Қазақстан Республикасы денсаулық сақтау Министрлігі

ҮЛГІЛІК ОҚУ БАҒДАРЛАМАСЫ

РЕЗИДЕНТУРА

МЕДИЦИНАЛЫҚ ГЕНЕТИКА

мамандығы

Астана 2010

АЛҒЫ СӨЗ

1 Медицина білімі және ғылымының инновациялық технологиялар Республикалық орталығы **ӘЗІРЛЕГЕН ЖӘНЕ ЕНГІЗГЕН.**

2 АЛҒАШ РЕТ ЕНГІЗІЛДІ.

3 ҮЛГІЛІК ОҚУ БАҒДАРЛАМАСЫ 2009 ж. мемлекеттік білім беру стандартына сәйкес «Медициналық генетика» мамандығы бойынша резидентура үшін әзірленген.

4 ҮЛГІЛІК ОҚУ БАҒДАРЛАМАСЫ Қазақстан Республикасы денсаулық сақтау Министрінің м.а. 2010 жылғы 23 қарашадағы № 916 бұйрығымен бекітілген.

7 Список рекомендуемой литературы*

основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. – М.: ГЭОТАР-МЕД, 2001. – 448 с.
2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина, 2003. – 428 с.
3. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: атлас-справочник. 3-е изд., перераб. и дополн. – М.: Т-во начных изданий КМК; авторская академия. 2007. – 448 с.

дополнительная:

1. Новиков П.В. Семиотика наследственных болезней у детей (симптом – синдром – болезнь). – М., «Триада-Х», 2009 – 432 с.
2. Медведев М.В., Алтынник Н.А. Основы ультразвукового скрининга в 11-14 недель беременности. Практическое пособие для врачей. – М.: Реал Тайм, 2009. – 96 с.
3. Кадурина Т.И., Горбунова В.Н. Дисплазия соединительной ткани. Руководство для врачей. – СПб.: Элби-СПб, 2009. – 704 с.
4. Селиванова Е.А. наследственные болезни. Справочник практического врача. Клиника, диагностика и профилактика более 5000 наследственных и врожденных заболеваний. – М.: РИПОЛ классик, 2007. – 544 с.
5. Под ред. Зыкова В.П. «Диагностика и лечение наследственных заболеваний нервной системы у детей». Руководство для врачей. – М., «Триада-Х», 2007. – 224 с.
6. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика (учебное пособие). – М.: Медпрактика, 2006. – 300 с.
7. Новиков Н.П. Рахит и наследственные рахитоподобные заболевания у детей: диагностика, лечение, профилактика. – М., «Триада-Х», 2006. – 336 с.
8. Под ред. Иванова В.И. и Киселева Л.Л. Геномика – медицине. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2005. – 392 с.
9. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей. – М.: «Триада-Х», 2004. – 560 с.
10. Неретин В.Я., Агафонов Б.В., Сидорова О.П. Медико-генетитческое консультирование при наследственных и врожденных болезнях нервной системы. – М.: Медицина, 2004. – 224 с.
11. Темин П.А., Казанцева Л.З. Наследственные нарушения нервно-психического развития детей: Руководство для врачей. – М.: Медицина, 2001. – 432 с.
12. Баранов В. С. Геном человека и гены «предрасположенности» Введение в предиктивную медицину. – СПб., 2000. – 271 с.
13. Петриковский Б.М., Медведев Б.М., Юдина Е.В. Врожденные пороки развития: пренатальная диагностика и тактика. Энциклопедия ультразвуковой диагностики. – М. 1999. – 254 с.
14. Интернет – www.genetics@rusmedserv.com
15. Интернет – OMIM (On-line Mendelian Inheritance in Man).

МАЗМҰНЫ

1. Түсіндірме жазба 6
2. Пән сағаттарының бөлінуі 8
3. Бейіндеуші пәндердің тақырыптық жоспарының үлгісі және мазмұны 9
4. Оқу және оқыту әдістері 31
5. Білімді бағалау 31
6. Клиникалық база 32
7. Ұсынылатын әдебиеттердің тізімі 33

Бұл үлгілік оқу бағдарламасын Қазақстан Республикасы денсаулық сақтау Министрлігінің рұқсатынсыз көбейтуге және таратуға болмайды.

1 Түсіндірме жазба

Кіріспе

Медициналық генетика биохимиямен, физиологиямен, иммунологиямен қатар ғылыми медицинаның терең бір бөлігі және қазіргі таңдағы клиникалық медицинаның барлық бөліміне айтарлықтай үлес қосуда. Клиникалық медицинаның әрмен қарай дамуы адам денсаулығы мен патологиясын анықтауда тұқымқуалаушылықтың рөлін ұғынумен үздіксіз байланысты. Тұрғындарға жәрдем көрсетуді жақсартудың басты жағдайының бірі – аурудың генетикалық детерминациясы. Болашақ дәрігердің бақылау объектісі тек науқас ғана емес, оның барлық отбасы болуы тиіс. Бұл «дербестеу медицинаның» қазіргі таңдағы медициналық-генетикалық білімдерге негізделген жаңа тұжырымдамасы.

Пәннің мақсаты

Мамандық бойынша тұқым қуалаған аурулардың этиологиясы мен патогенезі, туа біткен және тұқым қуалаған ауруларды ерте диагностикалау, алдын алу және емдеу туралы жаңа теориялық білімді алумен бірге кәсіби дағдылану және мамандығын жетілдіру, медициналық-генетикалық жәрдемді ұйымдастыру мәселелерін меңгеру.

Пәннің міндеттері

Тұқым қуалаған және туа біткен ауруларды диагностикалау, алдын алу және емдеу мәселелерінде медициналық генетиканың қазіргі таңдағы барлық жетістіктерін қолдана отырып медициналық-генетикалық консультацияларды өздігінен жүргізе алатын мамандарды даярлау.

Білім берудің қорытынды нәтижелері

Резидент:

- тұрғындарға медициналық-генетикалық жәрдемді ұйымдастырудың жалпы мәселелерін;
- адамның жалпы генетикасы негізін;
- дамудың туа біткен ақаулары мен тұқым қуалаған аурулардың этиологиясы мен патогенезін;
- хромосомалық бұзылыстардың цитогенетикалық диагностикасы әдістерін;
- адамның популяциялық генетикасы негізін;
- тұқым қуалаған аурулардың жалпы клиникалық сипаттамасын, ағымының, диагностикасының және емінің ерекшеліктерін;
- жүктіліктің қауіп-қатер тобын, науқастарды және олардың отбастарын диспансерлеу принциптерін;
- нәрестелерді алмасудың тұқым қуалаған ауруларына жаппай скрининг (анықтап алу) принциптерін;
- жүктіліктің әртүрлі мерзіміндегі жүктіліктің генетикалық скрининг принциптерін;

4 Методы обучения и преподавания

- **Лекции:** обзорные, проблемные.
- **Семинары и практические занятия:** медико-генетическое консультирование больных с наследственной патологией, семей с отягощенным генетическим анамнезом, медико-генетическое консультирование беременных, ведение медицинской документации, работа в различных подразделениях медико-генетической консультации, участие в консилиумах, в том числе пренатальном консилиуме, разбор тематических больных, работа в малых группах, дискуссии, презентации, обратная связь, организация научно-практических конференций.
- **Самостоятельная работа резидента (СРР):** медико-генетическое консультирование больных с наследственной патологией, семей с отягощенным генетическим анамнезом, медико-генетическое консультирование беременных, работа в различных подразделениях медико-генетической консультации, пропаганда медико-генетических знаний населению, работа с базами данных «Национального генетического регистра РК», подготовка отчетных данных по НГР РК, подготовка отчетной документации по медико-генетической службе, работа с учебно-научной литературой и контрольно-измерительными средствами, написание медико-генетической карты, подготовка презентаций, формирование портфолио.

5 Оценка знаний

Текущий и рубежный контроль: определяются обучающей организацией образования.

Итоговый контроль: экзамен, включающий тестирование/собеседование и оценку практических навыков.

6 Клиническая база

Лаборатория медицинской генетики, в состав которой входит медико-генетическая консультация, цитогенетическая лаборатория, лаборатория пренатального скрининга, лаборатория неонатального скрининга, молекулярно-генетическая лаборатория, лаборатория диагностики наследственных болезней обмена веществ и отделение пренатальной диагностики.

12	Работа с семьями с отягощенным генетическим анамнезом.
13	Работа в библиотеке, Интернете.
14	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.
15	Пропаганда медико-генетических знаний населению.
16	Формирование портфолио слушателя резидентуры.
	Итого: 198 часов
	Медико-генетическое консультирование
1	Ведение медицинской документации.
2	Медико-генетическое консультирование амбулаторных и стационарных больных.
3	Интерпретация цитогенетических, молекулярно-цитогенетических, молекулярно-генетических и биохимических анализов при наследственной патологии.
4	Интерпретация сывороточных маркеров хромосомной патологии плода.
5	Интерпретация УЗ-маркеров хромосомной и врожденной патологии плода.
6	Интерпретация данных неонатального скрининга.
7	Заполнение медико-генетических карт больных с наследственной и врожденной патологией.
8	Анализ фенотипа больного при различной наследственной патологии.
9	Синдромальная диагностика наследственной патологии.
10	Использование компьютерных справочно-диагностических систем и баз данных по наследственным болезням.
11	Участие в консилиумах.
12	Работа с семьями с отягощенным генетическим анамнезом.
13	Анализ баз данных «Национального Генетического Регистра РК». Расчет частоты ВПР, показателей мертворождаемости, перинатальной и ранней неонатальной смертности. Подготовка отчета.
14	Анализ отчетной документации медико-генетической службы. Подготовка отчета.
15	Работа в библиотеке, Интернете.
16	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.
17	Пропаганда медико-генетических знаний населению.
18	Формирование портфолио слушателя резидентуры.
	Итого: 198 часов

- босану алдында диагностика жүргізу үшін жүктіліктің көрсеткіштері мен мерзімдерін;
- жүктіліктің әртүрлі мерзімінде диагностиканың пренаталдық инвазиялық әдістерін жүргізу принциптері мен техникасын;
- генетикалық көрсетімдер бойынша жүктілікті үзу көрсетімдерін;
- тұқым қуалаған және туа біткен ауруларды алдын алу принциптерін;
- цитогенетикалық зерттеуді жүргізу үшін биологиялық материалдардан жасуша өсіріндісі препаратын дайындауды және оның анализін;
- молекулалық-генетикалық зерттеу жүргізудің жалпы принциптерін;
- медициналық генетикадағы медициналық психология, этика және деонтология негіздерін білуі тиіс.

Резидент:

- науқастарды фенотиптік қарап тексеруді жүргізуді;
- шежірені графикалық суреттеп көрсетуді және талдауды;
- ағзалар мен жүйелер бойынша пробандты (шежіре басталатын түп тұлға) объективті зерттеу жүргізуді;
- синдромалдық диагнозды мезгілінде анықтауды;
- генетикалық қауіп-қатерді есептеуді жүргізу;
- тұқым қуалаған аурулардың әртүрлі формалары кезінде отбасында аурудың даму болжамын анықтауды;
- жүкті әйелдерге кешенді медициналық-генетикалық консультация жүргізуді;
- тұқым қуалаған патологиялары бар отбасына кешенді медициналық-генетикалық консультация жүргізуді;
- жүктілікті жоспарлаған отбасына кешенді медициналық-генетикалық консультация жүргізуді;
- туа біткен және тұқым қуалаған аурулар бойынша жүкті әйелдердің және отбасының қауіп-қатер топтарын құруды;
- өңірдегі генетикалық бұзылыстардан перинаталдық аурушаңдылық пен өлім-жітім көрсеткіштерінің есебі мен анализін жүргізуді;
- өңірдегі дамудың туа біткен ақауларының регистрін жүргізуді;
- зат алмасудың туа біткен ақауы бар науқас баланы емдеу тактикасын негіздеуді;
- алмасудың тұқым қуалаған ауруларды емдәммен емдеудің тиімділігін бағалауды;
- сәйкес медициналық генетикалық құжаттамаларды ресімдеуді;
- диагностиканың аспаптық және арнайы әдістерінің нәтижелерін бағалауды;
- жүктіліктің әртүрлі мерзіміндегі УДЗ деректерін бағалауды;
- биохимиялық скрининг нәтижелерін бағалауды;
- хромосомалық және моногенді патологиялар инвазиялық диагностикасының нәтижелерін бағалауды үйреніп алуы қажет.

Резидент:

- тұқым қуалаған патологиялары бар отбасы шежіресінің генеалогиялық анализін жүргізуге;
- тұқым қуалаған аурулардың әртүрлі типтері кезінде генетикалық қауіп-қатерді есептеуге;
- шежірені графикалық суреттеп көрсетуге және талдауға;
- тұқым қуалаған патологиялардың синдромалды диагностикасын жүргізуге;
- өңірдегі генетикалық бұзылыстардан перинаталдық аурушаңдылық пен өлім-жітім көрсеткіштерінің есебі мен анализін жүргізуге;
- фенилкетонуриясы бар науқас үшін емдік емдәмді есептеуге дағдылануы қажет.

2 Пән сағаттарының бөлінуі
Бейіндеуші пәндер

№	Пән	Аудиториялық сағаттар			РӨЖ
		Барлығы	Дәрістер	Практикалық сабақтар	
1	Молекулалық биология және медициналық генетика негізі	396	36	360	198
2	Медициналық генетикадағы зерттеу әдістері	396	36	360	198
3	Хромосомалық аурулар	396	36	360	198
4	Гендік және геномдық аурулар	396	36	360	198
5	Тұқым қуалауға бейім аурулар	396	36	360	198
6	Медициналық-генетикалық консультация	396	36	360	198
	Сағаттардың жалпы саны	**2376**	**216**	**2160**	**1188**

7	Заполнение медико-генетических карт больных с наследственной и врожденной патологией.
8	Анализ фенотипа больного при различной наследственной патологии.
9	Синдромальная диагностика наследственной патологии.
10	Использование компьютерных справочно-диагностических систем и баз данных по наследственным болезням.
11	Участие в консилиумах.
12	Анализ баз данных «Национального Генетического Регистра РК». Расчет частоты ВПР. Подготовка отчета.
13	Анализ отчетной документации медико-генетической службы. Подготовка отчета.
14	Работа с семьями с отягощенным генетическим анамнезом.
15	Работа в библиотеке, Интернете.
16	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.
17	Пропаганда медико-генетических знаний населению.
18	Формирование портфолио слушателя резидентуры.
	Итого: 198 часов
	Болезни с наследственным предрасположением
1	Ведение медицинской документации.
2	Работа в лаборатории медицинской генетики (участие в проведении молекулярно-генетического анализа: выделение ДНК, амплификации, рестрикции, детекции).
3	Медико-генетическое консультирование амбулаторных и стационарных больных.
4	Интерпретация молекулярно-генетических анализов.
5	Заполнение медико-генетических карт больных с наследственной и врожденной патологией.
6	Анализ фенотипа больного при различной наследственной патологии.
7	Синдромальная диагностика наследственной патологии.
8	Использование компьютерных справочно-диагностических систем и баз данных по наследственным болезням.
9	Участие в консилиумах.
10	Анализ баз данных «Национального Генетического Регистра РК». Расчет частоты ВПР, ВПР «строгого учета». Подготовка отчета.
11	Анализ отчетной документации медико-генетической службы. Подготовка отчета.

