

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ «РЕСПУБЛИКАНСКИЙ
НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР «МАТЬ И ДИТЯ»

УТВЕРЖДАЮ
Первый заместитель
Министра здравоохранения
Республики Беларусь



Д.Л. Пиневиц

07.07 2014 г.

Регистрационный номер


ПКО-070

ГЕНЕТИКА

программа подготовки в клинической ординатуре

СОГЛАСОВАНО

Директор Государственного
учреждения «Республиканский
методический центр по высшему и
среднему медицинскому и
фармацевтическому образованию»



06.06 О.М.Жерко

2014 г.

СОГЛАСОВАНО


Главный внештатный специалист
по медицинской генетике
Министерства здравоохранения
Республики Беларусь

03.06 И.В.Наумчик

2014 г.

СОГЛАСОВАНО

Директор Государственного
учреждения «Республиканский
научно-практический центр «Мать и
дитя»



06.06 К.У.Вильчук

2014 г.

Минск 2014

АВТОРЫ:

ведущий научный сотрудник лаборатории медицинской генетики и мониторинга врожденных пороков развития государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»», кандидат медицинских наук, доцент Н.В.Румянцева

заведующая лабораторией медицинской генетики и мониторинга врожденных пороков развития государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»», кандидат медицинских наук О.В.Прибушена

заведующий отделением пренатальной диагностики государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»», кандидат медицинских наук Н.А.Венчикова

заведующий клинко-диагностической генетической лабораторией государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»», кандидат биологических наук Н.Б.Гусина

старший научный сотрудник лаборатории цитогенетических, молекулярно-генетических и морфологических исследований государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»», кандидат биологических наук О.М.Хурс

РЕЦЕНЗЕНТЫ

заведующий кафедрой акушерства, гинекологии и репродуктивного здоровья государственного учреждения образования «Белорусская медицинская академия последипломного образования», доктор медицинских наук, профессор С.И.Михалевич

доцент кафедры детской неврологии государственного учреждения образования «Белорусская медицинская академия последипломного образования», кандидат медицинских наук, доцент Е.Н.Ивашина

РЕКОМЕНДОВАНА К УТВЕРЖДЕНИЮ:

Ученым советом государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя»»
(протокол № 3 от 2 апреля 2014 г.)

ОГЛАВЛЕНИЕ

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА	4
ПРИМЕРНЫЙ ПЛАН ПОДГОТОВКИ	5
СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.....	7
КВАЛИФИКАЦИОННЫЕ ТРЕБОВАНИЯ	
К ВРАЧУ-ГЕНЕТИКУ	21
ИНФОРМАЦИОННАЯ ЧАСТЬ.....	25

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Программа подготовки врачей-специалистов в клинической ординатуре по специальности «Генетика» разработана с учетом Закона Республики Беларусь от 18 июня 1993г. № 2435-ХІІ «О здравоохранении» в редакции Закона Республики Беларусь от 20 июня 2008 г. № 363-3; Инструкции о порядке организации и прохождения подготовки в клинической ординатуре, утвержденной постановлением Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 06 января 2009 г. № 2.

Целью программы является углубленная профессиональная подготовка в клинической ординатуре врачей-специалистов по медицинской генетике.

Задачи программы включают: получение клиническими ординаторами современных знаний об этиологии и патогенезе генетически обусловленных заболеваний, диагностике, возможностях лечения и профилактики наследственной патологии, оценке генетического риска и тактике консультирования семей с хромосомной, моногенной и мультифакториальной патологией. Особое внимание уделено принципам организации медико-генетической помощи населению республики; скринирующим программам выявления наследственной и врожденной патологии у плодов и новорожденных; тактике оказания медицинской помощи пациентам с редкими генетическими заболеваниями.

Программа подготовки направлена на повышение качества оказания медицинской помощи по вопросам генетики населению республики, предполагает необходимость самостоятельного приобретения клиническими ординаторами теоретических знаний об основах специальности, умение применить на практике полученные знания.

ПРИМЕРНЫЙ ПЛАН ПОДГОТОВКИ

Наименование раздела	Распределение времени					
	Всего		в том числе по годам			
			1 год		2 год	
	недель	часов	недель	часов	недель	часов
<i>1</i>	<i>2</i>	<i>3</i>	<i>4</i>	<i>5</i>	<i>6</i>	<i>7</i>
1. Общепрофессиональная подготовка	3	108	2	72	1	36
1.1. Основы управления здравоохранением в Республике Беларусь	1	36			1	36
1.2. Медицинская информатика и компьютерные технологии	1	36	1	36		
1.3. Клиническая фармакология	1	36	1	36		
2. Профессиональная подготовка	93	3348	46	1656	47	1692
<i>2.1. Основы генетики человека</i>	<i>3</i>	<i>108</i>	<i>3</i>	<i>108</i>	-	-
<i>2.2. Наследственность и патология</i>	<i>1</i>	<i>36</i>	<i>1</i>	<i>36</i>		
<i>2.3. Основы клинической тератологии</i>	<i>2</i>	<i>72</i>	<i>2</i>	<i>72</i>	-	-
<i>2.4. Хромосомные болезни</i>	<i>17</i>	<i>612</i>	<i>11</i>	<i>396</i>	<i>6</i>	<i>216</i>
2.4.1. Общая характеристика хромосомных болезней	1	36	1	36	-	-
2.4.2. Числовые аномалии аутосом	3	108	3	108	-	-
2.4.3. Аномалии в системе половых хромосом	1	36	1	36	-	-
2.4.4. Структурные перестройки хромосом	5	180	4	144	1	36
2.4.5. Микроструктурные перестройки хромосом	4	144	2	72	2	72
2.4.6. Синдромы хромосомной нестабильности	3	108	-	-	3	108
<i>2.5. Наследственные болезни обмена</i>	<i>20</i>	<i>720</i>	<i>8</i>	<i>288</i>	<i>12</i>	<i>432</i>
2.5.1. Общая характеристика наследственных болезней обмена	1	36	1	36		
2.5.2. Нарушения обмена аминокислот	1	36	1	36		
2.5.3. Нарушения обмена углеводов	2	72	2	72		
2.5.4. Нарушения в системе мембранного транспорта	1	36	1	36		
2.5.5. Лизосомные болезни	6	216	3	108	3	108
2.5.6. Пероксисомные болезни	2	72			2	72
2.5.7. Митохондриальные болезни	4	144			4	144
2.5.8. Болезни обмена металлов	1	36			1	36
2.5.9. Наследственные болезни обмена как причина неотложных состояний у детей	2	72			2	72
2.5.10. Нарушение синтеза и действия гормонов	1	36			1	36
<i>2.6. Синдромология</i>	<i>32</i>	<i>1152</i>	<i>12</i>	<i>432</i>	<i>20</i>	<i>720</i>
2.6.1. Общая характеристика синдромов	1	36	1	36	-	

множественных врожденных пороков развития						
2.6.2. Синдромы множественных врожденных пороков развития с аутосомно-доминантным типом наследования	3	108	1	36	2	72
2.6.3. Синдромы множественных врожденных пороков развития с аутосомно-рецессивным типом наследования	3	108	1	36	2	72
2.6.4. Синдромы с X-сцепленным наследованием	3	108	1	36	2	72
2.6.5. Синдромы с неуточненным типом наследования и вследствие спорадических мутаций. Понятие об ассоциациях. Ненаследственные синдромы множественных врожденных пороков развития	3	108	1	36	2	72
2.6.6. Синдромы, обусловленные тератогенными факторами	1	36	1	36	-	
2.6.7 Летальные синдромы множественных врожденных пороков развития	1	36	1	36	-	
2.6.8. Синдромы с нарушением физического развития	1	36	1	36	-	
2.6.9. Синдромы с поражением отдельных органов и систем	4	144	1	36	3	108
2.6.10. Системные скелетные дисплазии	4	144	1	36	3	108
2.6.11. Синдромы с эндокринными нарушениями	4	144	1	36	3	108
2.6.12. Генетически обусловленная умственная отсталость	4	144	1	36	3	108
<i>2.7.Наследственные заболевания нервной системы</i>	<i>6</i>	<i>216</i>	<i>3</i>	<i>108</i>	<i>3</i>	<i>108</i>
<i>2.8.Пренатальная диагностика</i>	<i>6</i>	<i>216</i>	<i>3</i>	<i>108</i>	<i>3</i>	<i>108</i>
<i>2.9.Лабораторные методы диагностики наследственных болезней</i>	<i>6</i>	<i>216</i>	<i>3</i>	<i>108</i>	<i>3</i>	<i>108</i>
Всего	96	3456	48	1728	48	1728

СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ

1. Общепрофессиональная подготовка

1.1. Основы управления здравоохранением в Республике Беларусь

Здравоохранение. Системы здравоохранения: государственная (бюджетная), страховая, частная. Системы и организация здравоохранения в зарубежных странах. Их характеристика, организационные принципы.

