

**Тематический план занятий лекционного типа  
по дисциплине «Клиническая генетика»  
для обучающихся по образовательной программе  
направления подготовки 06.03.01. Биология,  
профиль Генетика  
(уровень бакалавриата),  
форма обучения очная  
на 2023- 2024 учебный год**

№	Темы занятий лекционного типа	Часы (академ.)
1.	Введение. Предмет и методы генетики человека. Современная классификация наследственно-семейных заболеваний. <sup>1</sup> 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, голандрическое наследование, ограниченное полом и зависимое от пола наследование), внеядерное наследование и другие. Особенности наследования признаков, имеющих высокую частоту встречаемости. <sup>2</sup>	2
2.	Биохимический метод исследования наследственной патологии. <sup>1</sup> Генные мутации с выявленным биохимическим действием. Болезни, обусловленные дефектами в обмене аминокислот, углеводов, витаминов, пуринов и пиримидинов и т.д. Наследственные коллагеновые болезни. <sup>2</sup>	2
3.	Цитогенетический метод исследования наследственной патологии. <sup>1</sup> 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. <sup>2</sup>	2
4.	Генетика пола. <sup>1</sup> Детерминация и дифференциация пола у человека. Уровни определения пола у человека. Основные этапы становления пола. Половой хроматин. Тестис-детерминирующий фактор. Интерсексы. Псевдогермафродиты. Транссексуализм. Изменение половой дифференциации вследствие генных, геномных мутаций, хромосомных aberrаций. Мозаицизм по половым хромосомам. Представления о детерминации пола в древности. <sup>2</sup>	2
5.	Мультифакториальное наследование. <sup>1</sup> Примеры количественных признаков человека. Особенности их наследования. Коэффициент наследуемости. Модификационная изменчивость. Непрерывный характер распределения. Аддитивное полигенное наследование. Олигогены и гены - модификаторы. Наследование интеллектуальных способностей человека. Мультифакториальные болезни: отсутствие непрерывного распределения. Биометрический	2

	уровень анализа. Понятие о пороге. Биология близнецовости. Использование метода близнецов для анализа наследования мультифакториальных признаков. Формула Хольцингера. Ограничения близнецового метода. Сросшиеся близнецы и тератогенез. <sup>2</sup>	
6.	Генетическое картирование <sup>1</sup> . Генетические карты человека. Методы картирования: метод родословных, гибридизации соматических клеток, гибридизации нуклеиновых кислот. Полиморфизм ДН по сайтам рестрикции. Секвенирование. Стратегия обратной генетики <sup>2</sup> .	2
7.	Геном человека <sup>1</sup> . Программа «Геном человека»: её возникновение, содержание, развитие, основные итоги. Медико-генетические аспекты изучения генома человека. Создание геномных библиотек. Генная дактилоскопия. ДНК-диагностика. Генетическая инженерия <sup>2</sup> .	2
8.	Молекулярные основы наследственных заболеваний <sup>1</sup> . Молекулярные анализ при фенилкетонурии и муковисцидозе. Гемоглобинопатии. Молекулярные события, определяющие гемоглобинопатии. Генные мутации, детерминирующие изменение структуры белка, нарушающие процессинг, препятствующие транскрипции. Генетический полиморфизм и гетерогенность заболеваний. Болезни накопления. Геномный импринтинг <sup>2</sup> .	2
	Итого	16

<sup>1</sup> - тема лекции

<sup>2</sup> - сущностное содержание лекции

Рассмотрено на заседании кафедры фундаментальной медицины и биологии  
«26» мая 2023 г., протокол №10

Заведующий кафедрой



А.В. Стрыгин