7	Участие в проведении неонатального скрининга новорожденных на наследственную патологию.
8	Работа в библиотеке, Интернете.
9	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.
	Итого: 198 часов
	Хромосомные болезни
1	Ведение медицинской документации.
2	Работа в лаборатории медицинской генетики (участие в проведении цитогенетического анализа, подготовка лабораторной посуды, основные этапы цитогенетического анализа и т.д.).
3	Работа в лаборатории медицинской генетики (участие в проведении молекулярно-цитогенетического анализа, подготовка лабораторной посуды, основные этапы цитогенетического анализа и т.д.).
4	Медико-генетическое консультирование амбулаторных и стационарных больных.
5	Интерпретация цитогенетических анализов.
6	Интерпретация молекулярно-цитогенетических анализов.
7	Анализ баз данных «Национального Генетического Регистра РК». Расчет частоты ВПР, частоты хромосомных болезней. Подготовка отчета.
8	Анализ отчетной документации медико-генетической службы. Подготовка отчета.
9	Работа в библиотеке, Интернете.
10	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.
	Итого: 198 часов
	Генные и геномные болезни
1	Ведение медицинской документации.
2	Работа в лаборатории медицинской генетики (участие в проведении молекулярно-генетического анализа: выделение ДНК, амплификации, рестрикции, детекции).
3	Медико-генетическое консультирование амбулаторных и стационарных больных.
4	Интерпретация молекулярно-генетических анализов.
5	Интерпретация биохимических анализов при наследственных болезнях обмена веществ.
6	Расчет лечебного питания детям с наследственными болезнями обмена веществ.

3 Бейіндеуші пәндердің тақырыптық жоспарының үлгісі және мазмұны

3.1 Дәрістердің тақырыптық жоспарының үлгісі

№	Тақырыбы	Мазмұны
	Молекулалық биология және медициналық генетика негізі	
1	Медициналық генетикаға кіріспе	«Медициналық генетика» ұғымы. Медициналық генетика міндеттері. Басқа ғылыми бағыттармен және мамандықтармен өзара байланысы. Медициналық генетика оның ғылым мен медициналық білім жүйесіндегі орны.
2	ҚР медициналық-генетикалық қызметті ұйымдастыру	ҚР медициналық-генетикалық қызметтің деңгейі мен құрылымы. Медициналық-генетикалық қызметтің ісін регламентейтін құжаттар. Медициналық-генетикалық қызметтің функциясы мен міндеттері.
3	Медициналық ғылым мен практикадағы медициналық генетиканың маңызы	Медициналық ғылым мен практикадағы медициналық генетиканың маңызы. Әртүрлі мамандық дәрігерлерінің кәсіби практикасындағы генетика маңызы. Кардиологиядағы, онкологиядағы, акушерия мен гинекологиядағы, педиатриядағы, эндокринологиядағы, психиатриядағы, хирургиядағы медициналық генетика.
4	Медициналық генетиканың даму тарихы мен кезеңдері	Әлемдегі медициналық генетиканың даму тарихы. ТМД елдеріндегі генетиканың дамуы. Қазақстандағы генетиканың дамуы.
5	Жасуша. Жасушалар құрылымы	Жасушалар құрылымы. Жасуша органеллалары. Маңызы. Ядролық және цитоплазмалық жиынтық. Жасуша қабырғаларының, митоходрияның құрылымы. Жасуша қызметінің реттелуі.
6	ДНҚ мен РНҚ құрылымы	ДНҚ мен РНҚ туралы түсінік. ДНҚ молекуласының құрылымы. Комплементарлық принциптері. Чаргафф ережесі. РНҚ құрылымы. РНҚ түрлері.
7	Адам организміндегі нәруыздың түзілуі	Нәруыздың түзілуі. Нәруыздың түзілуі сатылары. ДНҚ транскрипциясы, РНҚ трансляциясы, генетикалық код.
8	Жасушаның тіршілік циклі. Гаметогенез	Жасушаның тіршілік циклі. Сатылары. Гаметогенез. Оогенез. Сатылары, ерекшеліктері, маңызы. Сперматогенез. Сатылары, ерекшеліктері, маңызы Гаметогенездің бұзылуы.

9	Эмбриогенез. Дамудың соңғы кезеңдері	Эмбриондық дамуы. Әртүрлі ағзалар мен жүйелердің даму кезеңдері. Дамудың соңғы кезеңдері. Іштегі нәрестені зақымдайтын факторлар.
10	Тұқымқуалаушылықтың цитологиялық негізі	Жасушалық цикл. Жасушалардың бөлінуі. Митоз. Митоздың сатылары.Жыныс жасушаларының бөлінуі. Мейоз. Мейоздың сатылары. Маңызы.
11	Популяциялық генетика және тұқым қуалаған аурулардың эпидемиологиясы	«Популяциялық генетика» ұғымы. Популяциялық генетика әдістері. Популяциядағы гендер. Харди-Вайнберг заңы. Тұқым қуалаған аурулардың эпидемиологиясы. Қан топтарының полиморфизмі.
	Жиыны: 36 сағат	
	Медициналық генетикадағы зерттеу әдістері	
1	Медициналық генетикадағы зерттеу әдістері	Медициналық генетикадағы зерттеу әдістері. Әдістердің сипаттамасы, көрсетімдері, мүмкіншіліктері және шектеу. Клиникалық және диагностикалық маңызы, қолдану аймағы.
2	Клиникалық-генеалогиялық әдіс	Клиникалық-генеалогиялық әдісті жүргізу кезеңдері. Әдістің клиникалық практикадағы маңызы. Тұқым қуалау типтері. Аутосомдық-рецессивтік, аутосомдық-доминанттық тұқым қуалау ерекшеліктері. Х-тіркескен (рецессивтік және доминанттық) аурулар. У-тіркескен, цитоплазмалық тұқым қуалау ерекшеліктері. Митохондриялық тұқым қуалау. Геномды импринтинг. Мультифакторлық аурулар кезіндегі генеалогиялық анализ.
3	Зерттеудің цитогенетикалық әдістері	Әдістерді анықтау және олардың мәні. Қолдану аймағы. Цитогенетикалық зерттеудің варианттары. Хромосомалық мутациялар диагностикасы. Кариотиптеуді жүргізу. Хромосомалық аурулардың фенотиптік көріністері. Ұрықтық материалдың кариотиптенуі.
4	Қалыпты жағдайда және хромосома бұзылыстары кезіндегі хромосомалардың халықаралық жіктелуі және номенклатурасы	Хромосома құрылымы. Хромосомалардың халықаралық жіктелуі. Қалыпты жағдайдағы хромосомалар номенклатурасы. Хромосомалық бұзылыстар кезіндегі хромосомалар номенклатурасы. A, B, C, D, E, F, G топтарындағы хромосомалар аномалиялары. Жыныс хромосомаларының аномалиялары. Хромосомалардың маркерлік және мозайкалық формалары. Хромосомалардың құрылымдық өзгерістері.

14	Расчет диеты при метаболических наследственных заболеваниях	Расчет диеты при метаболических наследственных заболеваниях. Клинические примеры.
15	Профилактика врожденной и наследственной патологии	Принципы профилактики врожденной и наследственной патологии. Ситуационные задачи.
16	Методы профилактики дефектов невральной трубки	Методы профилактики дефектов невральной трубки. Периконцепционная профилактика дефектов невральной трубки.
17	Профилактика фолатзависимых врожденных пороков	Профилактика фолатзависимых врожденных пороков.
	Итого: 360 часа	

3.3 Примерный план самостоятельной работы резидента (СРР)

№	Тема	Содержание
	Молекулярная биология и основы медицинской генетики	
1	Ведение медицинской документации.	
2	Интерпретация цитогенетических анализов.	
3	Работа в лаборатории медицинской генетики (подготовка лабораторной посуды и т.д.).	
4	Интерпретация молекулярно-генетических анализов.	
5	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.	
6	Работа в библиотеке, Интернете.	
	Итого: 198 часов	
	Методы исследования в медицинской генетике	
1	Ведение медицинской документации.	
2	Работа в лаборатории медицинской генетики (участие в проведении цитогенетического анализа, подготовка лабораторной посуды, основные этапы цитогенетического анализа и т.д.).	
3	Работа в лаборатории медицинской генетики (участие в проведении молекулярно-генетического анализа).	
4	Интерпретация цитогенетических анализов.	
5	Интерпретация молекулярно-генетических анализов.	
6	Участие в проведении биохимического скрининга беременных на врожденную и хромосомную патологию плода.	

5	Принципы вычисления генетического риска	Понятие о генетическом риске. Принципы вычисления генетического риска. Решение ситуационных задач.
6	Значение функциональных методов для оценки степени поражения органов и систем при наследственных заболеваниях у детей	Значение функциональных методов для оценки степени поражения органов и систем при наследственных заболеваниях у детей. Электромиография. Магнитнорезенансная томография. Ультразвуковые методы исследования.
7	Интерпретация цитогенетических, молекулярно-цитогенетических, молекулярно-генетических и биохимических анализов при диагнос-тике наследственных болезней	Интерпретация цитогенетических, молекулярно-цитогенетических, молекулярно-генетических и биохимических анализов при диагностике наследственных болезней. Решение ситуационных задач.
8	Медико-генетическое консультирование беременных	Медико-генетическое консультирование беременных. Пренатальный скрининг, сроки проведения обследования. Методы. Этические и правовые особенности медико-генетического консультирования.
9	Медико-генетическое консультирование беременных группы высокого генетического риска	Медико-генетическое консультирование беременных группы высокого генетического риска. Этические и правовые особенности медико-генетического консультирования.
10	Особенности медико-генетического консультирования беременных с врожденными пороками плода	Медико-генетическое консультирование беременных с врожденными пороками плода. Этические и правовые особенности медико-генетического консультирования.
11	Медико-генетические консультирование при синдроме фето-фетальной трансфузии	Медико-генетические консультирование при синдроме фето-фетальной трансфузии.
12	Особенности медико-генетического консультирования при нарушениях репродуктивной функции	Медико-генетическое консультирование при нарушениях репродуктивной функции. Этические и правовые особенности медико-генетического консультирования.
13	Пренатальный консилиум	Пренатальный консилиум. Организация. Основной состав специалистов. Цели, задачи. Отчетная документация.

5	Медициналық генетикадағы биохимиялық әдістер және олардың медициналық генетикадағы маңызы	Биохимиялық әдістер, түрлері, қолдану аймағы және маңызы. Жүкті әйелдер мен жаңа туған нәресетелердің биохимиялық скринингі. Тұқым қуалаған және туа біткен аурулар диагностикасы кезіндегі тексерудің жаппай және селективті әдістері. Тұқым қуалаған аурулар диагностикасы кезінде ферменттерді және олардың туындыларын анықтау, аминқышқылдар, май қышқылдары спектрінің анализі. Масс-спектрометрия әдісі. Радиоиммунохимиялық және иммуноферменттік әдістер.
6	Пренаталдық және неонаталдық скрининг	Жүкті әйелдердің гентикалық скринингі. Жүргізу кезеңдері мен деңгейлері, хромосомалық және туа біткен патологиялардың биохимиялық маркерлері, олардың деңгейін анықтау, анализ нәтижелерін түсіндіру. Пренаталдық скрининг тиімділігі. Жаңа туылған нәрестенің тұқым қуалаушылық патологиясының неонаталдық скринингі, скрининг кезеңдері, ұйымдастыру деңгейі, анализді өткізу әдістемесі, нәтижелерін түсіндіру, тиімділігін бағалау.
7	Тұқым қуалаған патологиялар диагностикасы кезіндегі масс-спектрометрия және хроматография	Әдістің мәні, өткізу әдістемесі. Медициналық генетикадағы әдістің маңызы. Аминқышқылдары мен май қышқылдары спектрлерін анықтау. Масс-спектрометрия әдісімен неонаталдық скринингті анықтау, әдістің артықшылығы.
8	Зерттеудің молекулалық-генетикалық әдістері	Молекулалық генетика әдісі, түрлері, маңызы, қолдану аймағы. Әртүрлі биологиялық сұйықтықтан ДНҚ бөліп алу. ПТР анализін өткізу: амплификация. РҮҰП анализі. Электрофорезді өткізу, электрофореграмма анализі, нәтижелерін түсіндіру.
9	Хромосомалық патологияның ультрадыбыстық диагностикасы	Хромосомалық патология диагностикасы кезіндегі ультрадыбыстық диагностиканың маңызы. Хромосомалық патологияның ультрадыбыстық маркері. УДЗ скрининг мерзімі. Хромосомалық патологиялар диагностикасындағы УДЗ диагностикасының мәні.
10	Медициналық генетикадағы популяциялық-статистикалық әдіс	Популяциялық-статистикалық әдістердің мәні. Харди-Вайнберг тепе-теңдігі. Популяциядағы гендер мен генотиптер жиілігін анықтау, гетерозиготалықты анықтау. Іріктеудің генотип жиілігіне әсерін зерттеу, популяциядағы қауіп-қатер факторларын анықтау.
	Жиыны: 36 сағат	