Международное сотрудничество в области здравоохранения. Международные медицинские организации, ассоциации, общества. Всемирная организация здравоохранения (ВОЗ), ее структура, основные направления деятельности. Значение ВОЗ в решении вопросов международного здравоохранения. Участие Республики Беларусь в деятельности ВОЗ.

Здравоохранение Республики Беларусь. Организационные принципы государственной системы здравоохранения Республики Беларусь. Основные направления совершенствования здравоохранения.

Государственная политика Республики Беларусь в области охраны здоровья населения. Законодательная база в области охраны и укрепления здоровья населения. Проблемы здравоохранения в важнейших общественно-политических, государственных документах (Конституция Республики Беларусь, законы Республики Беларусь, постановления Совета Министров и др.).

Государственные социальные минимальные стандарты, определение, виды. Государственные минимальные социальные стандарты в области здравоохранения.

Основы медицинской статистики. Содержание, задачи. Применение медицинской статистики в деятельности медицинских организаций. Организация медико-статистического исследования.

Общественное здоровье и методы его изучения. Важнейшие медико-социальные проблемы. Общественное здоровье: критерии, показатели, индексы. Факторы, определяющие уровень общественного здоровья, их характеристика.

Демографическая политика государства. Демографическая безопасность. Цель и задачи, принципы обеспечения демографической безопасности.

Современное состояние и основные тенденции демографических процессов в Республике Беларусь и зарубежных странах. Факторы, определяющие особенности и динамику современных демографических процессов.

Современные подходы к изучению заболеваемости и инвалидности населения. Методы изучения заболеваемости, их сравнительная характеристика. Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем, 10-го пересмотра (МКБ-10). Инвалидность.

Организация медицинской помощи населению.

Организация медицинской помощи в амбулаторных условиях. Врач общей практики, функции, организация работы, взаимодействие с врачами-специалистами.

Организация диспансеризации населения. Диспансерный метод в работе амбулаторно-поликлинических учреждений. Профилактические осмотры. Организация динамического диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями.

Медицинская помощь в стационарных условиях. Специализированная и высокотехнологичная медицинская помощь.

Основы медицинской экспертизы и реабилитации.

Организация санитарно-противоэпидемического обеспечения населения.

Методика анализа деятельности медицинских организаций. Основные показатели деятельности больничных и амбулаторно-поликлинических организаций. Анализ деятельности.

Модель конечного результата как критерий оценки деятельности медицинских организаций.

Основы управления, экономики, планирования и финансирования здравоохранения. Научные основы управления здравоохранением. Методы управления. Функции управления. Социально-психологические аспекты управления.

Программно-целевое управление. Комплексные целевые программы в управлении здравоохранением. Научная организация труда в организациях здравоохранения.

Управление людскими ресурсами в здравоохранении. Работа с кадрами. Конфликты и их разрешение.

Основы маркетинга в здравоохранении, его виды и социально-психологические аспекты. Маркетинг медицинских технологий.

Рынок медицинских услуг. Система налогообложения в здравоохранении.

Программно-целевое и функционально-отраслевое планирование. Методы планирования. Виды планов в здравоохранении.

Территориальные программы государственных гарантий обеспечения медицинской помощью населения. Нормативы объема медицинской помощи, оказываемой населению в амбулаторно-поликлинических, больничных организациях, скорой медицинской помощи.

Планирование медицинской помощи в амбулаторно-поликлинических условиях. Функция врачебной должности. Планирование медицинской помощи в стационарных условиях.

Финансирование в здравоохранении. Источники финансирования. Принципы финансирования.

Основы экономики в здравоохранении. Виды эффективности в здравоохранении (медицинская, экономическая, социальная) Оценка эффективности в здравоохранении.

Медико-генетическая служба как вид специализированной медицинской помощи. Структура медико-генетической службы (МГС) в Республике Беларусь. Задачи и функции республиканского и областных подразделений МГС. Взаимосвязь медико-генетических подразделений с другими лечебными учреждениями здравоохранения.

Организация медико-генетического подразделения. Структура. Оснащение. Организация труда врача-генетика. Этические вопросы при медико-генетическом консультировании и использовании методов пренатальной диагностики. Принцип конфиденциальности в работе врача-генетика.

Организация консультирования. Контингенты пациентов, подлежащих медико-генетическому консультированию.

Организация диагностики наследственных заболеваний.

Организация лечения наследственных и врожденных заболеваний.

Профилактика наследственных заболеваний. Организация пренатальной диагностики врожденной и наследственной патологии. Организация неонатального скрининга наследственных болезней обмена веществ.

Вспомогательные репродуктивные технологии при высоком генетическом риске как вид медицинской помощи.

Организация генетического мониторинга врожденных пороков развития (ВПР). Цель и задачи генетического мониторинга ВПР.

Организация генетических регистров. Цель и задачи генетических регистров наследственной и врожденной патологии. Принцип регистрации пациентов; семей с наследственной и врожденной патологией.

Экономическая эффективность медико-генетической службы.

1.2. Медицинская информатика и компьютерные технологии

Информация и её обработка. Основные категории и понятия информатики. Информатика и информационные технологии. Виды медицинской информации. Характеристики медицинской информации.

Состав аппаратного обеспечения персонального компьютера, характеристика основных периферийных устройств. Устройства хранения информации. Сканирование информации. Установка и настройка принтера. Настройка BIOS, установка драйверов.

Операционная система. Классификация операционных систем. Графический пользовательский интерфейс. Основные программные приложения.

Файловые системы. Файлы и каталоги. Права доступа к файлу. Другие функции файловых систем. Установка программного обеспечения.

Сервисные программные средства. Служебные программы.

Принципы построения вычислительных сетей. Internet, Intranet, VPN. Программные и аппаратные компоненты вычислительной сети. Электронная оргтехника. Современные средства связи и их взаимодействие с компьютерной техникой. Принципы построения локальных вычислительных сетей.

Использование прикладных программ общего назначения: текстовых редакторов, электронных таблиц, систем управления базами данных (СУБД), графических редакторов, средств создания презентаций, пакетов стандартных программ офисного назначения. Применение электронных таблиц в задачах обработки медицинской информации. Вычисления, анализ данных, поддержка принятия решений. Реляционная модель данных, нормализация формы представления данных. Технология реализации задачи в профессиональной области средствами СУБД. Проектирование, ввод информации, сопровождение. Пакеты статистической обработки данных. Ввод данных, обработка, анализ результатов с помощью программ Microsoft Excel, Statistika, SPSS. Медицинские автоматизированные системы.

Организационная структура Интернета. Основные протоколы сети Интернет. Система доменных имен DNS. Настройка клиента электронной почты.

Защита информации. Криптография. Электронная цифровая подпись.

1.3. Клиническая фармакология

Фармакодинамика лекарственных средств. Принципы механизма действия, их специфичность и избирательность.

Фармакокинетика лекарственных средств: адсорбция, связь с белком, биотрансформация, распределение, выведение.

Взаимодействие лекарственных средств: фармакокинетическое, фармакодинамическое, физиологическое.

Побочные действия лекарственных средств: прогнозируемые и непрогнозируемые. Пути предупреждения и коррекции побочных эффектов.

Общие принципы фармакотерапии, выбора лекарственных средств, дозы, режим их дозирования.

