. Тестис-детерминирующий фактор. Интерсексы. Псевдогермафродиты. Трансексуализм. Изменение половой дифференциации вследствие генных, геномных мутаций, хромосомных aberrаций. Мозаицизм по половым хромосомам. Представления о детерминации пола в древности. ²	2
5	Мультифакториальное наследование. ¹ Примеры количественных признаков человека. Особенности их наследования. Коэффициент наследуемости. Модификационная изменчивость. Непрерывный характер распределения. Аддитивное полигенное наследование. Олигогены и гены - модификаторы. Мультифакториальные болезни: отсутствие непрерывного распределения. Биометрический уровень анализа. Понятие о пороге. Использование метода близнецов для анализа наследования мультифакториальных признаков. Формула Хольцингера. ²	2
6	Генетическое картирование. ¹ Генетические карты человека. Методы картирования: метод родословных, гибридизации соматических клеток, гибридизации нуклеиновых кислот. Полиморфизм ДНК по сайтам рестрикции. Секвенирование.	2

	Стратегия обратной генетики. ²	
7	Геном человека. ¹ Программа “Геном человека”: ее возникновение, содержание, развитие, основные итоги. Медико-генетические аспекты изучения генома человека. Создание геномных библиотек. Генная дактилоскопия. ДНК-диагностика. Генетическая инженерия. ²	2
8	Молекулярные основы наследственных заболеваний. ¹ Молекулярный анализ при фенилкетонурии и муковисцидозе. Гемоглинопатии. Молекулярные события, определяющие гемоглинопатии. Генные мутации, детерминирующие изменение структуры белка, нарушающие процессинг, препятствующие транскрипции. Генетический полиморфизм и гетерогенность заболеваний. Болезни накопления. Геномный импринтинг. ²	2
	Итого:	16

¹ – тема

² – сущностное содержание

Обсуждено на заседании кафедры фундаментальной медицины и биологии, протокол № 12 от «27» мая 2022 г.

Заведующий кафедрой



А.В. Стрыгин