	Хромосомалық аурулар	
1	Тұқымқуалаушылықтың хромосомалық теориясы	Тұқымқуалаушылықтың хромосомалық теориясы. Мәселенің тарихы. Негізгі жағдайлары. Медициналық генетика және оның медицинадағы жалпы маңызы.
2	Хромосомалық аурулардың жалпы қасиеті	Хромосомалық мутациялар клиникалық көрінісінің ерекшеліктері. Ағымының ерекшеліктері, болжамы және профилактикасы.
3	Хромосомалық мутациялардың жіктелуі	Хромосомалық мутациялардың жіктелуі: сандық және құрылымдық. Қалыпты және патологиялық хромосомалардың халықаралық номенклатурасы.
4	Айтулы сандық мутациялардың хромосомалық синдромдары	Хромосомлардың сандық мутациялары. 13, 18, 21 хромосомалар бойынша трисомиялар. Клиникалық көріністері, диагностикасы, профилактикасы.
5	Хромосомалардың құрылымдық мутациясымен байланысты аурулар	Хромосомалардың құрылымдық мутациялары. Жіктелуі. Хромосомалардың әртүрлі құрылымдық өзгерістерінің клиникалық көріністері. Хромосомалардың жоғалуы, транслокациялары, ауысуы, дупликациялары, инсерциялары.
6	Айтулы жыныстық хромосомалар мутациясының хромосомалық синдромдары	Жыныстық хромосомалардың сандық мутациялары. Жыныстық хромосомалар бойынша трисомиялар мен моносомиялар. Клиникалық көріністері, диагностикасы, профилактикасы
7	Хромосомалар полиморфизмі	Хромосомалар полиморфизмі. Серіктес хромосомалар. Хромосомалардың көтеріңкі сыңғыштығы. Репродукциялық (ұрпақ жаңғырту) медицинадағы маңызы.
8	Репродукциялық медицинадағы хромосомалық бұзылыстар	Құрылымдық өзгерістер және полиморфизм – бедеулік пен бала көтермеу әдетінің себептері. Хромосомалар сегрегациясы.
9	Хромосомалық ауруларды алдын алу. Іштегі нәрестелердегі хромосомалық бұзылыстардың диагностикасы	Хромосомалардың мейозда ажырамауын периконцепциялық алдын алу. Ерлі-зайыптылардағы хромосомалық бұзылыстардың диагностикасы. Дәрумендердің көмегімен алдын алу. Пренаталдық диагностика әдістері. Хромосомалық мутациялар диагностикасының әдістері. Кариотиптеу. Әдістің мүмкіншілігі. Сандық және құрылымдық мутациялар диагностикасы.
10	Хромосомалық бұзылыстарды зерттеудің қазіргі	Зерттеудің молекулалық-цитогенетикалық әдістері. In-situ флюоресценттік будандастыру әдістері. Әдіс

		диабет, онкологические заболевания и др. Постановка анализа.
2	Близнецовый метод	Сущность метода. Понятие о конкордантности, дискордантности у моно- и дизиготных близнецов. Коэффициент конкордантности. Решение ситуационных задач.
3	Медико-генетическое консультирование при бесплодии и невынашивании беременности	Медико-генетическое консультирование при бесплодии и невынашивании беременности. Алгоритм обследования.
4	Медико-генетическое консультирование при болезнях с наследственной предрасположенностью	Медико-генетическое консультирование при болезнях с наследственной предрасположенностью. Расчет эмпирического риска. Таблицы эмпирического риска.
5	Генетический паспорт	Генетический паспорт. Примеры генетического паспорта предрасположенности к акушерским осложнениям, сердечнососудистой патологии, онкологическим заболеваниям и др.
	Итого: 360 часа	
	Медико-генетическое консультирование	
1	Медико-генетическое консультирование при наследственной и врожденной патологии	Медико-генетическое консультирование при наследственной и врожденной патологии. Цели. Задачи. Этапы проведения.
2	Использование компьютерных справочно-диагностических систем и баз данных по наследственным болезням	Компьютерные справочно-диагностические системы и базы данных по наследственным болезням. Принципы работы.
3	Микроаномалии развития. Понятия и терминология. Клиническое значение	Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, признаки дисэмбриогенеза), их генез, постнатальная модификация. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний. Составление родословной, оценка клинического и лабораторного обследования.
4	Анализ фенотипа больного при различной наследственной патологии	Анализ фенотипа больного при различной наследственной патологии (врожденных пороках развития, хромосомной патологии, моногенных болезнях).

4	Анализ фенотипа больного при различной наследственной патологии	Анализ фенотипа больного при различной наследственной патологии (врожденных пороках развития, хромосомной патологии, моногенных болезнях).
5	Принципы вычисления генетического риска	Понятие о генетическом риске. Принципы вычисления генетического риска. Решение ситуационных задач.
6	Синдромальная диагностика при задержке физического развития	Синдромальная диагностика при задержке физического развития. Алгоритм обследования.
7	Синдромальная диагностика при поражении кожи	Программа обследования ребенка при поражении кожи. Алгоритм обследования. Синдромальная диагностика.
8	Молекулярно-генетическая диагностика моногенной и полигенной патологии	Принципы и методы диагностики моногенной и полигенной патологии. Молекулярно-генетическая диагностика наиболее частых и распространенных моногенных болезней: фенилкетонурии, муковисцидоза, миодистрофии Дюшенна-Беккера и др. Постановка анализа.
9	Методы диагностики муковисцидоза в период новорожденности	Методы диагностики муковисцидоза. Потовые пробы. Молекулярно-генетическая диагностика муковисцидоза.
10	Неонатальный скрининг на фенилкетонурию	Неонатальный скрининг на фенилкетонурию. Постановка анализа.
11	Расчет лечебного питания при наследственных болезнях обмена	Расчет лечебного питания при наследственных болезнях обмена. Примеры.
12	Расчет диетотерапии при фенилкетонурии у детей до 1 года жизни	Расчет диетотерапии при фенилкетонурии у детей до 1 года жизни.
13	Расчет диетотерапии при фенилкетонурии у детей старше 1 года жизни	Расчет диетотерапии при фенилкетонурии у детей старше 1 года жизни.
	Итого: 360 часа	
	Болезни с наследственным предрасположением	
1	Молекулярно-генетическая диагностика полигенной патологии	Принципы и методы диагностики полигенной патологии. Молекулярно-генетическая диагностика наиболее распространенных болезней: артериальная гипертензия, сахарный

	әдістері	мүмкіншіліктері. Өткізу әдістері.
	Жиыны: 36 сағат	
	Гендік және геномдық аурулар	
1	Моногендік аурулар	Моногендік аурулар этиологиясы мен патогенезінің жалпы мәселелері. Моногендік аурулар патогенезінің механизмдері: өзіне тәнділік мутациялар, метоболизмдік жолдардың көптігі, нәруыздар функциясының көптігі. Моногендік аурулардың генетикалық гетерогенділігі, пенетрантылығы және клиникалық полиморфизі туралы түсінік. Гендік деңгейдегі импритинг туралы түсінік. Моногенді аурулар мен синдромдар жіктелуінің принциптері. Тұқымқуалаушылықтың аутосомдық-доминанттық типіне байланысты ең кең таралған аурулар мен синдромдар: нейрофиброматоз, Нунан синдромы, миотониялық дистрофия, отбасылық гиперхолестеринемия, Марфан синдромы және т.б. Тұқымқуалаушылықтың аутосомдық-рецессивтік типіне байланысты аурулар мен синдромдар: көзтері альбинизм синдромы, Картагенер синдромы, адреногениталдық синдром, Меккель синдромы және т.б. Х-тіркескен рецессивтік тұқымқуалаушылық аурулары мен синдромдары: Дюшенн бұлшықет дистрофиясы, эктодермалды дисплазия, гемофилия және т.б. Дамудың көптеген туа біткен ақауларының моногендік синдромдары. Жалпы белгілері. Клиникалық мысалдар.
2	Митохондриялық аурулар	Этиологиясы. Патогенезі. Кең таралған митохондриялық аурулардың клиникалық көріністері. Диагностика әдістері. Емдеу принциптері.
3	Муковисцидоз	Этиологиясы. Патогенезі. Жіктемесі. Клиникалық көріністері. Емдеу принциптері. Алдын алу.
4	Фенилкетонурия	Этиологиясы. Патогенезі. Клиникалық көріністері. Аналық феникетонурия. Емдеу принциптері. Алдын алу.
5	Адреногениталилық синдром	Этиологиясы. Патогенезі. Жіктемесі. Клиникалық көріністері. Емдеу принциптері. Алдын алу.
6	Туа біткен гипотиреоз.	Этиологиясы. Патогенезі. Жіктемесі. Клиникалық көріністері. Емдеу принциптері. Алдын алу.

7	Молекулалық медицинаның дамуы	Әлемде және Қазақстан Республикасында молекулалық медицинаның дамуы. Өзекті мәселелері, клиникалық медицина үшін оның мәні. Генетикалық тестілеу. Муковисцидоз, фенилкетонурия және қазақ популиясындағы басқа аурулардың кең таралған мутациясының жиілігі.
8	Геномдық медицинаға кіріспе	Адам геномы. Мәселенің тарихы. Адам геномының практикалық қосымшасы. Мәселелері мен сақтану. «Генетикалық паспорт» идеясы. Функциялық геномика. Адамның генетикалық әртүрлілігі. Адам геномы және молекулалық медицина. Алдын алу медицинасының тиімділігі.
	Жиыны: 36 сағат	
	Тұқым қуалауға бейімділік аурулар	
1	Тұқым қуалауға бейімділік аурулар	Жалпы сипаттамасы. Бейімділік туралы түсінік. Аурулар дамуында генетикалық бейімділік пен ортаның өзіне тән жағдайының өзара әрекеті. Тұқым қуалауға бейімділік реализациясы механизмі. Мультифакторлық аурулар генетикасы: терминологиясы, негізгі түсініктері мен олардың құрылымы. Тұқым қуалау моделдері. Шежірелер анализі. Мультифакторлық аурулар кезіндегі генетикалық қауіп-қатер. Эмпирикалық қауіп-қатер кестесі. Шалдығушылық маркерлері. Көтеріңкі қауіп-қатер факторлары. Ойықжара ауруы, гипертониялық ауру, онкологиялық аурулар, созылмалы алкоголизм, қантты диабет, дамудың туа біткен ақаулары және т.б аурулардың дамуындағы тұқым қуалауға бейімділіктің мәні. Мультифакторлық ауруларды алдын алу. Мультифакторлық аурулар дамуының жеке болжамы және оның клиникалық практикадағы маңызы.
2	Этногеномика	ДНҚ полиморфизмі және оны халықтың тарихы мен шығу тегін зерттеуде қолданылуы. ДНҚ аутосомдық маркерлері. Адамның митохондриялық ДНҚ полиморфизмі. Y-хромосомалар ДНҚ полиморфизмі.
3	Экологиялық генетика. Фармакогенетика	Экологиялық генетика туралы түсінік. Зерттеу пәні. Гендер көрінісінің сыртқы орта факторларына тәуелділігі. Факторлардың экогенетикалық әсерлері туралы түсінік. «Тыныштықтағы» (бейтарап) гендер. Сыртқа орта факторларының әсерінде реакциядағы

		ственной патологии. Патологические изменения во многих органах и системах. Понятие о плейотропии. Первичная и вторичная плейотропия. Врожденных характер заболевания. Резистентность к наиболее распространенным методам терапии. Особенности осмотра и физикального обследования болных и родственников. Семиология наследственных болезней и синдромологический подход к диагностике. Семиология врожденных пороков и микроаномалии развития и их клинико-генетическая оценка.
2	Синдромология наследственной патологии	Понятие синдром, секвенция, последовательность, аномалад. Схемы нарушений морфогенеза. Патология морфогенеза, как причина врожденных пороков развития. Особенности клинического осмотра больных и их родственников, способствующих диагностике врожденной и наследственной патологии. Особенности внешнего вида, специфичность спектра морфогенетических вариантов развития при наследственной патологии. Антропометрия в диагностике наследственных болезней. Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, признаки дисэмбриогенеза), их генез, постнатальная модификация. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний. Составление фенотипа, родословной, оценка клинического и лабораторного обследования. Постановка синдромального диагноза.
3	Микроаномалии развития. Понятия и терминология. Клиническое значение	Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, признаки дисэмбриогенеза), их генез, постнатальная модификация. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний. Составление родословной, оценка клинического и лабораторного обследования.