Клиническая фармакология основных лекарственных средств, применяемых в широкой медицинской практике.

Фармакологические препараты, применяемые для выведения патологического субстрата при наследственных болезнях обмена, принцип действия, примеры.

Фармакологические препараты, применяемые для модификации ферментативной активности при наследственных болезнях обмена, принцип действия, примеры.

Фармакологические препараты для замещения отсутствующего фермента, принцип действия, примеры.

Использование аминокислотных смесей в лечении аминокислотопатий.

2. Профессиональная подготовка

2.1. Основы генетики человека

История развития и становления генетики как науки.

Молекулярно-генетические основы наследственности. Ген, строение, функции. Репликация. Транскрипция. Сплайсинг. Трансляция. Генетическая

организация генома митохондрий. Геном человека (определение). Генетическая карта человека.

Генная инженерия. Методологические, социальные и правовые проблемы генной инженерии.

Цитологические основы наследственности. Хромосомы, структурно-функциональная организация, хромосомный набор (кариотип). Гетерохроматин и эухроматин. Процессы клеточных делений. Митоз, фазы, биологический смысл. Мейоз, фазы, биологический смысл.

Современные представления о нормальном кариотипе человека. Принципы классификации хромосом, понятие об аутосомах и половых хромосомах. Феномен инактивации хромосомы X, механизмы, биологический смысл, клинические аспекты. Роль хромосомы Y в детерминации пола по мужскому типу.

Числовые перестройки хромосом, понятие об анеуплоидии и полиплоидии. Механизмы возникновения числовых аномалий. Мейотическое нерасхождение хромосом в процессе гаметогенеза. Митотические нерасхождения хромосом в процессе деления соматических клеток. Понятие хромосомного мозаицизма.

Структурные перестройки хромосом: понятие, классификация. Сбалансированные перестройки хромосом. Робертсоновские и реципрокные транслокации, механизмы образования. Инверсии хромосом (пери- и парацентрические) и инсерции, механизмы образования. Клиническое значение носительства. Механизмы рекомбинации и сегрегации хромосом при формировании гамет у носителей. Варианты кариотипов у потомков. Несбалансированные перестройки хромосом: делеции (кольцевые, дицентрические хромосомы), дупликации, изохромосомы, механизмы образования. Маркерные хромосомы в кариотипе, механизмы образования.

Понятие хромосомного полиморфизма у человека.

Основные модели наследования.

Действие и взаимодействие генов. Генотип и фенотип. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Фенокопия. Генетическая гетерогенность. Эпигенетическое действие.

Моногенные болезни, определение понятия, типы мутаций, патогенез. Основные модели менделевского наследования, значение для генетического прогноза. Аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, X-сцепленный доминантный и рецессивный, Y-сцепленный тип наследования заболевания.

Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.

Митохондриальные болезни, модель наследования, особенности.

Мультифакториальные болезни. Полигенное наследование. Модель наследования при мультифакториальных болезнях.

Причины возникновения мутаций. Спонтанный мутагенез. Радиационные, химические, биологические факторы мутагенеза. Классификация мутаций: по уровню изменения наследственного материала

(генные, хромосомные, геномные); по локализации (соматические, герминативные).

Принципы медико-генетического консультирования при воздействии мутагенов.

Основные понятия популяционной генетики. Частоты признаков и генов. Генетическое равновесие в популяции и нарушающие его факторы. Мутации и отбор.

2.2. Наследственность и патология

Общая характеристика, этиология и патогенез наследственных болезней. Классификация наследственных болезней.

Семиотика наследственных болезней. Спектр клинических признаков, характерных для наследственных заболеваний и синдромов.

Понятие о генеалогическом анализе, значение для генетического прогноза. Правила составления родословных.

Основные методы диагностики наследственных болезней: клинические, биохимические, цитогенетические, молекулярно-генетические.

Принципы лечения наследственных болезней: симптоматическое лечение, хирургическая коррекция, патогенетическое лечение, этиологическое лечение. Медико-социальная реабилитация.

Генетика злокачественных новообразований, основные понятия.

2.3. Основы клинической тератологии

Основные тератогенные факторы (физические, химические, биологические). Механизмы тератогенеза. Терминационный тератогенетический период.

Клинические проявления действия тератогенных факторов. Ошибки морфогенеза: порок развития, дизрупция, дисплазия, деформация.

Классификация врожденных аномалий: в зависимости от объекта воздействия (гамеопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии), в зависимости от последовательности возникновения (первичные, вторичные).

Распространенность врожденных аномалий в организме: изолированные, системные, множественные.

Изолированные и системные врожденные пороки развития: нервной системы (головного мозга, спинного мозга); опорно-двигательного аппарата; органов дыхания; желудочно-кишечного тракта; сердечно-сосудистой системы; мочевыделительной системы; половых органов; органа зрения; слухового анализатора; кожи и ее придатков.

2.4. Хромосомные болезни

2.4.1. Общая характеристика хромосомных болезней

Определение понятия хромосомной болезни: Классификация. Формы хромосомных болезней (полные, мозаичные). Распространенность в популяции. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт, мертворождаемости. Факторы, влияющие на возникновение и проявление хромосомной патологии. Элиминация аномальных гамет и зигот.

2.4.2. Числовые аномалии аутосом

Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, вызванных числовыми аномалиями аутосом. Полиплоидии (тетраплоидия, триплоидия). Синдром трисомии хромосомы 21 (синдром Дауна). Синдром трисомии хромосомы 18 (синдром Эдвардса). Синдром трисомии хромосомы 13 (синдром Патау). Синдромы трисомии хромосом 8, 9, 22. Цитогенетические варианты синдромов аутосомных трисомий. Особенности медико-генетического консультирования в семьях с синдромами аутосомных трисомий.

2.4.3. Аномалии в системе половых хромосом

Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом. Синдром X-моносомии (Шерешевского-Тернера). Синдромы полисомии хромосомы X у женщин. Синдром Кляйнфельтера. Синдром полисомии хромосомы Y у мужчин. Структурные аномалии хромосом X и Y, их фенотипические проявления. Принципы медико-генетического консультирования при патологии в системе половых хромосом.

2.4.4. Структурные перестройки хромосом

Сбалансированные перестройки хромосом. Влияние на репродуктивную функцию и фенотипические проявления у носителей. Медико-генетическое консультирование в семьях носителей сбалансированных перестроек хромосом.

Клинико-цитогенетические характеристики синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом: частичные аутосомные трисомии, частичные аутосомные моносомии. Цитогенетические варианты. Особенности медико-генетического консультирования в семьях, имеющих пациентов с частичными моносомиями и частичными трисомиями.

2.4.5. Микроструктурные перестройки хромосом

Понятие о микроделециях и микродупликациях, методы диагностики. Клинико-цитогенетические характеристики синдромов, связанных с микроделециями хромосом: синдром Вилльямса, синдром Вольфа-Хиршхорна, синдромы Прадера-Вилли и Ангельмана, синдром Смит-Магенис, синдром Миллера-Дикера, синдром микроделеции 22q11.2 (Ди Джорджи), синдром микроделеции 1p36. Алгоритмы клинико-лабораторной диагностики синдромов микроделений. Особенности медико-генетического консультирования в семьях, имеющих пациентов с синдромами микроделений.

2.4.6. Синдромы, обусловленные однородительской дисомией хромосом

Понятие о геномном импринтинге. Однородительская дисомия (ОРД), виды, механизмы возникновения, частота встречаемости пре- и постнатальных

случаев. Клинические проявления ОРД по хромосомам 6, 7, 11, 14, 15, 20. Особенности медико-генетического консультирования в семьях, имеющих пациентов с ОРД.

2.4.7. Синдромы хромосомной нестабильности

Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом. Синдром Нижмеген. Анемия Фанкони. Синдром Блума. Атаксия-телеангиэктазия. Пигментная ксеродерма. Синдром ICF. Частота и спектр характерных aberrаций хромосом. Патогенетические механизмы этих состояний. Особенности медико-генетического консультирования в семьях, имеющих пациентов с синдромами хромосомной нестабильности.

2.5. Наследственные болезни обмена

2.5.1. Общая характеристика наследственных болезней обмена

Этиология и патогенез наследственных болезней обмена (НБО). Клиническая классификация. Типы наследования. Уровни диагностики. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность НБО. Взаимодействие генотипа и среды в формировании НБО. Принципы лечения НБО. Коррекция обмена на уровне субстрата: диетические ограничения или добавления, усиленное выведение субстрата патологической реакции, альтернативные пути обмена, метаболическая ингибиция. Коррекция на уровне продукта гена: возмещение или добавление недостающего продукта. Коррекция на уровне фермента: добавление кофактора, модификация ферментативной активности, возмещение фермента.

2.5.2. Нарушения обмена аминокислот

Характеристика аминокислот. Обмен аминокислот в норме. Основные метаболические дефекты. Фенилкетонурия (ФКУ), гиперфенилаланинемия (ГФА). Лейциноз. Гомоцистинурия. Алкаптонурия. Клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения, профилактика.

2.5.3. Нарушения обмена углеводов

Характеристика углеводов, обмен углеводов в норме. Основные метаболические дефекты. Классификация и спектр метаболических заболеваний. Непереносимость лактозы, фруктозы, сахарозы. Галактоземия. Болезни накопления гликогена (гликогенозы). Клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения, профилактика.

2.5.4. Нарушения в системе мембранного транспорта

Спектр заболеваний, общая клиническая характеристика. Нарушения транспорта аминокислот. Рахиты. Муковисцидоз, клинические формы. Методы диагностики, возможности лечения и профилактики.

2.5.5. Лизосомные болезни

Общая характеристика метаболических дефектов, этиопатогенез. Спектр НБО: мукополисахаридозы, гликопротеинозы, сфинголипидозы, нарушения лизосомного транспорта. Методы диагностики. Возможности пренатальной диагностики.

Мукополисахаридозы, клиническая характеристика разных типов. Дифференциальная диагностика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

Муколипидозы: тип II «I-cell disease», тип III. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

Сфингомиелин-холестериновый липидоз: болезнь Нимана-Пика тип А, В и С. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

Болезнь Гоше, характеристика клинических форм. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

Ганглиозидозы: GM1-ганглиозидоз, GM2-ганглиозидоз: болезнь Тея-Сакса, болезнь Зандхофа. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

Лейкодистрофии. Глободноклеточная лейкодистрофия. Метахроматическая лейкодистрофия. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

Нейрональный цероидлипофусциноз, характеристика клинических форм. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

Болезнь Фабри. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

Маннозидоз. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

2.5.6. Пероксисомные болезни

Характеристика клинических форм. Принципы диагностики, лечения, профилактики. Синдром Целвегера, адренолейкодистрофии, ризомелическая точечная хондродисплазия.

2.5.7. Митохондриальные болезни

Этиопатогенез, клиническая характеристика, принципы диагностики, лечения, профилактики. Синдромы Лея, MERF, MELAS, Кернса-Сейра.

2.5.8. Болезни обмена металлов.

Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики. Болезнь Менкеса, болезнь Коновалова-Вильсона, гемохроматоз.

2.5.9. Наследственные болезни обмена как причина неотложных состояний у детей

Дефекты окисления жирных кислот. Синдром внезапной младенческой смерти. Этиопатогенез, клиническая характеристика, принципы диагностики, лечения, профилактики.

Органические ацидурии, характеристика клинических форм. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

2.5.10. Нарушение синтеза и действия гормонов

Общая характеристика, диагностика, лечение. Дефекты синтеза и действия тироидных гормонов. Гипотиреоз. Дефекты синтеза и действия гормонов надпочечников (адреногенитальный синдром и др.). Дефекты синтеза и действия гормона роста.

2.6. Синдромология

2.6.1 *Общая характеристика синдромов множественных врожденных пороков развития*

Понятие синдрома, следствия, ассоциации. Понятие о фенотипическом ядре синдрома. Понятие больших и малых аномалий развития. Значение пенетрантности и экспрессивности в диагностике наследственных болезней. Синдромы множественных врожденных пороков развития (МВПР), классификация.

2.6.2. *Синдромы множественных врожденных пороков развития с аутосомно-доминантным типом наследования*

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование и профилактика синдромов: ЕЕС, Нунен, Холт-Орама, Адамса-Оливера, Ван-дер-Вуда, BOR, Маршалла, «Ногтей-надколенника», Окуло-денто-дигитальный, подколенного птериgiumа, Таунса-Брокса, Франческетти, FFU, Халлермана-Штрайфа, Ларсена, Нагера, Поланда, Фримена-Шелдона.

2.6.3. *Синдромы множественных врожденных пороков развития с аутосомно-рецессивным типом наследования*

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование и профилактика синдромов: Дубовитца, Лоуренса-Муна-Барде-Бидля, акрокаллезного, гидростроколюмпоса-полидактилии (Мак-Кьюсика-Кауфмана), Коэна, криптофтальм-синдактилии (Фразера), множественных птериgiumов, Мора синдром (рото-лице-пальцевой, 2 тип), Смита-Лемли-Опитца, тригоноцефалии Опитца (С-синдром), Эллиса-Ван-Кревельда, Баллера-Джеральда, мозго-глазо-лице-скелетный синдром (COFS).

2.6.4. *Синдромы с X-сцепленным наследованием*

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование синдромов с X-сцепленным рецессивным типом наследования: Аарскога, FG, микрофтальмии Ленца, ото-палато-дигитального.

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование синдромов с X-сцепленным доминантным типом наследования: Блоха-Сульцбергера, Гольца, рото-лице-пальцевой 1. типа, MIDAS.

2.6.5. *Синдромы с неуточненным типом наследования и вследствие спорадических мутаций. Понятие об ассоциациях. Ненаследственные синдромы множественных врожденных пороков развития*

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование синдромов с неуточненным типом наследования: Гольденхара, «грима Кабуки», «Prune belly», LADD, Робинова, Рубинштейна-Тейби.

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование ассоциаций: CHARGE, OEIS, VACTERL.

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое

консультирование и профилактика ненаследственных синдромов: АДАМ комплекс. Синдром короткой пуповины (Limb-body-wall complex).

2.6.6. Синдромы, обусловленные тератогенными факторами.

Алкогольная эмбриофетопатия. Эмбриофетопатия вследствие приема противосудорожных средств. Синдром коревой краснухи. Диабетическая эмбриофетопатия. Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование и профилактика.

2.6.7. Летальные синдромы множественных врожденных пороков развития

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование и профилактика синдромов: гидролетального, Меккеля, Ноя-Лаксовой, Робертса, летального синдрома множественных птериgiumов, «Короткие-ребра-полидактилия», танатофорная дисплазия, агнатии-голопрозэнцефалии, агнатии-отоцефалии, ХК-апрозэнцефалии.

2.6.8. Синдромы с нарушением физического развития

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование синдромов с макросомией и опережающим физическим развитием: Сотоса, Вивера, Видемана-Беквита, Голаби-Розена.

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование синдромов с задержкой физического развития: Рассела-Сильвера, Секкеля, де Ланге.

2.6.9. Синдромы с поражением отдельных органов и систем

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование синдромов с краниостенозом и аномалиями конечностей. Акроцефалополисиндактилии (Синдромы Карпентера, Грейга, Сакати), акроцефалосиндактилии (синдромы Апера, Пфайфера, Сетрэ-Хотцена).

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование синдромов с глухотой: Альпорта, Альстрема, Ваарденбурга, Ушера.

Медико-генетическое консультирование при изолированных нарушениях слуха.

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование генодерматозов, эктодермальных дисплазий, буллезного эпидермолиза, ихтиозов.

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование и профилактика синдромов с поражением соединительной ткани: Марфана, «вялой кожи» (Cutis laxa), Элерса-Данло.

Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование и профилактика синдромов с прогерией: Гетчинсона-Гилфорда, неонатальная прогерия, Вернера, Коккейна. Прочие прогероидные синдромы.

Синдромы с тромбоцитопенией (ТАR, Казабаха-Мерита).