5	Заболевания, связанные со структурными мутациями хромосом	Структурные мутации хромосом. Классификации. Клинические проявления различных структурных изменений хромосом. Делеции, транслокации, инверсии, дупликации, инсерции хромосом.
6	Полиморфизм хромосом	Полиморфизм хромосом. Спутничные хромосомы. Повышенная ломкость хромосом. Значение в репродуктивной медицине.
7	Проведение цитогенетического исследования хромосомных болезней	Методика проведения цитогенетического анализа. Этапы проведения. Приготовление культуральной посуды. Анализ хромосом.
8	Современные методы исследования хромосомных нарушений	Молекулярно-цитогенетические методы исследования. Методы флюоресцентной гибридизации in-situ. Возможности метода. Методика проведения.
9	Диагностика хромосомных нарушений у плода	Методы диагностики хромосомных мутаций. Кариотипирование. Возможности метода. Диагностика числовых и структурных мутаций.
10	Диагностика микроделеционных синдромов	Диагностика микроделеционных синдромов. Постановка анализа.
11	Интерпретация цитогенетические и молекулярно-цитогенетических анализов при диагностике наследственных болезней	Интерпретация цитогенетические и молекулярно-цитогенетических анализов при диагностике наследственных болезней. Решение ситуационных задач.
12	Хромосомные нарушения в репродуктивной медицине	Структурные изменения и полиморфизм как причина бесплодия и привычного невынашивания. Сегрегация хромосом.
13	Профилактика хромосомных болезней	Периконцепционная профилактика нерасхождения хромосом в мейозе. Диагностика хромосомных нарушений у супружеских пар. Витаминопрофилактика. Методы пренатальной диагностики.
	Итого: 360 часа	
	Генные и геномные болезни	
1	Семиотика наследственной патологии	Определение и понятия. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Семейный характер заболевания. Хроническое, прогредиентное, рецидивирующее течение. Специфические симптомы наслед-

		генетикалық айырмашылықтар. Экогенетикада медициналық генетика әдістерін қолдану (клиникалық-генеалогиялық, егіздік, популяциялық-статистикалық). Сыртқы факторлар әсеріндегі тұқым қуалауға бейім патологиялық реакциялар. Фармакогенетика туралы түсінік. Зерттеу пәні. Дәрілік терапияның әртүрлі дербес асқынулары. Дәрілерге жауаптың (сезімталдылықтың жоғарлауы, толеранттылық, қарама-қайшылық) тұқым қуалауға бейімділік вариациялары. Тұқым қуалаған аурулар кезіндегі фармакогенетикалық ерекшеліктер.
4	Антимутагенез	Аутомутагенді белсенділігі бар заттардың қазіргі таңда-ғы жіктелуі. Антимутагендердің сипаттамасы. Адам геномдарының фармакологиялық қорғану мәселелері.
5	Бала тұрмайтын жүктіліктің генетикасы	Бала тұрмайтын жүктілікке бейімділіктегі генетикалық факторлардың маңызы. Бала тұрмайтын жүктілік және іштегі нәрестені жоғалту синдромына бейімділіктегі фолатты метаболизм, қан ұю, детоксикация жүйелері, майлар алмасуы гендерінің рөлі. Диагностика мен алдын алу әдістері.
6	Онкологиядағы генетика	Обырдың пайда болуындағы тұқым қуалау факторларының маңызы туралы жалпы түсінік. Сыртқы орта факторлары. Обырмен (канцерогендер) іліктескен орталар. Вирустық және жасушалық онкогендер. Жасушалық протоонкогендердің физиологиялық рөлі. Протоонкогендердің онкогендерге алмасу механизмі. Ісіктер өсуінің гендері-супрессорлары.
7	1 типті қантты диабет генетикасы	1 типті қантты диабет кезіндегі тұқым қуалау типтері. 1 типті қантты диабеттің молекулалық-генетикалық маркерлері. 1 типті қантты диабеттің генетикалық гетерогенділігі.
8	Алдын алу медицинасының әдістері ретіндегі генетикалық паспорт	Алдын алу медицинасының әдістері ретіндегі генетикалық паспорт. Ең жиі және кең таралған моногендік аурулар мутацияларының. Гетерозиготалық тасымалдаушылығын анықтау. Мультифакторлық патологияларға бейім гендер. Акушериялық асқынуларға, жүрекқан-тамырлар патологияларына, онкологиялық және тағы басқа ауруларға бейімділікті анықтауға арналған генетикалық паспорт.
	Жиыны: 36 сағат	

	Медициналық-генетикалық консультация жүргізу	
1	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялары бар отбасына медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Медициналық-генетикалық консультация жүргізу – мамандандырылған медициналық жәрдем түрі. Медициналық-генетикалық консультация жүргізу: тұқым қуалаған патологиялардың әртүрлі формаларындағы жүргізудің негізі, принциптері, мақсаты, міндеттері мен кезеңдері. Медициналық-генетикалық консультация жүргізу көрсетімдері.
2	Медициналық-генетикалық консультация жүргізудің этикалық мәселелері	Медициналық-генетикалық консультация жүргізудің этикалық мәселелері: әртүрлі дискриминация түрлері, құқықтық дау, ақпаратты ашу мәселелері, генетикалық детерминизм, денсаулыққа қатысты мәдени қалыптағы айырмашылық. Генетикалық консультация жүргізудің этикалық принциптері. Медициналық-генетикалық консультация жүргізудің психологиялық және психоәлеуметтік бағыттары. Генетикалық тестілеудің жалпы жағдайы.
3	Жүкті әйелдерге медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Жүктіліктің әртүрлі мерзімінде жүкті әйелдерге медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Генетикалық қауіп-қатер топтарын құру. Іштегі нәресте дамуының туа біткен ақаулары бар жүкті әйелдерге медициналық-генетикалық консультация жүргізу ерекшеліктері. Генетикалық қауіп-қатердің көлеміне байланысты қауіп-қатер топтарындағы жүкті әйелдерді жүргізу және пренаталдық диагностика алгоритмі. Жүкті әйелдерге медициналық-генетикалық консультация жүргізу кезіндегі генетик-дәрігер этикасы мен деонтолгиясының мәселелері.
4	Хромосомалық патологиялар кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Хромосомалық патологиялары бар отбасына медициналық-генетикалық консультация жүргізу принциптері. Хромосомалық бұзылыстарды тасымалдау-шыларға консультация жүргізу ерекшеліктері. Хромосомалық патологиялары бар отбасыларына және үйлестірілген хромосомалық бұзылыстарды тасымалдаушыға консультация жүргізу кезіндегі генетик-дәрігер этикасы мен деонтолгиясының мәселелері.
5	Тұқым қуалаған моногендік патологияларда медициналық- генетикалық консультация	Тұқым қуалаған моногендік патологиялары бар отбасына медициналық-генетикалық консультация жүргізу принциптері. Консультация жүргізу ерекшеліктері және тұқым қуалаған моногенді патология-

	нарушений плода	вание. Фиксация. Окраска. Микроскопирование препарата.
15	Особенности цитогенетического анализа клеток различного происхождения	Особенности цитогенетического анализа клеток различного происхождения (ворсин хориона, плаценты, амниотической жидкости, лимфоцитов пуповинной крови плода).
16	Диагностические проблемы кариотипирования плода	Диагностические проблемы кариотипирования плода.
17	Ультразвуковая диагностика врожденных пороков развития	Значение ультразвуковой диагностики при диагностике врожденной патологии. Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии. Диагностика врожденных пороков на различных сроках беременности. Скрининговые сроки УЗИ. Диагностическая значимость УЗИ.
18	Диагностика фенилкетонурии в программе неонатального скрининга	Диагностика фенилкетоурии в программе неонатального скрининга. Постановка анализа.
19	Диагностика врожденного гипотиреоза в программе неонатального скрининга	Диагностика врожденного гипотиреоза в программе неонатального скрининга. Постановка анализа.
20	Масс-спектрометрия	Постановка анализа. Основы метода, пробоподготовка, условия проведения анализа, возможности, ограничения.
	Итого: 360 часа	
	Хромосомные болезни	
1	Общие свойства хромосомных болезней	Особенности клинического проявления хромосомных мутаций. Особенности течения, прогноз и профилактика.
2	Классификация хромосомных мутаций	Классификация хромосомных мутаций: числовых и структурных. Международная номенклатура хросомом в норме и патологии.
3	Хромосомные синдромы, обусловленные числовыми мутациями	Числовые мутации хромосом. Трисомии по 13, 18, 21 хромосомам. Клинические проявления, диагностика, профилактика.
4	Хромосомные синдромы, обусловленные мутациями половых хромосом	Числовые мутации половых хромосом. Трисомии и моносомии по половым хромосомам. Клинические проявления, диагностика, профилактика.

6	Популяционно-статистический метод в медицинской генетике	Значение популяционно-статистических методов. Равновесие Харди-Вайнберга. Определение частоты генов и генотипов в популяции, определение гетерозиготности. Изучение влияния отбора на частоту генотипов, определение факторов риска в популяции.
7	Биохимические методы в медицинской генетике и их значение в медицинской генетике	Биохимические методы, виды, область применения и значение. Биохимический скрининг беременных и новорожденных. Массовые и селективные методы обследования при диагностике наследственных и врожденных заболеваний. Определение ферментов и их производных при диагностике наследственных болезней, анализ спектра аминокислот, жирных кислот. Метод масс-спектрометрии. Радиоиммунохимические и иммуноферментные методы.
8	Молекулярно-генетическая диагностика моногенной и полигенной патологии	Принципы и методы диагностики моногенной и полигенной патологии. Молекулярно-генетическая диагностика наиболее частых и распространенных моногенных болезней: фенилкетонурии, муковисцидоза, миодистрофии Дюшенна-Беккера и др. Постановка анализа.
9	Полимеразная цепная реакция	Сущность метода. Виды полимеразной цепной реакции. Основные этапы. Возможности использования в клинической генетике.
10	Полиморфизм длин рестриктных фрагментов	Сущность метода. Основные этапы. Возможности использования в клинической генетике.
11	Геномная дактилоскопия	Геномная дактилоскопия. Суть метода. Возможности. Область применения. Постановка анализа.
12	Интерпретация цитогенетические и молекулярно-цитогенетических анализов при диагностике наследственных болезней	Интерпретация цитогенетические и молекулярно-цитогенетических анализов при диагностике наследственных болезней. Решение ситуационных задач.
13	Методы генетического пренатального скрининга	Методы генетического пренатального скрининга. Постановка анализов.
14	Цитогенетический метод в инвазивной пренатальной диагностике хромосомных	Этапы проведения. Забора материала и его обработка при разных видах инвазивной пренатальной диагностики. Посадка. Культивиро-

	жүргізу	лардың типтерін мәлімдеу, пенетрантылық, клиникалық полиморфизм, генетикалық гетерогенділік, плейтропия және антиципация әсері туралы ұғымдар. Моногендік ауруларды гетерозиготалық тасымалдаушыларға консультация жүргізу ерекшеліктері. Қайталанған генетикалық қауіп-қатерді есептеу. Сибс және ұрпақ болжамдарын анықтау. Генетик-дәрігер этикасы мен деонтологиясының мәселелері.
6	Тұқым қуалаған және туа біткен патологияларды емдеу принциптері	Тұқым қуалаған патологияларды емдеудің негізгі принциптері. Этиологиялық ем. Гендік инженерлік әдістер. Тұқым қуалаған патологиялардың патогенездік емі. Зат алмасудың тұқым қуалаған ауруларын емдәммен емдеу принциптері. Тұқым қуалаған патологиялардың симптоматикалық емі. Мүмкіншіліктері мен шектеулері.
7	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялары бар науқастарды оңалту және диспансерлеу	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялары бар науқастарды оңалту және диспансерлеу мәселелері. Науқастарға, олардың отбасыларына, туғантуыстарына медициналық-генетикалық жәрдем көрсету. Хромосомалық патологиялары бар науқастарды оңалту бағдарламасы. Тұқым қуалаған патологиялары бар отбасына психологиялық жәрдем көрсету. Тұқым қуалаған патологиялары бар балаларды оңалтуды ұйымдастыру.
8	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялардың генетикалық скринингі	Генетикалық скрининг идеологиясы. Жүргізудің негізгі сатылары. Жүкті әйелдер мен жаңа туылған нәрестелерді тексерудің скрининг бағдарламасы. Генетикалық скрингті ұйымдастыру. Генетикалық скринингті жүргізуге арналған халықаралық стандарттар. Генетикалық скрининг әдістері. Жүргізу мерзімі. Скрининг тиімділігін бағалау.
9	Дамудың туа біткен ақауларының және тұқым қуалаған аурулардың пренаталдық диагностикасы	Пренаталдық диагностиканың инвазиялық және инвазиялық емес әдістері, көрсетімдері мен жүргізу жағдайлары. 1 және 2 триместрлердің биохимиялық скринингі. Хромосомалық және туа біткен патологиялардың ультрадыбыс скринингі. Генетикалық қауіп-қатер топтарын құру. Комбинацияланған, интегралдық, контингенттік генетикалық скринингтер. Артықшылығы, шектелуі.
	Жиыны: 36 сағат	

3.2 Семинарлар мен практикалық сабақтардың тақырыптық жопарының үлгісі

№	Тақырыбы	Мазмұны
	Негізгі компонент	
	Молекулалық биология және медициналық генетика негізі	
1	Жасуша. Жасушаның құрылымы	Жасушаның құрылымы. Жасуша органеллалары. Маңызы. Ядролық және цитоплазмалық жиынтық. Жасуша қабырғасы мен митохондрия құрылымы. Жасуша қызметінің реттелуі.
2	Эмбриогенез. Дамудың соңғы кезеңдері	Эмбриондық даму. Әртүрлі ағзалар мен жүйелердің даму кезеңдері. Дамудың соңғы кезеңдері. Іштегі нәрестені зақымдайтын факторлар.
3	Тұқымқуалаушылықтың цитологиялық негізі	Жасушалық цикл. Жасушалардың бөлінуі. Митоз. Митоздың сатылары. Жыныс жасушаларының бөлінуі. Мейоз. Мейоздың сатылары. Маңызы.
4	Тұқымқуалаушылықтың молекулалық негізі	ДНҚ, РНҚ құрылымдары. РНҚ түрлері. ДНҚ репликациясы. ДНҚ рекомбинациясы. Геннің жіңішке құрылымы. Молекулалық механизм. ДНҚ транскрипциясы. РНҚ трансляциясы. Гендер және олардың бірігуі. Гендер және нәруыздар.
5	Тұқымқуалаушылық және өзгергіштік	Тұқымқуалаушылық және өзгергіштік ұғымдары. Мутациялық үдеріс. Антимутагенез.
6	Тұқым қуалаған аурулардың популяциялық генетикасы мен эпидемиологиясы	«Популяциялық генетика» ұғымы. Популяциялық генетика әдістері. Популяциядағы гендер. Харди-Вайнберг заңы. Тұқым қуалаған аурулардың эпидемиологиясы. Қан топтарының полиморфизмі.
7	Адам популяциясының генетикалық құрылымы	Популяциядағы мутациялық үдеріс. Іріктеу. Популяциядағы мутациялық үдеріс, жекешелеу, дрейф гендер параметрлері. Инбридинг ұғымы, қандас туыс некелер кезіндегі инбридинг коэффициенті.
8	Адам қан топтарының полиморфизмі	Адам қан топтарының полиморфизмі. АВО жүйесі бойынша қанның тұқым қуалаған топтары. Резус-фактордың тұқым қуалаушылығы. MN жүйесі бойынша қан нәруыздары.
9	Харди-Вайнберг заңы	Популяциядағы гендер тепе-теңдік заңының анықтамасы, мәні мен маңызы. Адам популяциясындағы Харди-Вайнберг теориялық бөлуіндегі көріністер мен ауытқулар. Ситуациялық есептерді шешу.