Синдромы с нарушением половой дифференцировки.

2.6.10. Системные скелетные дисплазии

Современная международная классификация. Характеристика основных групп. Клинико-рентгенологическая характеристика наиболее частых форм: ахондроплазия, гипохондроплазия, диастрофическая дисплазия, множественная экзостозная дисплазия, метафизарные дисплазии, спондилоэпифизарные дисплазии, спондилоэпиметафизарные дисплазии, точечные хондродисплазии.

2.6.11. Синдромы с эндокринными нарушениями

Синдромы с ожирением, гипогенитализмом и олигофренией, клинико-генетическая характеристика частых форм. Синдромы Лоуренса-Муна-Барде-Бидля, Коэна, Берьессона-Форсмана; план обследования пациентов, методы диагностики, лечения, профилактики. Множественные эндокринные неоплазии: клиническая картина, генетическая характеристика, спектр клинических форм. Синдромы с сахарным диабетом: Альстрема, DIDMOAD, «диабета-глухоты»; клинико-генетические характеристики, тактика обследования пациентов группы риска, методы диагностики.

2.6.12. Генетически обусловленная умственная отсталость

Вклад генетических факторов в этиологию олигофрении. Генные мутации, основные синдромы. Хромосомные и геномные мутации, примеры частых синдромов. Микроделеционные синдромы. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов, синдром Мартина-Белла. Врожденные пороки развития и эмбриофетопатии. Тактика обследования пациентов с умственной отсталостью. Методы диагностики, принципы профилактики.

2.7. Наследственные заболевания нервной системы

Заболевания с преимущественным вовлечением экстрапирамидной системы: хорей Гентингтона, торсионная дистония. Этиология, клиническая характеристика, диагностика, профилактика.

Наследственные атаксии: болезнь Фридрейха. Этиология, клиническая характеристика, диагностика, профилактика.

Прогрессирующие мышечные дистрофии: Дюшенна-Беккера, Ландузи-Дежерина, Эрба-Рота, миотоническая дистрофия. Этиология, клиническая характеристика, диагностика, профилактика.

Спинальные амиотрофии I, II, III типа. Этиология, клиническая характеристика, диагностика, профилактика.

Моторно-сенсорные невропатии: НМСН I, II типа. Этиология, клиническая характеристика, диагностика, профилактика.

2.8. Пренатальная диагностика

Общие показания к пренатальной диагностике. Методические подходы. Популяционные скринирующие программы: основные принципы, сроки проведения, влияние на основные демографические показатели.

Неинвазивные методы. Ультразвуковая (УЗ) диагностика: общие принципы, сроки проведения, методические подходы к выявлению пороков развития плода, разрешающая способность. УЗ-маркеры патологии плода в

первом и втором триместрах беременности. Пороки развития, диагностируемые пренатально. Первый триместр: пороки центральной нервной системы, мочевыделительной системы, опорнодвигательного аппарата, передней брюшной стенки. Прерывания беременности по медико-генетическим показаниям в первом триместре. Второй триместр: изолированные пороки, множественные врожденные пороки развития не хромосомной и хромосомной природы. Косвенные УЗ-маркеры второго триместра беременности. Врожденные пороки сердца, возможности диагностики в первом и втором триместрах беременности, тактика ведения, медико-генетическое консультирование. Прерывания беременности по медико-генетическим показаниям во втором триместре.

Биохимический пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери: принципы и методические подходы, эффективность.

Инвазивные методы. Биопсия хориона: сроки беременности, показания, противопоказания, методика проведения. Амниоцентез: сроки беременности, показания, противопоказания, методика проведения. Возможности лабораторного исследования (амниотической жидкости, культуры клеток). Кордоцентез: сроки беременности, показания, противопоказания, методика проведения. Возможности лабораторного исследования крови плода. Осложнения инвазивных процедур.

Неинвазивное пренатальное тестирование. Основные понятия, необходимое оборудование, ограничение применения.

Многоплодная беременность. Эпидемиология, понятия зиготности, хориальности. Особенности течения, ВПР, особые состояния монохориальной беременности: неразделившаяся двойня, фето-фетальный синдром, синдром анемии-полицитемии близнецов, синдром обратной артериальной перфузии близнецов. Диагностика, прогноз, коррекция.

Фетоскопия. Принципы пренатальной коррекции врожденных и наследственных заболеваний. Фето-фетальный синдром: стадии, УЗ-маркеры, сроки манифестации, возможности пренатальной коррекции, осложнения, прогноз для жизни и здоровья новорожденных после фетоскопической коррекции фето-фетального синдрома.

Пренатальная ДНК-диагностика наследственных болезней, общая характеристика.

Экстракорпоральное оплодотворение. Основные принципы. Показания и противопоказания. Медико-генетическое консультирование при женском и мужском бесплодии. Предимплантационная диагностика: основные понятия, показания, осложнения, ограничение метода, консультирование.

2.9. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней

2.9.1. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней

Области применения цитогенетической диагностики: постнатальная, пренатальная, предимплантационная.

Биологический материал, используемый в цитогенетической диагностике: условия взятия, хранения и транспортировки. Методы приготовления препаратов хромосом из различных типов клеток. Методы окрашивания препаратов метафазных хромосом: равномерное и дифференциальное (GTG), окраска конститутивного гетерохроматина (С-метод).

Международная система номенклатуры хромосом человека (ISCN). Идентификация индивидуальных метафазных хромосом человека, система обозначений. Принципы записи нормального и аномального кариотипов. Терминология и символы в обозначении числовых и структурных аномалий кариотипа.

Методы выявления повышенной нестабильности хромосом. Особенности получения препаратов хромосом и анализа кариотипа.

Молекулярно-цитогенетические методы флуоресцентной *in situ* гибридизации (FISH) в диагностике хромосомной патологии.

2.9.2. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней

Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике: условия взятия, хранения и транспортировки. Базовые молекулярно-генетические методы: полимеразная цепная реакция (ПЦР), электрофорез.

Прямые методы ДНК-диагностики. Понятие информативности семьи.

Косвенные методы ДНК-диагностики: полиморфные ДНК-маркеры. диагностика однородительская дисомия.

Понятие информативности метода. Оценка генетического риска.

Области применения ДНК-диагностики: пренатальная, пресимптоматическая и диагностика носительства наследственных заболеваний.

2.9.3. Биохимические методы диагностики наследственных болезней обмена

Правила сбора и хранения биологического материала (моча, кровь, биопсийный материал, материал, получаемый при инвазивных методах пренатальной диагностики).

Общая характеристика физико-химических методов. Фотометрия. Флюориметрия. Типы хроматографии. Электрофорез в различных носителях.

Тандемная масс-спектрометрия.

Лабораторная диагностика основных групп наследственных болезней обмена.

Массовый биохимический скрининг беременных.

Массовый биохимический скрининг новорожденных.

КВАЛИФИКАЦИОННЫЕ ТРЕБОВАНИЯ К ВРАЧУ-ГЕНЕТИКУ

Должен знать:

1. Вклад врожденной и наследственной патологии в структуру перинатальной и детской смертности и инвалидности.
2. Врожденные заболевания, определение понятий.
3. Наследственное заболевание, определение понятия.
4. Эмбриофетопатии, классификация, наиболее частые формы.
5. Этиология наследственных болезней.
6. Классификация наследственной патологии.
7. Определение понятий «врожденный порок развития» - изолированные, системные и множественные ВПР, примеры.
8. Генные болезни, определение, примеры.
9. Хромосомные болезни, определение, примеры.
10. Мультифакториальные болезни (болезни с наследственным предрасположением), определение, примеры.
11. Летальные синдромы МВПР, примеры.
12. Синдромы МВПР, требующие интенсивной терапии в неонатальном периоде.
13. Изолированные пороки сердца.
14. Генетические синдромы с пороками сердца – примеры наиболее частых нозологий.
15. ВПР манифестирующие острой дыхательной недостаточностью – диафрагмальная грыжа, атрезия хоан, синдром Жена, синдромы «короткие ребра-полидактилия».
16. Генодерматозы, проявляющиеся в неонатальном периоде – буллезный эпидермолиз, ихтиоз, синдром Блоха-Сультцбергера.
17. Наследственные болезни обмена веществ (НБО) – манифестирующие синдромом мальабсорбции у новорожденных, клинические формы, диагностика, лечение.
18. Непереносимость углеводов (моно- и дисахаридов), диагностика и лечение.
19. Галактоземия: диагностика и лечение.
20. Муковисцидоз, основные клинические формы, диагностика, лечение
21. Аденогенитальный синдром - основные клинические формы, диагностика, лечение.
22. Фенилкетонурия - основные клинические признаки, диагностика, лечение.
23. Гипотиреоз - основные клинические признаки, диагностика, лечение.
24. Системные скелетные дисплазии, классификация, клинко-рентгенологические симптомы, возраст манифестации.

25. Несовершенный остеогенез: классификация, наследование, клиническая картина, лечение.
26. Хромосомные синдромы, классификация, диагностика, прогноз:
27. Летальные хромосомные синдромы.
28. Трисомия 21: синдром Дауна, фенотип, кариотип, методы диагностики, прогноз.
29. Трисомия 18: синдром Эдвардса - фенотип, кариотип, методы диагностики, прогноз.
30. Трисомия 13: синдром Патау - фенотип, кариотип, методы диагностики, прогноз.
31. Аномалии половых хромосом: синдромы Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, полисомии X и Y - фенотип, кариотип, методы диагностики, прогноз.
32. Аномалии структуры хромосом: фенотип, кариотип, методы диагностики, прогноз (пример - синдром «кошачьего крика»).
33. Микроделеционные синдромы: синдром лиссэнцефалии Миллера-Дикера, синдром del22 - фенотип, кариотип, методы диагностики, прогноз.
34. Симптомокомплекс «вялого ребенка», генетические аспекты - синдром Прадера-Вилли, спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана.
35. Генетические синдромы с выраженной пренатальной/постнатальной задержкой физического развития.
36. Синдромы с опережающим физическим развитием – синдромы Видемана-Беквита, Сотоса.
37. Заболевания новорожденных, требующие хирургического вмешательства (врожденные пороки развития спинного и головного мозга, бронхолегочной, сердечно-сосудистой, мочевыделительной систем, желудочно-кишечного тракта).
38. Синдром внезапной младенческой смерти, генетические аспекты.
39. Судорожный синдром, генетические аспекты.
40. Цель и задачи пренатальной диагностики.
41. Принципы организации системы пренатальной диагностики в Республике Беларусь.
42. Методы пренатальной диагностики.
43. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
44. Биохимический скрининг беременных: разрешающие возможности, методы, маркеры.
45. Ультразвуковой скрининг беременных в отношении пороков развития и хромосомных синдромов у плода.
46. Инвазивные методы пренатальной диагностики (биопсия ворсин хориона, амниоцентез, кордоцентез) – показания, сроки проведения, методы.
47. Понятие о преимплантационной диагностике.
48. Показания для направления на медико-генетическую консультацию.
49. Методы диагностики наследственных болезней, общая характеристика.

50. Цитогенетические методы диагностики хромосомных аномалий.
51. Типичный материал (типы клеток) для определения кариотипа на постнатальном и пренатальном уровнях.
52. Показания для цитогенетического обследования.
53. Биохимические методы диагностики наследственных болезней обмена.
54. Использование ДНК-диагностики в медицинской генетике.
55. Принципы лечения и реабилитации наследственных заболеваний.
56. Уровни и методы профилактики врожденных и наследственных заболеваний.

Должен уметь:

1. Составить генетическую карты, включая:

- 1.1. Сбор паспортных данных консультирующихся супругов.
- 1.2. Сбор акушерско-гинекологического анамнеза.
- 1.3. Сбор сведений об исходе беременностей, предшествующих пробанду.
- 1.4. Сбор сведений о течении беременности и родов пробандом.
- 1.5. Составление родословной не менее чем в 4-х поколениях.

2. Провести клиническое обследование пробанда и/или членов его семьи, спланировать тактику и объем генетического обследования:

- 2.1. Измерить антропометрические данные пробанда (во всех случаях) и супругов (при наличии отклонений).
- 2.2. Провести тщательный полный клинический осмотр пробанда (во всех случаях), родителей, сибсов и прочих родственников (при наличии отклонений).
- 2.3. Выбрать объем необходимого цитогенетического обследования пробанда и/или членов его семьи.
- 2.4. Выбрать объем необходимого биохимического обследования.
- 2.5. Выбрать объем необходимого молекулярно-генетического обследования.
- 2.6. Выбрать прочие необходимые методы обследования.

3. Подготовить медико-генетическое заключение и разъяснить семье результаты проведенного обследования:

- 3.1. Оценить полученные клинические данные.
- 3.2. Оценить полученные результаты лабораторных и инструментальных методов исследования.
- 3.3. Провести дифференциальную диагностику наследственной патологии.
- 3.4. Оценить прогноз развития, возможности оперативного и консервативного лечения пробанда.
- 3.5. Оценить генетическую ситуацию в семье.
- 3.6. Оценить риск повторения патологии в семье.
- 3.7. Разъяснить медико-генетическое заключение.

4. Планировать профилактику повторения наследственной патологии в семье

- 4.1. Разъяснить значения генетического риска.
- 4.2. Разъяснить возможности пренатальной диагностики.
- 4.3. Выбрать оптимальный метод пренатальной диагностики.

ИНФОРМАЦИОННАЯ ЧАСТЬ

Список рекомендуемой литературы

Основная

1. Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозов С.А. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: Учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб заведений. – Москва: Издательский центр «Академия», 2003. – 224 с.
2. Атлас редких болезней / Под ред. Баранова А.А., Намазовой-Барановой Л.С. М.:Педиатр – 2013 – 302 с.
3. Баранов В.С. и соавт. Цитогенетика эмбрионального развития человека. – Санкт-Петербург: Н-Л, 2007. – 639 с.
4. Белоусов, Ю.Б. Клиническая фармакология и фармакотерапия: руков. для врачей / Ю.Б. Белоусов, В.С. Моисеев, В.К. Лепяхин. – М., 2004.
5. Бочков Н.П. Клиническая генетика (учебник для ВУЗов) – Москва: ГЭОТАР-МЕД, 2001. – 448 с.
6. Бочков Н. П., Гинтер Е. К., Пузырев В. П. Наследственные болезни. Национальное руководство. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.
7. Вальчук, Э.А. Основы организационно-методической службы и статистического анализа в здравоохранении / Э.А. Вальчук, Н.И. Гулицкая, Ф.П. Царук. – Минск: БелМАПО, 2007. - 480 с.
8. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышев В.Н. Медицинская цитогенетика: Учеб. Пособие. – Москва: ИД МЕДПРАКТИКА-М, 2006. – 300 с.
9. Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины / Под ред. Баранова В.С. С-П.:Н-Л– 2009 – 527с.
10. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – Москва: Медицина, 2003. – 448с.
11. Горбунова В.Н., Баранов В.С. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. – Санкт-Петербург: «Специальная литература», 1997. – 287 с.
12. Диагностика и лечение наследственных заболеваний нервной системы у детей / Руков. для врачей. Под ред. В.П.Зыкова. М.: Триада-Х. – 2008. – 224 с.
13. Иванов В.И., Кисилев Л.Л. Геномика – медицине. – 2005. – 392 с.
14. Иллариошкин С.Н., Иванова-Смоленская И.А., Маркова Е.Д. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование в неврологии / М., МИО. – 2002. – 591 с.
15. Иллариошкин С.Н., Руденская Г.Е., Иванова-Смоленская И.А., Маркова Е.Д., Ключников С.А. Наследственные атаксии и паралигии / М., МЕДпресс-информ. – 2006. – 416 с.
16. Козлова С. И., Демикова Н. С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник. – Москва: КМК, Товарищество научных изданий, 2007 – 503 с.
17. Конюховский, П.В. Экономическая информатика / П.В. Конюховский, Д.Н. Колесов. – СПб.: Питер, 2006. – 560 с.