10	Понятие о степенях родства	Инбридинг. Инбредные, аутбредные, ассортативные браки. Понятие о степенях кровного родства. Коэффициент инбридинга при различных степенях кровного родства.
	Итого: 360 часа	
	Методы исследования в медицинской генетике	
1	Клинико-генеалогический метод	Этапы проведения клинико-генеалогического метода. Значение метода в клинической практике. Типы наследования. Особенности наследования аутосомно-рецессивных, аутосомно-доминантных, Х-сцепленных (рецессивных и доминантных) заболеваний. Особенности У-сцепленного, цитоплазматического наследования. Митохондриальное наследование. Геномный импринтинг. Генеалогический анализ при мультифакториальных болезнях.
2	Близнецовый метод	Суть метода. Принцип метода. Определение типа зиготности. Метод полисимптомного сходства. Степень количественной оценки влияния наследственности и среды. Значение метода.
3	Цитогенетические методы исследования	Международная классификация и номенклатура хромосом в норме и при нарушениях хромосом. Определение и суть методов. Область применения. Варианты цитогенетического исследования. Диагностика хромосомных мутаций. Проведение кариотипирования. Фенотипическое проявление хромосомных заболеваний. Кариотипирование плодового материала.
4	Молекулярно-цитогенетический метод.	Молекулярно-цитогенетические методы. Методология. Возможности, ограничения, преимущества, недостатки. Использование в цитогенетической практике.
5	Молекулярно-генетические методы исследования	Методы молекулярной генетики, виды, значение, область применения. Выделение ДНК из различных биологических жидкостей. Проведение анализа ПЦР: амплификация. Анализ ПДРФ. Проведение электрофореза, анализ электрофореграмм, интерпретация результатов.

3.2 Примерный тематический план семинаров и практических занятий

№	Тема	Содержание
	Обязательный компонент	
	Молекулярная биология и основы медицинской генетики	
1	Клетка. Строение клетки	Строение клетки. Органеллы клетки. Значение. Ядерный и цитоплазматический комплекс. Строение клеточной стенки, митохондрий. Регуляция клеточной деятельности
2	Эмбриогенез. Критические периоды развития	Эмбриональное развитие. Периоды развития различных органов и систем. Критические периоды развития. Факторы, повреждающие плод.
3	Цитологические основы наследственности	Клеточный цикл. Деление клеток. Митоз. Стадии митоза. Деление половых клеток. Мейоз. Стадии мейоза. Значение.
4	Молекулярные основы наследственности	Строение ДНК, РНК. Виды РНК. Репликация ДНК, Рекомбинация ДНК. Тонкая структура гена. Молекулярный механизм. Транскрипция ДНК. Трансляция РНК. Гены и их организация. Гены и белки.
5	Наследственность и изменчивость	Понятие наследственности и изменчивости. Мутационный процесс. Антимутагенез.
6	Популяционная генетика и эпидемиология наследственных болезней	Понятие «популяционная генетика». Методы популяционной генетики. Гены в популяциях. Закон Харди-Вайнберга. Эпидемиология наследственных болезней. Полиморфизм групп крови.
7	Генетическая структура популяций человека	Мутационный процесс в популяциях. Отбор. Миграционные процессы в популяциях, параметры изоляции, дрейф генов. Понятие инбридинга, коэффициент инбридинга при кровнородственных браках.
8	Полиморфизм групп крови человека	Полиморфизм групп крови человека. Наследование групп крови системы АВО. Наследование резус-фактора. Белки крови системы MN.
9	Закон Харди-Вайнберга	Определение, сущность и значение закона равновесия генов в популяции. Проявление и отклонениея от теоретического распределения Харди-Вайнберга в популяции человека. Решение ситуационных задач.

10	Туыстық дәрежесі туралы түсінік	Инбридинг. Инбредтік, аутбредтік, құрама некелер. Қандас туыс дәрежесі туралы түсінік. Қандас туыстың әртүрлі дәрежесіндегі инбридинг коэффициенті.
	Жиыны: 360 сағат	
	Медициналық генетикадағы зерттеу әдістері	
1	Клиникалық-генеалогиялық әдіс	Клиникалық-генеалогиялық әдісті жүргізу сатылары. Әдістің клиникалық практикадағы маңызы. Тұқым қуалау типтері. Аутосомдық-рецессивтік, аутосомдық-доминанттық тұқым қуалау ерекшеліктері. Х-тіркескен (рецессивтік және доминанттық) аурулар. У-тіркескен, цитоплазмалық тұқым қуалау ерекшеліктері. Митохондриялық тұқым қуалау. Геномды импринтинг. Мультифакторлық аурулар кезіндегі генеалогиялық анализ.
2	Егіздік әдісі	Әдістің мәні. Әдістің принципі. Зигота типтерін анықтау. Жартысимптомды ұқсастық әдісі. Тұқым-қуалаушылық және орта әсерін сандық бағалау деңгейі. Әдістің маңызы.
3	Зерттеудің цитогенетикалық әдістері	Қалыпты және бұзылыстар кезіндегі хромосомалардың халықаралық жіктелуі және номенклатурасы. Әдістер анықтамасы және мәні. Қолдану аймағы. Цитогенетикалық зерттеу варианттары. Хромосомалық мутациялар диагностикасы. Кариотиптеуді жүргізу. Хромосомалық аурулардың фенотиптік көрінісі. Ұрық материалын кариотиптеу.
3	Молекулалық-цитогенетикалық әдіс	Молекулалық-цитогенетикалық әдістер. Методология. Мүмкіншіліктер, шектеу, артықшылығы, кемшіліктер. Цитогенетикалық практикада қолдану.
4	Зерттеудің молекулалық-генетикалық әдістері	Молекулалық генетика әдісі, түрлері, маңызы, қолдану аймағы. Әртүрлі биологиялық сұйықтықтан ДНҚ бөліп алу. ПТР анализін өткізу: амплификация. РҮҰП анализі. Электрофорезді өткізу, электрофореграмма анализі, нәтижелерін түсіндіру.
5	Медициналық генетикадағы популяциялық-статистикалық әдіс	Популяциялық-статистикалық әдістердің мәні. Харди-Вайнберг тепе-теңдігі. Популяциядағы гендер мен генотиптер жиілігін анықтау, гетерозиготалықты анықтау. Іріктеудің генотип жиілігіне әсерін зерттеу, популяциядағы қауіп-қатер факторларын анықтау.

6	Медициналық генетикадағы биохимиялық әдістер және олардың медициналық генетикадағы маңызы	Биохимиялық әдістер, түрлері, қолдану аймағы және маңызы. Жүкті әйелдер мен жаңа туған нәрестелердің биохимиялық скринингі. Тұқым қуалаған және туа біткен аурулар диагностикасы кезіндегі тексерудің жаппай және селективті әдістері. Тұқым қуалаған аурулар диагностикасы кезінде ферменттерді және олардың туындыларын анықтау, аминқышқылдар, май қышқылдары спектрінің анализі. Масс-спектрометрия әдісі. Радиоиммунохимиялық және иммуноферменттік әдістер.
7	Моногендік және полигендік патологиялардың молекулалық-генетикалық диагностикасы	Моногендік және полигендік патологиялар диагностикасының принциптері мен әдістері. Ең жиі және көп таралған моногендік аурулардың молекулалық-генетикалық диагностикасы: фенилкетонуриялар, муковисцидоз, Дюшенн-Беккер миодистрофиялары және т.б. Анализді қою.
8	Полимеразды тізбекті реакция	Әдістің мәні. Полимеразды тізбекті реакциялардың түрлері. Негізгі кезеңдері. Клиникалық генетикадағы қолдану мүмкіншілігі.
9	Рестрикт үзіндісі ұзындығының полиморфизмі	Әдістің мәні. Негізгі кезеңдері. Клиникалық генетикадағы қолдану мүмкіншілігі.
10	Геномдық дактилоскопия	Геномдық дактилоскопия. Әдістің мәні. Мүмкіншілігі. Қолдану аймағы. Анализді қою.
11	Тұқым қуалаған аурулар диагностикасы кезінде цитогенетикалық және молекулалық-цитогенетикалық анализдерді түсіндіру	Тұқым қуалаған аурулар диагностикасы кезінде цитогенетикалық және молекулалық-цитогенетикалық анализдерді түсіндіру. Ситуациялық есептерді шешу.
12	Генетикалық пренаталдық скрининг әдістері	Генетикалық пренаталдық скрининг әдістері. Анализді қою.
13	Іштегі нәресте хромосомалық бұзылыстарының инвазиялық пренаталдық диагностикасындағы цитогенетикалық әдіс	Жүргізу кезеңдері. Инвазиялық пренаталдық диагностиканың әртүрінде материалдарды алу және өңдеу. Егу. Өсіру. Бекіту. Бояу. Препаратты микроскоппен көру.
14	Шығу тегі әртүрлі жасушалардың цитогенетикалық анализі ерекшеліктері	Шығу тегі әртүрлі жасушалардың (хорион бүрлері, бала жолдасы, амнион сұйықтығы, іштегі нәресте кіндік қаны лимфоциттері) цитогенетикалық анализінің ерекшеліктері.

		ского полимофизма, генетической гетерогенности, плейотропии, эффекта антиципации. Особенности консультирования гетерозиготных носителей моногенных болезней. Расчет повторного генетического риска. Определение прогноза для сибсов и потомства. Вопросы этики и деонтологии врача-генетики.
6	Принципы лечения наследственной и врожденной патологии	Основные принципы лечения наследственной патологии. Этиологическое лечение. Методы генной инженерии. Патогенетическое лечение наследственной патологии. Принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена веществ. Симптоматическое лечение наследственной патологии. Возможности и ограничения.
7	Реабилитация и диспансеризация больных с наследственной и врожденной патологией	Вопросы диспансеризации и реабилитации больных с наследственной и врожденной патологией. Медико-генетическая помощь больным их семьям, родственникам больных. Программы реабилитации больных с хромосомной патологией. Оказание психологической помощи семье с наследственной патологией. Организация реабилитации детей с наследственной патологией.
8	Генетический скрининг наследственной и врожденной патологии	Идеология генетического скрининга. Основные этапы проведения. Скрининговые программы обследования беременных и новорожденных. Организация генетического скрининга. Международные стандарты для проведения генетического скрининга. Методы генетического скрининга. Сроки проведения. Оценка эффективности скрининга.
9	Пренатальная диагностика врожденных пороков развития и наследственных болезней	Инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики, показания и условия проведения. Биохимический скрининг 1 и 2 триместров. Ультразвуковой скрининг на хромосомную и врожденную патологию. Формирование групп генетического риска. Комбинированный, интегральный, контингентный генетический скрининг. Преимущества, ограничения.
	Итого: 36 часов	

	Медико-генетическое консультирование	
1	Медико-генетическое консультирование семей с наследственной и врожденной патологией	Медико-генетическое консультирование, как вид специализированной медицинской помощи. Медико-генетическое консультирование: основы, принципы, цель, задачи и этапы проведения при различных формах наследственной патологии. Показания для проведения медико-генетического консультирования.
2	Этические проблемы медико-генетического консультирования	Этические проблемы медико-генетического консультирования: различные виды дискриминаций, конфликт прав, проблемы раскрытия информации, генетический детерминизм, разница в культурных нормах по отношению к здоровью. Этические принципы генетического консультирования. Психологическое и психосоциальное направление медико-генетического консультирования. Общие условия для генетического тестирования.
3	Медико-генетическое консультирование беременных	Медико-генетическое консультирование беременных на различных сроках беременности. Формирование групп генетического риска. Особенности медико-генетического консультирования беременных с врожденными пороками развития плода. Алгоритм ведения беременных и пренатальная диагностики в группах риска в зависимости от величины генетического риска. Вопросы этики и деонтологии врача-генетики при медико-генетическом консультировании беременных.
4	Медико-генетическое консультирование при хромосомной патологии	Принцип медико-генетического консультирования семей с хромосомной патологией. Особенности консультирования носителей хромосомных нарушений. Вопросы этики и деонтологии врача-генетика при консультировании семей с хромосомной патологией и носителей сбалансированных хромосомных нарушений.
5	Медико-генетическое консультирование семей в наследственной моногенной патологией	Принципы медико-генетического консультирования семей с наследственной моногенной патологией. Особенности консультирования и разъяснения типов наследования моногенной патологии, понятия пенетрантности, клиниче-

15	Іштегі нәрестені кариотиптеудің диагностикалық мәселелері	Іштегі нәрестені кариотиптеудің диагностикалық мәселелері.
16	Дамудың туа біткен ақауларының ультрадыбыстық диагностикасы	Туа біткен патологиялар диагностикасы кезіндегі ультрадыбыстық диагностиканың маңызы. Хромосомалық патологияның ультрадыбыстық маркері. Жүктіліктің әртүрлі мерзіміндегі туа біткен ақаулардың диагностикасы. УДЗ скринингтік мерзімі. УДЗ диагностикалық мәні.
17	Неонаталдық скрининг бағдарламасындағы фенилкетонурия диагностикасы	Неонаталдық скрининг бағдарламасындағы фенилкетонурия диагностикасы. Анализді қою.
18	Неонаталдық скрининг бағдарламасындағы туа біткен гипотиреоз диагностикасы	Неонаталдық скрининг бағдарламасындағы туа біткен гипотиреоз диагностикасы. Анализді қою.
19	Масс-спектрометрия	Анализді қою. Әдістің негізі, сынаққа дайындық, анализін жүргізу жағдайы, мүмкіншілігі, шектелуі.
	Жиыны: 360 сағат	
	Хромосомалық аурулар	
1	Хромосомалық аурулардың жалпы қасиеті	Хромосомалық мутациялар клиникалық көріністерінің ерекшеліктері. Ағымының ерекшеліктері, болжамы және профилактикасы.
2	Хромосомалық мутациялардың жіктемесі	Хромосомалық мутациялардың жіктемесі: сандық және құрылымдық. Қалыпты және патологиялық хромосомалардың халықаралық номенклатурасы.
3	Айтулы сандық мутациялардың хромосомалық синдромдары	Хромосомалардың сандық мутациялары. 13, 18, 21 хромосомалар бойынша трисомиялар. Клиникалық көріністері, диагностикасы, профилактикасы.
4	Айтулы жыныстық хромосомалар мутациясының хромосомалық синдромдары	Жыныстық хромосомалардың сандық мутациялары. Жыныстық хромосомалар бойынша трисомиялар мен моносомиялар. Клиникалық көріністері, диагностикасы, профилактикасы.
5	Хромосомалардың құрылымдық мутациясымен байланысты аурулар	Хромосомалардың құрылымдық мутациялары. Жіктемесі. Хромосомалардың әртүрлі құрылымдық өзгерістерінің клиникалық көріністері. Хромосомалардың жоғалуы, транслокациялары, ауысуы, дупликациялары, инсерциялары.