18. Краснопольская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ. Справочное пособие для врачей. Москва. 2005 – 364 с.
19. Левин О.С. Полиневропатии / М., МИО. – 2006. – 496 с.
20. Лекарственные препараты в России: справочник Видаль. – М.: АстраФармСервис, 2005.
21. Лечебная тактика коррекции метаболических расстройств у детей с наследственными заболеваниями обмена веществ. / Под ред. П.В.Новикова – 2011 – 264 с.
22. Лисицын, Ю.П. Общественное здоровье и здравоохранение / Ю.П. Лисицын. – Минск: ГЭОТАР-Мед, 2002. – 517 с.
23. Машковский, М.Д. Лекарственные средства / М.Д. Машковский. – М.: Медицина, 2005.
24. Медведев М.В. Пренатальная эхография. М., Реальное время, 2005.
25. Медведев М.В. Трехмерная эхография в акушерстве//М.:Реал Тайм, 2007. – 168с.
26. Метелица, В.И. Справочник по клинической фармакологии сердечно-сосудистых средств / В.И. Метелица. – М.: Медпрактика, 2005.
27. Михайлова С.В., Захарова Е.Ю., Петрухин А.С. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков, диагностика и подходы к лечению. М.: Литтера – 2012 – 341 с.
28. Михалевич, П.Н. Методические подходы к организации и проведению оперативно-управленческих исследований: метод. рекомендации / П.Н. Михалевич. – Минск.: БелМАПО, 2001. – 65 с.
29. Нарушение клеточного энергообмена у детей / Сб. матер. Под ред. В.С.Сухоруковой, Е.А.Николаевой - М., 2004. – 79 с.
30. Наследственные нарушения нервно-психического развития детей / Под ред. П.А.Темина, Л.З.Казанцевой. – М., Медицина. – 2001. – 432 с.
31. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Атлас-справочник / перевод с англ. М.:Практика – 2011 – 998с.
32. Неонатальная неврология. Коллективная монография / Под ред. Студеникина В.М. и Шамансурова Ш.Ш. М.: Медфорум – 2014 – 479 с.
33. Новиков П.В. Рахиты и наследственные рахитоподобные заболевания у детей / М.:Триада - 2006 – 336 с.
34. Ньюсбаум Р.Л., Мак-Инес Р.Р., Виллард Х.Ф.. Медицинская генетика/ Под ред. Бочкова Н.П. – М: «ГЭОТАР-Медиа» - 2010 – 620 С.
35. Пак, Н.И. Использование параллельных технологий обучения в курсах информатики/ Н.И. Пак, Т.А. Степанова // Новые информационные технологии в университетском образовании: тез. конф. - Новосибирск: СГУПС, ИДМИ, 2007. - С.120.
36. Олифер, В.Г. Компьютерные сети. Принципы, технологии, протоколы / Левин, А.. Самоучитель работы на компьютере. Начинаем с Windows / А. Левин. – М., 2007. – 780 с.
37. Омельченко, Л. Самоучитель Microsoft Windows XP/ Л. Омельченко, А. Федоров. – СПб.: БВХ-Петербург, 2004. - 560 с.

38. Перинатальная патология. Учеб. пособие / Под ред. Недзведя М.К. Высшая школа Минск, 2012 - 575 с.
39. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Под ред. - Айламазяна Э.К., Баранова В.С. - М., МЕДпресс-информ. - 2007. - 416с.
40. Ромеро Р. с соавт. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития плода / М: Медицина 1994. Стр. 388-402
41. Тератология человека: Руководство. Под ред. Г.И. Лазюка. М.: Медицина, 1991.
42. Улезко Е.А. и соавт. Ультразвуковая диагностика болезней новорожденных. М., М., Хавест, 2001.
43. Фогель Ф., Матульски А. Генетика человека. Т. 1-3. - М.: Мир, 1989-1991.
44. Харпер П. Практическое медико-генетическое консультирование. М., 1984.
45. Хиггинс К. Расшифровка клинических лабораторных анализов / М., Бином. Лаборатория знаний. - 2008. - 376 с.
46. Экономика здравоохранения: учеб. пособие. / под ред. А.В. Решетникова. - М.: ГЭОТАР-МЕД, 2003. - 272 с. - (Сер. «XXI век»).
47. ISCN 2009: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature (2009) / KARGER

Дополнительная:

48. Биран В. П. Редкие болезни глаз у детей. Минск, УП «Технопринт», 2001
49. Цшоке Й., Хоффманн Г.Ф. *Vademecum Metabolicum*. Диагностика и лечение наследственных болезней обмена веществ. Пер. с англ. под ред. П.В.Новикова. М.: PRINTALLOGGI - 2013 - 173 с.
50. Chen H. Atlas of genetic diagnosis and counseling. Humana Press Inc. - 2006 - P. 1071.
51. Evans, M.I., ed. Prenatal diagnoses. 2006, US: McGraw-Hill Companies 747.
52. Foresta C, Garolla A, Bartoloni L, Bettella A, Ferlin A Genetic abnormalities among severely oligospermic men who are candidates for intracytoplasmic sperm injection// J Clin. Endocrinol. Metab. - 2005. - Vol.90. - P.152-156
53. Gardner R. J. Mc Kinlay; Sutherland G.R. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling., 3rd Edition: Oxford University Press., 2004- 555 P.
54. Genetics for haematologists. Bahou W.F. / London, Remedica. - 2000. - 131 p.
55. Genetics for endocrinologists. Glaser B., Hirsh H.J. / London-Chicago, Remedica. - 2003. - 415 p.
56. Genetics for ophthalmologists Black G.C.-M. / London-Chicago, Remedica. - 2002. - 352 p.

57. Genetics for pediatricians. Suri M., Young I.D. / London-Chicago, Remedica - 2005. – 308 p.
58. Genetics for surgeons. Morrison P.J., Spence R.A.-J. / London-Chicago, Remedica. - 2005. – 223 p.
59. Gersen S.L., Keagle M.B. The principles of clinical cytogenetics - Totowa, New Jersey: Humana Press Inc., Suite - 2005. – P.611
60. Harper P.S. Practical genetic counseling / London. – 2004. – 409 p.
61. Nicolaides K.L. Ultrasound markers for fetal chromosomal defects. N.Y.L: The Parthenon Publ. group, 1996. P.194
62. Nieschlag E., Behre H., Nieschlag S. Andrology. Male Reproductive Health and Dysfunction – Berlin: Springer-Verlag Berlin Heidelberg - 2010 – P. 630.
63. Passarge E. Color atlas of genetics. Thieme, Stuttgart / N.-Y. – 2001. -457c.

Электронные ресурсы

64. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) – каталог наследственных моногенных заболеваний человека: www.ncbi.nlm.nih.gov/omim
65. GeneReviews: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/advanced/>
66. Unique. Support and information. Rare chromosome Disorder Support Group: <http://www.rarechromo.org/information/>
67. Orphanet. The portal for rare diseases and orphan drugs: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

ВОПРОСЫ К КВАЛИФИКАЦИОННОМУ ЭКЗАМЕНУ

1. Политика государства в области охраны и укрепления здоровья. Основные направления развития системы здравоохранения в Республике Беларусь.
2. Основы управления здравоохранением. Руководство и управление здравоохранением в Республике Беларусь.
3. Организация амбулаторно-поликлинической помощи, ее роль в системе здравоохранения на современном этапе.
4. Основные показатели деятельности поликлиники, характеристики, анализ.
5. Основные показатели деятельности больничной организации, характеристики, анализ.
6. Вклад врожденной и наследственной патологии в структуру перинатальной и детской смертности и инвалидности.
7. Организация медицинской экспертизы и реабилитации.
8. Организация оказания медико-генетической помощи в Республике Беларусь.
9. Организация генетического мониторинга врожденных пороков развития в Республике Беларусь.