6	Хромосомалар полиморфизмі	Хромосомалар полиморфизмі. Серіктес хромосомалар. Хромосомалардың көтеріңкі сыңғыштығы. Репродукциялық (ұрпақ жаңғырту) медицинадағы маңызы.
7	Хромосомалық ауруларға цитогенетикалық зерттеу жүргізу	Цитогенетикалық анализді жүргізу әдістемелері. Жүргізу кезеңдері. Егу ыдыстарын дайындау. Хромосомалар анализі.
8	Хромосомалық бұзылыстарды зерттеудің қазіргі таңдағы әдістері	Зерттеудің молекулалық-цитогенетикалық әдістері. In-situ флюоресценттік будандастыру әдістері. Әдістің мүмкіншіліктері. Өткізу әдістері.
9	Іштегі нәрестелердегі хромосомалық бұзылыстар диагностикасы	Хромосомалық мутациялар диагностикасының әдістері. Кариотиптеу. Әдістің мүмкіншілігі. Сандық және құрылымдық мутациялар диагностикасы.
10	Микроделециялық синдромдар диагностикасы	Микроделециялық синдромдар диагностикасы. Анализді қою.
11	Тұқым қуалаған аурулар диагностикасы кезінде цитогенетикалық және молекулалық-цитогенетикалық анализдерді түсіндіру	Тұқым қуалаған аурулар диагностикасы кезінде цитогенетикалық және молекулалық-цитогенетикалық анализдерді түсіндіру. Ситуациялық есептерді шешу.
12	Репродукциялық медицинадағы хромосомалық бұзылыстар	Құрылымдық өзгерістер және полиморфизм – бедеулік пен бала көтермеу әдетінің себептері. Хромосомалар сегрегациясы.
13	Хромосомалық ауруларды алдын алу	Хромосомалардың мейозда ажырамауын периконцепциялық алдын алу. Ерлі-зайыптылардағы хромосомалық бұзылыстар диагностикасы. Дәрумендердің көмегімен алдын алу. Пренаталдық диагностика әдістері.
	Жиыны: 360 сағат	
	Гендік және геномдық аурулар	
1	Тұқым қуалаған патологиялар семиотикасы	Анықтамасы және ұғымы. Тұқым қуалаған патологиялар клиникалық көріністерінің ерекшеліктері. Аурудың отбасылық сипаттамасы. Созылмалы, прогредиенттік, қайта өршу ағымдары. Тұқым қуалаған патологиялардың өзіне тән симптомдары. Көптеген ағзалар мен жүйелердегі патологиялық өзгерістер. Плейотропия туралы түсінік. Ілкі және салдарлық плейотропия. Аурудың туа біткен сипаты. Терапияның кең таралған әдістеріне резистент-

		реакции на действие внешних факторов. Понятие о фармакогенетике. Предмет изучения. Различные индивидуальные осложнения лекарственной терапии. Наследственно обусловленные вариаций ответов на лекарства (повышенная чувствительность, толерантность, парадоксальность). Фармакогенетические особенности при наследственных болезнях.
4	Антимутагенез	Современная классификация веществ, обладающих антимутагенной активностью. Характеристика антимутагенов. Проблема фармакологической защиты генома человека.
5	Генетика невынашивания беременности	Значение генетических факторов в предрасположенность к невынашиванию беременности. Роль генов фолатного метаболизма, генов свертывающей системы, генов системы детоксикации, генов липидного обмена и других в предрасположенность к невынашиванию беременности и синдромы потери плода. Методы диагностики и профилактики.
6	Генетика в онкологии	Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака. Факторы внешней. Среды, ассоциированные с раком (канцерогены). Вирусные и клеточные онкогены. Физиологическая роль клеточных протоонкогенов. Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены. Гены-супрессоры опухолевого роста.
7	Генетика сахарного диабета 1 типа	Тип наследования при сахарном диабете 1 типа. Молекулярно-генетические маркеры сахарного диабета 1 типа. Генетическая гетерогенность сахарного диабета 1 типа.
8	Генетический паспорт, как метод превентивной медицины	Генетический паспорт, как метод превентивной медицины. Выявление гетерозиготного носительства мутаций наиболее частых и распространенных моногенных болезней. Гены предрасположенности к мультифакториальной патологии. Генетический паспорт для выявления предрасположенности к акушерским осложнениям, сердечнососудистой патологии, онкологическим заболеваниям и прочие.
	Итого: 36 часов	

		циональная геномика. Генетическое разнообразие человека. Геном человека и молекулярная медицина. Эффективность превентивной медицины.
	Итого: 36 часов	
	Болезни с наследственным предрасположением	
1	Болезни с наследственным предрасположением	Общая характеристика. Понятие о предрасположенности. Взаимодействие генетической предрасположенности и специфических условий среды в развитии заболеваний. Механизмы реализации наследственного предрасположения. Генетика мультифакториальных заболеваний: терминология, основные понятия и их содержание. Модели наследования. Анализ родословных. Генетический риск при мультифакториальных болезнях. Таблицы эмпирического риска. Маркеры подверженности. Факторы повышенного риска. Значение наследственного предрасположения в развитии язвенной болезни, гипертонической болезни, онкологических заболеваний, хронического алкоголизма, сахарного диабета, врожденных пороков развития т.д. Профилактика мультифакториальных заболеваний. Индивидуальный прогноз развития мультифакториального заболевания и его значение для клинической практики.
2	Этногеномика	Полиморфизм ДНК и его использование для изучения истории и происхождения народов. Аутосомные маркеры ДНК. Полиморфизм митохондриальной ДНК человека. Полиморфизм ДНК Y-хромосомы.
3	Экологическая генетика. Фармакогенетика	Понятие об экологической генетике. Предмет изучения. Зависимость проявление гена от факторов внешней среды. Понятие об экогенетическом действии факторов. «Молчащие» (нейтральные) гены. Генетические различия в реакциях на действие факторов внешней среды. Использование методов медицинской генетики (клинико-генеалогического, близнецового, популяционно-статистического) в экогенетике. Наследственно обусловленные патологические

		тілігі. Науқастар мен оның туған-туыстарын қарап тексеру және физикалық тексеру ерекшеліктері. Тұқым қуалаған аурулар семиологиясы және диагностикаға синдромологиялық қадам. Туа біткен ақаулар семиологиясы және дамудың микроаномалиялары және оларды клиникалық-генетикалық бағалау.
2	Тұқым қуалаған патологиялар синдромологиясы	Синдром, секвенция, реттілік, аномалад ұғымдары. Морфогенез бұзылыстарының сызбанұсқасы. Морфогенез патологиясы – дамудың туа біткен ақауының себебі. Туа біткен және тұқым қуалаған патологиялар диагностикасына себепші болатын науқастарды және олардың туған-туыстарын клиникалық қарап тексеру ерекшеліктері. Сыртқы түр ерекшеліктері, тұқым қуалаған патологиялар кезінде дамудың морфогенетикалық спектрінің ерекшелігі. Тұқым қуалаған аурулар диагностикасындағы антропометрия. Дамудың морфогенетикалық варианттары (дисэмбриогенезмикроаномалиялар,микробелгілер, белгілер), олардың дамуы, постнаталдық модификациясы. Жалпы және өзіндік морфогенетикалық варианттары: тұқым қуалаған синдромдар мен туа біткен жағдайлар диагностикасындағы мәні. Фенотипті және шежірені құрастыру, клиникалық және зертханалық тексеруді бағалау. Синдромалдық диагнозды қою.
3	Дамудың микроаномалиялары. Ұғымдары мен терминологиясы. Клиникалық мәні	Дамудың морфогенетикалық варианттары (дисэмбриогенез микроаномалиялары, микробелгілері, белгілері), олардың дамуы, постнаталдық модификациясы. Жалпы және өзіндік морфогенетикалық варианттары: тұқым қуалаған синдромдар мен туа біткен жағдайлар диагностикасындағы мәні. Шежірені құрастыру, клиникалық және зертханалық тексеруді бағалау.
4	Әртүрлі тұқым қуалаған патологиялар кезіндегі науқастар фенотипінің анализі	Әртүрлі тұқым қуалаған патологиялар (дамудың туа біткен ақаулары, хромосомалық патологиялар, моногендік аурулар) кезіндегі науқастар фенотипінің анализі.
5	Генетикалық қауіп-қатерлерді есептеп шығару принциптері	Генетикалық қауіп-қатерлер туралы түсінік. Генетикалық қауіп-қатерлерді есептеп шығару принциптері. Ситуациялық есептерді шешу.

6	Дене дамуының кідіруі кезіндегі синдромалдық диагностика	Дене дамуының кідіруі кезіндегі синдромалдық диагностика. Тексеру алгоритмі.
7	Тері зақымдануы кезіндегі синдромалдық диагностика	Тері зақымдану кезінде баланы тексеру бағдарламасы. Тексеру алгоритмі. Синдромалдық диагностика.
8	Моногендік және полигендік патологиялардың молекулалық-генетикалық диагностикасы	Моногендік және полигендік патологиялардың принциптері мен әдістері. Ең жиі және көп таралған моногендік аурулардың: фенилкетонурияның, муковисцидоздың, Дюшенн-Беккер миодистрофиясының және т.б аурулардың молекулалық-генетикалық диагностикасы. Анализді қою.
9	Жаңа туылған нәресте муковисцидозы диагностикасының ерекшеліктері	Муковисцидоз диагностикасының ерекшеліктері. Тер сынақтары. Муковисцидоздың молекулалық-генетикалық диагностикасы.
10	Фенилкетонурия неонаталдық скринингі	Фенилкетонурия неонаталдық скринингі. Анализді қою.
11	Алмасудың тұқым қуалаған аурулары кезінде емдік тамақтандыруды есептеу	Алмасудың тұқым қуалаған аурулары кезінде емдік тамақтандыруды есептеу. Мысалдар.
12	1 жасқа дейінгі балалардағы феникетонурия кезінде емдәммен емдеуді есептеу	1 жасқа дейінгі балалардағы феникетонурия кезінде емдәммен емдеуді есептеу
13	1 жастан кейінгі балалардағы феникетонурия кезінде емдәммен емдеуді есептеу	1 жастан кейінгі балалардағы феникетонурия кезінде емдәммен емдеуді есептеу
	Жиыны: 360 сағат	
	Тұқым қуалауға бейімділік аурулар	
1	Полигендік патологиялардың молекулалық-генетикалық диагностикасы	Полигендік патологиялар диагностикасының принциптері мен әдістері. Ең кең таралған аурулардың молекулалық-генетикалық диагностикасы: артериялық гипертензия, қантты диабет, онкологиялық аурулар және т.б. Анализді қою.
2	Егіздік әдісі	Әдістің мәні. Моно- және дизиготалы егіздердегі конкорданттылық, дискорданттылық туралы түсінік.

		Принципы классификации моногенных болезней и синдромов. Наиболее распространенные болезни и синдромы с аутосомно-доминантным типом наследования: нейрофиброматоз, синдром Нунан, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестеринемия, синдром Марфана и др. Болезни и синдромы с аутосомно-рецессивным типом наследования: синдром альбинизма глазно-кожный, синдром Картагенера, адреногенитальный синдром, синдром Меккеля и др. Болезни и синдромы с Х-сцепленным рецессивным наследованием: мышечная дистрофия Дюшенна, эктодермальная дисплазия, гемофилия и др. Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития. Общие признаки. Клинические примеры.
2	Митохондриальные болезни	Этиология. Патогенез. Клинические проявления наиболее распространенных митохондриальных болезней. Методы диагностики. Принципы лечения.
3	Муковисцидоз	Этиология. Патогенез. Классификация. Клинические проявления. Принципы лечения. Профилактика.
4	Фенилкетонурия	Этиология. Патогенез. Клинические проявления. Материнская фенилкетонурия. Принципы лечения. Профилактика.
5	Адреногенитальный синдром	Этиология. Патогенез. Классификация. Клинические проявления. Принципы лечения. Профилактика.
6	Врожденный гипотиреоз	Этиология. Патогенез. Клинические проявления. Принципы лечения. Профилактика.
7	Развитие молекулярной медицины	Развитие молекулярной медицины в мире и в Республике Казахстан. Актуальность проблемы, ее значение для клинической медицины. Генетическое тестирование. Частоты наиболее распространенных мутаций муковисцидоза, фенилкетонурии и других заболеваний в казахской популяции.
8	Введение в геномную медицину	Геном человека. История вопроса. Практическое приложение генома человека. Проблемы и опасения. Идея «Генетического паспорта». Функ-

4	Хромосомные синдромы, обусловленные числовыми мутациями	Числовые мутации хромосом. Трисомии по 13, 18, 21 хромосомам. Клинические проявления, диагностика, профилактика.
5	Заболевания, связанные со структурными мутациями хромосом	Структурные мутации хромосом. Классификации. Клинические проявления различных структурных изменений хромосом. Делеции, транслокации, инверсии, дупликации, инсерции хромосом.
6	Хромосомные синдромы, обусловленные мутациями половых хромосом	Числовые мутации половых хромосом. Трисомии и моносомии по половым хромосомам. Клинические проявления, диагностика, профилактика.
7	Полиморфизм хромосом	Полиморфизм хромосом. Спутничные хромосомы. Повышенная ломкость хромосом. Значение в репродуктивной медицине.
8	Хромосомные нарушения в репродуктивной медицине	Структурные изменения и полиморфизм как причина бесплодия и привычного невынашивания. Сегрегация хромосом.
9	Профилактика хромосомных болезней. Диагностика хромосомных нарушений у плода	Периконцепционная профилактика нерасхождения хромосом в мейозе. Диагностика хромосомных нарушений у супружеских пар. Витаминопрофилактика. Методы пренатальной диагностики. Методы диагностики хромосомных мутаций. Кариотипирование. Возможности метода. Диагностика числовых и структурных мутаций.
10	Современные методы исследования хромосомных нарушений	Молекулярно-цитогенетические методы исследования. Методы флюоресцентной гибридизации in-situ. Возможности метода. Методика проведения.
	Итого: 36 часов	
	Генные и геномные болезни	
1	Моногенные болезни	Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков. Понятие о генетической гетерогенности, пенетрантности и клиническом полиморфизме моногенных болезней. Понятие об импритинге на генном уровне.

		Конкорданттылық коэффициенті. Ситуациялық есептерді шешу.
3	Бедеулік пен бала тоқтамайтын жүктілік кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Бедеулік пен бала тоқтамайтын жүктілік кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Тексеру алгоритмі.
4	Тұқым қуалауға бейімділігі бар аурулар кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Тұқым қуалауға бейімділігі бар аурулар кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Эмпириялық қауіп-қатерді есептеу. Эмпириялық қауіп-қатер кестесі.
5	Генетикалық паспорт	Генетикалық паспорт. Акушериялық асқынуларға, жүрекқан-тамырлар патологияларына, онкологиялық және т.б. ауруларға бейімділіктің генетикалық паспортына мысалдар.
	Жиыны: 360 сағат	
	Медициналық-генетикалық консультация жүргізу	
1	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялар кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялар кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Мақсаты. Міндеттері. Жүргізу кезеңдері.
2	Тұқым қуалаған аурулар бойынша компьютерлік анықтама-диагностикалық жүйені және деректер базасын қолдану	Тұқым қуалаған аурулар бойынша компьютерлік анықтама-диагностикалық жүйені және деректер базасын қолдану. Жұмыс принциптері.
3	Дамудың микроаномалиялары. Ұғымдары мен терминологиясы. Клиникалық мәні	Дамудың морфогенетикалық варианттары (дисэмбриогенез микроаномалиялары, микробелгілері, белгілері), олардың дамуы, постнаталдық модификациясы. Жалпы және өзіндік морфогенетикалық варианттары: тұқым қуалаған синдромдар мен туа біткен жағдайлар диагностикасындағы мәні. Шежірені құрастыру, клиникалық және зертханалық тексеруді бағалау.
4	Әртүрлі тұқым қуалаған патологиялар кезіндегі науқастар фенотипінің анализі	Әртүрлі тұқым қуалаған патологиялар (дамудың туа біткен ақаулары, хромосомалық патологиялар, моногендік аурулар) кезіндегі науқастар фенотипінің анализі.

5	Генетикалық қауіп-қатерлерді есептеп шығару принциптері	Генетикалық қауіп-қатерлер туралы түсінік. Генетикалық қауіп-қатерлерді есептеп шығару принциптері. Ситуациялық есептерді шешу.
6	Балалардағы тұқым қуалаған аурулар кезінде ағзалар мен жүйелердің зақымдану дәрежесін бағалауға арналған функциялық әдістің мәні	Балалардағы тұқым қуалаған аурулар кезінде ағзалар мен жүйелердің зақымдану дәрежесін бағалауға арналған функциялық әдістің мәні. Электромиография. Магнит-резонансты томография. Зерттеудің ультрадыбыстық әдістері.
7	Тұқым қуалаған аурулар диагностикасы кезінде цитогенетикалық және молекулалық-цитогенетикалық анализдерді түсіндіру	Тұқым қуалаған аурулар диагностикасы кезінде цитогенетикалық және молекулалық-цитогенетикалық анализдерді түсіндіру. Ситуациялық есептерді шешу.
8	Жүкті әйелдерге медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Жүкті әйелдерге медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Тексеруді жүргізудің пренаталдық скринингі, мерзімі. Әдістері. Медициналық генетикалық консультация жүргізудің этикалық және құқықтық ерекшеліктері.
9	Жоғары генетикалық қауіп-қатер топтарындағы жүкті әйелдерге медициналық- генетикалық консультация жүргізу	Жоғары генетикалық қауіп-қатер топтарындағы жүкті әйелдерге медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Медициналық-генетикалық консультация жүргізудің этикалық және құқықтық ерекшеліктері. Медициналық-генетикалық консультация жүргізудің этикалық және құқықтық ерекшеліктері.
10	Іштегі нәрестенің туа біткен ақаулары бар жүкті әйелдерге медициналық- генетикалық консультация жүргізу ерекшеліктері	Іштегі нәрестенің туа біткен ақаулары бар жүкті әйелдерге медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Медициналық-генетикалық консультация жүргізудің этикалық және құқықтық ерекшеліктері.
11	Фето-феталдық трансфузия синдромы кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Фето-феталдық трансфузия синдромы кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу.
12	Репродукциялық функциялардың бұзылыстары кезінде медициналық-	Репродукциялық функциялардың бұзылыстары кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Медициналық-генетикалық консультация

		дика определения их уровня, интерпретация результатов анализа. Эффективность пренатального скрининга. Неонатальный скрининг новорожденных на наследственную патологию, этапы скрининга, уровни организации, методика проведения анализа, интерпретация результатов, оценка эффективности.
7	Масс-спектрометрия и хроматография при диагностике наследственной патологии	Суть метода, методика проведения. Значение метода в медицинской генетике. Определение спектра аминокислот и жирных кислот. Неонатальный скрининг методом масс-спектрометрии, преимущества метода.
8	Молекулярно-генетические методы исследования	Методы молекулярной генетики, виды, значение, область применения. Выделение ДНК из различных биологических жидкостей. Проведение анализа ПЦР: амплификация. Анализ ПДРФ. Проведение электрофореза, анализ электрофореграмм, интерпретация результатов.
9	Ультразвуковая диагностика хромосомной патологии	Значение ультразвуковой диагностики при диагностике хромосомной патологии. Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии. Скрининговые сроки УЗИ. Диагностическая значимость УЗИ для диагностик хромосомной патологии.
10	Популяционно-статистический метод в медицинской генетике	Значение популяционно-статистических методов. Равновесие Харди-Вайнберга. Определение частоты генов и генотипов в популяции, определение гетерозиготности. Изучение влияния отбора на частоту генотипов, определение факторов риска в популяции.
	Итого: 36 часов	
	Хромосомные болезни	
1	Хромосомная теория наследственности	Хромосомная теория наследственности. История вопроса. Основные положения. Значение для медицинской генетики и медицины в целом.
2	Общие свойства хромосомных болезней	Особенности клинического проявления хромосомных мутаций. Особенности течения, прогноз и профилактика.
3	Классификация хромосомных мутаций	Классификация хромосомных мутаций: числовых и структурных. Международная номенклатура хромосом в норме и патологии.

	Методы исследования в медицинской генетике	
1	Методы исследования в медицинской генетике	Методы исследования в медицинской генетики. Характеристика методов, показания, возможности и ограничения методов. Клиническое и диагностическое значение, область применения.
2	Клинико-генеалогический метод	Этапы проведения клинико-генеалогического метода. Значение метода в клинической практике. Типы наследования. Особенности наследования аутосомно-рецессивных, аутосомно-доминантных, Х-сцепленных (рецессивных и доминантных) заболеваний. Особенности У-сцепленного, цитоплазматического наследования. Митохондриальное наследование. Геномный импринтинг. Генеалогический анализ при мультифакториальных болезнях.
3	Цитогенетические методы исследования	Определение и суть методов. Область применения. Варианты цитогенетического исследования. Диагностика хромосомных мутаций. Проведение кариотипирования. Фенотипическое проявление хромосомных заболеваний. Кариотипирование плодового материала.
4	Международная классификация и номенклатура хромосом в норме и при нарушениях хромосом	Строение хромосом. Международная классификация хромосом. Номенклатура хромосом в норме. Номенклатура хромосом при хромосомных нарушениях. Аномалии хромосом группы A, B, C, D, E, F, G. Аномалии половых хромосом. Маркерные и мозаичные формы хромосом. Структурные изменения хромосом.
5	Биохимические методы в медицинской генетике и их значение в медицинской генетике	Биохимические методы, виды, область применения и значение. Биохимический скрининг беременных и новорожденных. Массовые и селективные методы обследования при диагностике наследственных и врожденных заболеваний. Определение ферментов и их производных при диагностике наследственных болезней, анализ спектра аминокислот, жирных кислот. Метод масс-спектрометрии. Радиоиммунохимические и иммуноферментные методы.
6	Пренатальный и неонатальный скрининг	Генетический скрининг беременных. Этапы и уровни проведения, биохимические маркеры хромосомной и врожденной патологии, мето-

	генетикалық консультация жүргізу ерекшеліктері	жүргізудің этикалық және құқықтық ерекшеліктері.
13	Пренаталдық консилиум	Пренаталдық консилиум. Ұйым. Мамандардың негізгі құрамы. Мақсаты, міндеттері. Есеп беру құжаттамалары.
14	Метаболизмдік тұқым қуалаған аурулар кезінде емдәмді есептеу	Метаболизмдік тұқым қуалаған аурулар кезінде емдәмді есептеу. Клиникалық мысалдар.
15	Туа біткен және тұқым қуалаған ауруларды алдын алу	Туа біткен және тұқым қуалаған ауруларды алдын алу. Ситуациялық есептер.
16	Нервілік түтік ақауын алдын алу әдістері	Нервілік түтік ақауын алдын алу әдістері. Нервілік түтік ақауын периконцепциялық алдын алу.
17	Фолаттәуелді туа біткен ақауларды алдын алу	Фолаттәуелді туа біткен ақауларды алдын алу.
	Жиыны: 360 сағат	

3.3 Резиденттің өзіндік жұмысы (РӨЖ) жоспарының үлгісі

№	Тақырыбы
	Негізгі компонент
	Молекулалық биология және медициналық генетика негізі
1	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
2	Цитогенетикалық анализдерді түсіндіру.
3	Медициналық генетика зертханасындағы жұмыс (зертханалық ыдыстарды дайындау және т.б.).
4	Молекулалық-генетикалық анализдерді түсіндіру.
5	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.
6	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
	Жиыны: 198 сағат
	Медициналық генетикадағы зерттеу әдістері
1	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
2	Медициналық генетика зертханасындағы жұмыс (цитогенетикалық анализдерді өткізуге қатысу, зертханалық ыдыстарды дайындау, цитогенетикалық анализдің негізгі кезеңдері және т.б.).

3	Медициналық генетика зертханасындағы жұмыс (молекулалық-генетикалық анализдерді өткізуге қатысу).
4	Цитогенетикалық анализдерді түсіндіру.
5	Молекулалық-генетикалық анализдерді түсіндіру.
6	Жүкті әйелдерге іштегі нәрестенің туа біткен және хромосомалық патологияларына биохимиялық скрининг өткізуге қатысу.
7	Жаңа туылған нәрестенің тұқым қуалаған патологияларына неонаталдық скрининг өткізуге қатысу.
8	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
9	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.
	Жиыны: 198 сағат
	Хромосомалық аурулар
1	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
2	Медициналық генетика зертханасындағы жұмыс (цитогенетикалық анализдерді өткізуге қатысу, зертханалық ыдыстарды дайындау, цитогенетикалық анализдің негізгі кезеңдері және т.б.).
3	Медициналық генетика зертханасындағы жұмыс (молекулалық-генетикалық анализдерді өткізуге қатысу, зертханалық ыдыстарды дайындау, цитогенетикалық анализдің негізгі кезеңдері және т.б.).
4	Амбулаториялық және стационарлық науқастарға медициналық-генетикалық консультация жүргізу.
5	Цитогенетикалық анализдерді түсіндіру.
6	Молекулалық-генетикалық анализдерді түсіндіру.
7	«ҚР Ұлттық Генетикалық Регистрі» деректер базаларының анализі. ДТА, хромосомалық аурулар жиіліктерін есептеу. Есептемені дайындау.
8	Медициналық-генетикалық қызметтің есеп беру құжаттамасының анализі. Есептемені дайындау.
9	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
10	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.
	Жиыны: 198 сағат
	Гендік және геномдық аурулар
1	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
2	Медициналық генетика зертханасындағы жұмыс (молекулалық-генетикалық анализдерді өткізуге қатысу: ДНҚ бөліп алу, амплификация, рестрикция, детекция).

2	Организация медико-генетической службы в РК	Уровни и структура медико-генетической службы в РК. Документы, регламентирующие деятельность медико-генетической службы. Функции и задачи медико-генетической службы.
3	Значение медицинской генетики в медицинской науке и практике	Значение медицинской генетики в медицинской науке и практике. Значение генетики в профессиональной практике врачей различных специальностей. Медицинская генетика в кардиологии, онкологии, акушерстве и гинекологии, педиатрии, эндокринологии, психиатрии, хирургии.
4	История и этапы развития медицинской генетики	История развития медицинской генетики в мире. Развитие генетики в странах СНГ. Развитие генетики в Казахстане.
5	Клетка. Строение клетки	Строение клетки. Органеллы клетки. Значение. Ядерный и цитоплазматический комплекс. Строение клеточной стенки, митохондрий. Регуляция клеточной деятельности.
6	Строение ДНК и РНК	Понятие о ДНК и РНК. Строение молекулы ДНК. Принцип комплементарности. Правило Чаргаффа. Строение РНК. Виды РНК.
7	Синтез белка в организме человека	Синтез белка. Стадии синтеза белка. Транскрипция ДНК, трансляция РНК, генетический код.
8	Жизненный цикл клетки. Гаметогенез	Жизненный цикл клетки. Стадии. Гаметогенез. Оогенез. Стадии, особенности, значение. Сперматогенез. Стадии, особенности, значение. Нарушения гаметогенеза.
9	Эмбриогенез. Критические периоды развития	Эмбриональное развитие. Периоды развития различных органов и систем. Критические периоды развития. Факторы, повреждающие плод.
10	Цитологические основы наследственности	Клеточный цикл. Деление клеток. Митоз. Стадии митоза. Деление половых клеток. Мейоз. Стадии мейоза. Значение.
11	Популяционная генетика и эпидемиология наследственных болезней	Понятие «популяционная генетика». Методы популяционной генетики. Гены в популяциях. Закон Харди-Вайнберга. Эпидемиология наследственных болезней. Полиморфизм групп крови.
	Итого: 36 часов	

- проведения синдромологической диагностики наследственной патологии;
- провести расчет и анализ показателей перинатальной заболеваемости и смертности от генетических нарушений в регионе;
- расчета лечебной диеты для больного фенилкетонурией.

2 Распределение часов дисциплины

Профилирующие дисциплины

№	Дисциплина	Аудиторные часы			СРР
		Всего	Лекции	Практические занятия	
1	Молекулярная биология и основы медицинской генетик	396	36	360	198
2	Методы исследования в медицинской генетике	396	36	360	198
3	Хромосомные болезни	396	36	360	198
4	Генные и геномные болезни	396	36	360	198
5	Болезни с наследственным предрасположением	396	36	360	198
6	Медико-генетическое консультирование	396	36	360	198
	Общее кол-во часов	**2376**	**216**	**2160**	**1188**

3 Примерный тематический план и содержание профилирующих дисциплин

3.1 Примерный тематический план лекций

№	Тема	Содержание
	Обязательный компонент	
	Молекулярная биология и основы медицинской генетики	
1	Введение в медицинскую генетику	Понятие «медицинская генетика». Задачи медицинской генетики. Взаимосвязь с другими научными направлениями и специальностями. Медицинская генетика как наука и ее место в системе медицинских знаний.