10. Организация динамического диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями.
11. Регистры врожденных и наследственных заболеваний, принципы регистрации пациентов и семей.
12. Устройства ввода информации. Устройства вывода информации. Периферийные устройства. Характеристики периферийных устройств.
13. Файловые системы. Основные функции файловой системы. Файлы и каталоги. Физическая организация данных на носителе. Права доступа к файлу. Другие функции файловых систем. Файловые системы FAT32, NTFS.
14. Сервисные программные средства. Служебные программы. Архивация данных.
15. Технология ввода данных в MS Excel. Формулы, функции, мастер функций
16. Статистическая обработка медицинских данных и прогнозирование.
17. Основные протоколы сети Интернет.
18. Диагностические программы, принципы организации, возможности использования.
19. Фармакологические препараты, применяемые для выведения патологического субстрата при наследственных болезнях обмена, принцип действия, примеры.
20. Фармакологические препараты, применяемые для модификации ферментативной активности при наследственных болезнях обмена, принцип действия, примеры.
21. Фармакологические препараты для замещения отсутствующего фермента, принцип действия, примеры.
22. Аминокислотные смеси для лечения аминокислотопатий.
23. Определение понятий врожденные и наследственное заболевание; эмбриофетопатии, наиболее частые формы.
24. Определение понятий: врожденный порок развития, изолированные, системные и множественные ВПР, примеры.
25. Принципы медико-генетического консультирования, контингенты, основные этапы, понятие генетического риска, его структура.
26. Характеристика основных типов наследования.
27. Аутосомно-доминантный тип наследования, особенности родословной.
28. Аутосомно-рецессивный тип наследования, особенности родословной.
29. Х-сцепленное наследование, особенности родословных с Х-сцепленным доминантным и рецессивным типами.
30. Мультифакториальные болезни: характеристика модели наследования.
31. Хромосомные болезни, классификация, этиология, патогенез.
32. Летальные хромосомные синдромы, клиническая и цитогенетическая характеристика, принципы медико-генетического консультирования.

33. Числовые нарушения аутосом, клиническая картина, кариотип, методы диагностики, прогноз.
34. Аномалии половых хромосом: синдромы Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, полисомии X и Y – клиническая картина, кариотип, методы диагностики, прогноз.
35. Структурные аномалии хромосом: особенности клинической картины, кариотип, методы диагностики, медико-генетическое консультирование (примеры наиболее частых синдромов).
36. Сбалансированные перестройки в кариотипе, классификация, клиническое значение, методы диагностики, медико-генетическое консультирование.
37. Микроделеционные синдромы: синдром лиссэнцефалии Миллера-Дикера, синдром del22 – клиническая картина, кариотип, методы диагностики, медико-генетическое консультирование.
38. Однородительская дисомия (ОРД), виды, механизмы возникновения, синдромы, обусловленные ОРД, клиническая характеристика.
39. Клиническая и цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом. Этиология и патогенез наследственных болезней обмена (НБО). Клиническая классификация.
40. Нарушения обмена аминокислот. Клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения, профилактика.
41. Фенилкетонурия: тип наследования, дефект метаболизма, клиника, методы диагностики, принципы лечения, медико-генетическое консультирование.
42. Нарушения обмена углеводов. Классификация и спектр метаболических заболеваний. Клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения, профилактика.
43. Непереносимость лактозы, фруктозы, сахарозы. Клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения.
44. Галактоземия. Клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения.
45. Болезни накопления гликогена (гликогенозы). Клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения.
46. Лизосомные болезни, Общая характеристика метаболических дефектов, этиопатогенез, спектр. Методы диагностики, Возможности пренатальной диагностики.
47. Муколипидозы: тип II «I-cell disease», тип III. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения.
48. Мукополисахаридозы, клиническая характеристика разных типов. Дифференциальная диагностика. Принципы диагностики, лечения.
49. Ганглиозидозы: GM1-ганглиозидоз, GM2-ганглиозидоз: болезнь Тея-Сакса, болезнь Зандхоффа. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения.

50. Лейкодистрофии. Глободноклеточная лейкодистрофия. Метахроматическая лейкодистрофия. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

51. Нейрональный цероидлипофусциноз, характеристика клинических форм. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

52. Болезнь Гоше: тип наследования, дефект метаболизма, клиника, методы диагностики, принципы лечения, медико-генетическое консультирование.

53. Болезнь Фабри. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

54. Маннозидоз. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

55. Пероксисомные болезни. Характеристика основных клинических форм. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

56. Митохондриальные болезни. Этиопатогенез, клиническая характеристика, принципы диагностики, лечения, медико-генетического консультирования.

57. Болезнь Коновалова-Вильсона. Этиопатогенез, клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

58. Гемохроматоз. Этиопатогенез, клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

59. Наследственные болезни обмена как причина неотложных состояний у детей, синдром внезапной младенческой смерти, органические ацидурии.

60. Муковисцидоз: тип наследования, генетический дефект, патогенез, клинические формы, методы диагностики, принципы лечения, медико-генетическое консультирование.

61. Гипотиреоз. Этиопатогенез, клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

62. Общая характеристика синдромов множественных врожденных пороков развития. Значение пенетрантности и экспрессивности в диагностике наследственных болезней.

63. Синдромы множественных врожденных пороков развития с аутосомно-доминантным типом наследования. Примеры наиболее частых форм: клиническая картина, медико-генетическое консультирование.

64. Синдромы множественных врожденных пороков развития с аутосомно-рецессивным типом наследования. Примеры наиболее частых форм: клиническая картина, медико-генетическое консультирование.

65. Синдромы множественных врожденных пороков развития с X-сцепленным доминантным типом наследования. Примеры наиболее частых форм: клиническая картина, медико-генетическое консультирование.

66. Синдромы множественных врожденных пороков развития с X-сцепленным рецессивным типом наследования. Примеры наиболее частых форм: клиническая картина, медико-генетическое консультирование.

67. Ассоциации МПВР, примеры. Характеристика «VACTERL»: фенотип, медико-генетическое консультирование, принципы диагностики, профилактика
68. Синдромы МВВР с офтальмологическими аномалиями, спектр, клиническая и генетическая характеристика синдромов Ленца, Лоу, Марфана.
69. Эмбриофетопатии, спектр. Алкогольная, диабетическая, фенилаланиновая эмбриопатии. Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование и профилактика.
70. Синдромы с глухотой: Альпорта, Альстрема, Ваарденбурга, Ушера. Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование.
71. Буллезный эпидермолиз, этиопатогенез, основные типы. Клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование.
72. Синдромы эктодермальных дисплазий, клиническая картина, методы диагностики, медико-генетическое консультирование.
73. Синдромы с прогерией, спектр, основные клинические признаки.
74. Системные скелетные дисплазии, современная международная классификация. Характеристика основных групп. Клинико-рентгенологическая характеристика наиболее частых форм.
75. Несовершенный остеогенез, классификация, клинические формы, лечение, медико-генетическое консультирование.
76. Роль генетических факторов в этиологии олигофрении, спектр, примеры частых синдромов. Тактика обследования пациентов с умственной отсталостью. Методы диагностики, принципы профилактики.
77. Хорея Гентингтона, этиология, клиническая характеристика, диагностика, профилактика.
78. Прогрессирующие мышечные дистрофии, спектр. Клиническая характеристика, диагностика мышечной дистрофии Дюшенна-Беккера, миотонической дистрофии.
79. Спинальные амиотрофии I, II, III типа. Этиология, клиническая характеристика, диагностика, профилактика.
80. Моторно-сенсорные невропатии: НМСН I, II типа. Этиология, клиническая характеристика, диагностика, профилактика.
81. Характеристика основных подходов к профилактике врожденной и наследственной патологии.
82. Пренатальная диагностика, общая характеристика: цели и задачи, группы риска, методы, разрешающие возможности.
83. Основные методы пренатального скрининга, эффективность.
84. Биохимический пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери: принципы и методические подходы, эффективность.
85. Инвазивная пренатальная диагностика в 1 триместре - показания, методы.
86. Инвазивная пренатальная диагностика во 2 триместре - показания, методы.
87. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.

88. Неонатальный скрининг, принципы организации, заболевания, подлежащие скринированию, методы диагностики, организация лечения.

89. Принципы лечения наследственных болезней; роль реабилитации.