3	Амбулаториялық және стационарлық науқастарға медициналық-генетикалық консультация жүргізу.
4	Молекулалық-генетикалық анализдерді түсіндіру.
5	Зат алмасудың тұқым қуалаған аурулары кезінде биохимиялық анализдерді түсіндіру.
6	Зат алмасудың тұқым қуалаған аурулары бар балаларға емдік тамақтандыруды есептеу.
7	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялары бар науқастардың медициналық-генетикалық картасын толтыру.
8	Әртүрлі тұқым қуалаған патологиялар кезіндегі науқас фенотипінің анализі.
9	Тұқым қуалаған патологиялардың синдромалдық диагностикасы.
10	Тұқым қуалаған аурулар бойынша компьютерлік ақпарат-диагностикалық жүйе мен деректер базасын қолдану.
11	Консилиумдерге қатысу.
12	«ҚР Ұлттық Генетикалық Регистрі» деректер базаларының анализі. ДТА жиілігін есептеу. Есептемені дайындау.
13	Медициналық-генетикалық қызметтің есеп беру құжаттамасының анализі. Есептемені дайындау.
14	Генетикалық анамнезге қанық отбасыларымен жұмыс істеу.
15	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
16	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.
17	Тұрғындарға медициналық-генетикалық білімді насихаттау.
18	Резидентура тыңдарманының порфолиосын құрастыру.
	Жиыны: 198 сағат
	Тұқым қуалауға бейімділік аурулар
1	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
2	Медициналық генетика зертханасындағы жұмыс (молекулалық-генетикалық анализдерді өткізуге қатысу: ДНҚ бөліп алу, амплификация, рестрикция, детекция).
3	Амбулаториялық және стационарлық науқастарға медициналық-генетикалық консультация жүргізу.
4	Молекулалық-генетикалық анализдерді түсіндіру.
5	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялары бар науқастардың медициналық-генетикалық картасын толтыру.
6	Әртүрлі тұқым қуалаған патологиялар кезіндегі науқас фенотипінің анализі.

7	Тұқым қуалаған патологиялардың синдромалдық диагностикасы.
8	Тұқым қуалаған аурулар бойынша компьютерлік ақпарат-диагностикалық жүйе мен деректер базасын қолдану.
9	Консилиумдерге қатысу.
10	«ҚР Ұлттық Генетикалық Регистрі» деректер базаларының анализі. ДТА, «міндетті түрде тіркеу» ДТА жиілігін есептеу. Есептемені дайындау.
11	Медициналық-генетикалық қызметтің есеп беру құжаттамасының анализі. Есептемені дайындау.
12	Генетикалық анамнезге қанық отбасыларымен жұмыс істеу.
13	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
14	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.
15	Тұрғындарға медициналық-генетикалық білімді насихаттау.
16	Резидентура тыңдарманының порфолиосын құрастыру.
	Жиыны: 198 сағат
	Медициналық-генетикалық консультация жүргізу
1	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
2	Амбулаториялық және стационарлық науқастарға медициналық-генетикалық консультация жүргізу.
3	Тұқым қуалаған патологиялар кезіндегі цитогенетикалық, молекулалық-цитогенетикалық, молекулалық-генетикалық және биохимиялық анализдерді түсіндіру.
4	Іштегі нәресте хромосомалық патологияларының сарысу маркерін түсіндіру.
5	Іштегі нәрестенің хромосомалық және туа біткен патологияларының УД-маркерін түсіндіру.
6	Неонаталдық скрининг деректерін түсіндіру.
7	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялары бар науқастардың медициналық-генетикалық картасын толтыру.
8	Әртүрлі тұқым қуалаған патологиялар кезіндегі науқас фенотипінің анализі.
9	Тұқым қуалаған патологиялардың синдромалдық диагностикасы.
10	Тұқым қуалаған аурулар бойынша компьютерлік ақпарат-диагностикалық жүйе мен деректер базасын қолдану.
11	Консилиумдерге қатысу.
12	Генетикалық анамнезге қанық отбасыларымен жұмыс істеу.
13	«ҚР Ұлттық Генетикалық Регистрі» деректер базаларының анализі. ДТА, өлі туылғандық, перинаталдық және ерте неонаталдық өлім-жітім көрсеткіш-

- показания и сроки беременности для проведения дородовой диагностики;
- принципы и технику проведения пренатальных инвазивных методов диагностики в различные сроки беременности;
- показания для прерывания беременности по генетическим показаниям;
- принципы профилактики наследственной и врожденной патологии;
- приготовление и анализ препаратов клеточных культур из биологических материалов для проведения цитогенетического исследования;
- общие принципы проведения молекулярно-генетического исследования;
- основы медицинской психологии, этики и деонтологии в медицинской генетике;

уметь:

- проводить фенотипический осмотр больных;
- графически изобразить и проанализировать родословную;
- провести объективное исследование пробанда по органам и системам;
- своевременно определить синдромальный диагноз;
- провести расчет генетического риска;
- определить прогноз развития заболевания в семье при различных формах наследственных заболеваний;
- провести комплексное медико-генетическое консультирование беременным;
- провести комплексное медико-генетическое консультирование семьям с наследственной патологией;
- провести комплексное медико-генетическое консультирование семьям, планирующим беременность;
- формировать группы риска беременных и семей по врожденной и наследственной патологии;
- провести расчет и анализ показателей перинатальной заболеваемости и смертности от генетических нарушений в регионе;
- вести регистр врожденных пороков развития в регионе;
- обосновать тактику лечения больного ребенка с наследственным дефектом обмена веществ;
- оценить эффективность диетотерапии при наследственных болезнях обмена;
- оформить соответствующую медицинскую генетическую документацию;
- оценить результаты лабораторных и специальных методов диагностики;
- оценить данные УЗИ на различных сроках беременности;
- оценить результаты биохимического скрининга;
- оценить результаты инвазивной диагностики хромосомной и моногенной патологии;

владеть навыками:

- проведения генеалогического анализа родословной семьи с наследственной патологией;
- расчета генетического риска при различных типах наследственных заболеваний;
- графически изобразить и проанализировать родословную;

1 Пояснительная записка

Введение

Медицинская генетика становится одной из фундаментальных для медицины наук, наравне с биохимией, физиологией, иммунологией, и вносит существенный вклад во все разделы современной клинической медицины. Дальнейшее развитие клинической медицины неразрывно связано с пониманием роли наследственности в определении здоровья и патологии человека, знаний основных форм наследственной патологии. Одним из главных условий дальнейшего улучшения помощи населению является представление о генетической детерминации заболевания. Объектом наблюдения врача будущего должен быть не только больной и вся его семья. Это новая концепция «персонифицированной медицины», основанной на современных медико-генетических знаниях.

Цель дисциплины:

Приобретение и усовершенствование профессиональных навыков по специальности, включающей получение новых теоретических знаний об этиологии и патогенезе наследственных болезней, ранней диагностике, профилактике и лечении врожденных и наследственных заболеваний, освоение вопросов организации медико-генетической помощи.

Задачи дисциплины:

Подготовить специалиста для самостоятельного проведения медико-генетического консультирования с использованием всех современных достижений медицинской генетики в вопросах диагностики, профилактики и лечения наследственной и врожденной патологии.

Конечные результаты обучения

Резидент должен
знать:

- общие вопросы организации медико-генетической помощи населению;
- основы общей генетики человека;
- этиологию и патогенез врожденных пороков развития и наследственных заболеваний;
- методы цитогенетической диагностики хромосомных нарушений;
- основы популяционной генетики человека;
- общую клиническую характеристику, особенности течения, диагностики и лечения наследственных заболеваний;
- принципы диспансеризации беременных группы риска, больных и членов их семей;
- принципы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена;
- принципы генетического скрининга беременных в различные сроки беременности;

	терінің жиілігін есептеу. Есептемені дайындау.
14	Медициналық-генетикалық қызметтің есеп беру құжаттамасының анализі. Есептемені дайындау.
15	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
16	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.
17	Тұрғындарға медициналық-генетикалық білімді насихаттау.
18	Резидентура тыңдарманының порфолиосын құрастыру.
	Жиыны: 198 сағат

4 Оқу және оқыту әдістері

- **Дәрістер:** шолу, проблемалық.
- **Семинарлар мен практикалық сабақтар:** Тұқым қуалаған аурулары бар науқастарға, генетикалық анамнезге қанық отбасыларына, жүкті әйелдерге медициналық-генетикалық консультация жүргізу, медициналық құжаттамаларды жүргізу, медициналық-генетикалық консультацияның әртүрлі бөлімшелерінде жұмыс жасау, консилиумдерге, соның ішінде пренаталдық консилиумге қатысу, тақырыптық науқастарды талдау, шағын топтарда жұмыс істеу, пікірталас, презентациялар, кері байланыс, ғылыми-практикалық конференцияларды ұйымдастыру.
- **Резиденттердің өзіндік жұмысы (РӨЖ):** Тұқым қуалаған аурулары бар науқастарға, генетикалық анамнезге қанық отбасыларына, жүкті әйелдерге медициналық-генетикалық консультация жүргізу, медициналық-генетикалық консультацияның әртүрлі бөлімшелерінде жұмыс жасау, тұрғындарға медициналық-генетикалық білімді насихаттау, «ҚР Ұлттық Генетикалық Регистрі» деректер базаларымен жұмыс жасау, ҚР ҰГР бойынша есеп беру деректерін, медициналық-генетикалық қызмет бойынша есеп беру құжаттамаларын дайындау, ғылыми-оқу әдебиеттерімен және бақылау-өлшеу құралдарымен жұмыс істеу, медициналық-генетикалық картаны жазу, презентацияға дайындалу, портфолио құрастыру.

5 Білімді бағалау

- **Ағымдық және межелік бақылау:** білім беретін ұйым анықтайды
- **Қорытынды бақылау: тестілеу**/әңгімелесу және практикалық машықтарды бағалау енетін емтихан.

6 Клиникалық база

Медициналық генетика зертханасы, құрамына медициналық-генетикалық консультация, цитогенетикалық зертхана, пренаталдық скрининг зертханасы, неонаталдық скрининг зертханасы, молекулалық-генетикалық зертхана, зат алмасудың тұқым қуалаған ауруларының зертханалық диагностикасы және пренаталдық диагностика бөлімшесі кіреді.

СОДЕРЖАНИЕ

1. Пояснительная записка. 38
2. Распределение часов дисциплины. 40
3. Примерный тематический план и содержание профилирующих дисциплин . . 40
4. Методы обучения и преподавания. 63
5. Оценка знаний 63
6. Клиническая база. 63
7. Список рекомендуемой литературы 64

Настоящая типовая программа не может быть тиражирована и распространена без разрешения Министерства здравоохранения Республики Казахстан.

ПРЕДИСЛОВИЕ

1 РАЗРАБОТАНА И ВНЕСЕНА Республиканским центром инновационных технологий медицинского образования и науки.

2 ВВЕДЕНА ВПЕРВЫЕ.

3 ТИПОВАЯ УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА разработана в соответствии с государственным стандартом образования 2009 г. для резидентуры по специальности «Медицинская генетика».

4 ТИПОВАЯ УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА утверждена приказом и.о. Министра здравоохранения РК № 916 от 23 ноября 2010 г.

7 Ұсынылатын әдебиеттердің тізімі

Орыс тіліндегі

негізгі:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. – М.: ГЭОТАР-МЕД, 2001. – 448 с.
2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина, 2003. – 428 с.
3. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: атлас-справочник. 3-е изд., перераб. и дополн. – М.: Т-во начных изданий КМК; авторская академия. 2007. – 448 с.

қосымша:

1. Новиков П.В. Семиотика наследственных болезней у детей (симптом – синдром – болезнь). – М., «Триада-Х», 2009 – 432 с.
2. Медведев М.В., Алтынник Н.А. Основы ультразвукового скрининга в 11-14 недель беременности. Практическое пособие для врачей. – М.: Реал Тайм, 2009. – 96 с.
3. Кадурина Т.И., Горбунова В.Н. Дисплазия соединительной ткани. Руководство для врачей. – СПб.: Элби-СПб, 2009. – 704 с.
4. Селиванова Е.А. наследственные болезни. Справочник практического врача. Клиника, диагностика и профилактика более 5000 наследственных и врожденных заболеваний. – М.: РИПОЛ классик, 2007. – 544 с.
5. Под ред. Зыкова В.П. «Диагностика и лечение наследственных заболеваний нервной системы у детей». Руководство для врачей. – М., «Триада-Х», 2007. – 224 с.
6. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика (учебное пособие). – М.: Медпрактика, 2006. – 300 с.
7. Новиков Н.П. Рахит и наследственные рахитоподобные заболевания у детей: диагностика, лечение, профилактика. – М., «Триада-Х», 2006. – 336 с.
8. Под ред. Иванова В.И. и Киселева Л.Л. Геномика – медицине. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2005. – 392 с.
9. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей. – М.: «Триада-Х», 2004. – 560 с.
10. Неретин В.Я., Агафонов Б.В., Сидорова О.П. Медико-генетитческое консультирование при наследственных и врожденных болезнях нервной системы. – М.: Медицина, 2004. – 224 с.
11. Темин П.А., Казанцева Л.З. Наследственные нарушения нервно-психического развития детей: Руководство для врачей. – М.: Медицина, 2001. – 432 с.
12. Баранов В.С. Геном человека и гены «предрасположенности» Введение в предиктивную медицину. – СПб., 2000. – 271 с.
13. Петриковский Б.М., Медведев Б.М., Юдина Е.В. Врожденные пороки развития: пренатальная диагностика и тактика. Энциклопедия ультразвуковой диагностики. – М. 1999. – 254 с.
14. Интернет – www.genetics@rusmedserv.com
15. Интернет – OMIM (On-line Mendelian Inheritance in Man).

Министерство здравоохранения Республики Казахстан

ТИПОВАЯ УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА

РЕЗИДЕНТУРА

Специальность:

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Астана 2010