

Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігі

ҮЛГІЛІК ОҚУ БАҒДАРЛАМАСЫ

ҚОСЫМША БІЛІМ БЕРУ

МЕДИЦИНАЛЫҚ ГЕНЕТИКА

мамандығы

Астана 2010

АЛҒЫ СӨЗ

1 ӘЗІРЛЕГЕН ЖӘНЕ ҰСЫНҒАН медицина білімі және ғылымының инновациялық технологиялар Республикалық орталығы.

2 АЛҒАШ РЕТ ЕНГІЗІЛДІ.

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

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

МАЗМҰНЫ

1. Түсіндірме жазба	6
2. Пән сағаттарының бөлінуі	8
3. Қайта даярлау бейіндеуші пәнінің тақырыптық жоспарының үлгісі және мазмұны	9
4. Біліктілікті арттыру циклі негізгі компонентінің тақырыптық жоспарының үлгісі және мазмұны «Медициналық генетиканың өзекті мәселелері»	48
5. Оқу және оқыту әдістері	53
6. Клиникалық база	53
7. Ұсынылатын әдебиеттердің тізімі	54

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

1 Түсіндірме жазба

Кіріспе:

Соңғы уақытта әлемнің көптеген елдерінде туу көрсеткіші, тұқымқуалаушылық және мультифакторлық ауруларды ерте алдын алу, тууға қабілетті денсаулық жағдайын жақсарту мәселелері маңызды болып отыр. Тұқым қуалаған аурулар мен дамудың туа біткен аномалиялары ауыр дәрежелі, қиын емделетін, жиі өлім-жітімге әкелетін отбасы үшін де және жалпы мемлекет үшін де жоғары әлеуметтік-экономикалық, медициналық және моралдық-психологиялық маңызы бар мәселелердің бірі болып отыр.

Қазақстан Республикасында Ұлттық Генетикалық Регистр (ҚР ҰГР) бойынша туа біткен аурулармен жыл сайын 3500-4000 бала туылады. Қазақстан тұрғындарының арасында туа біткен және тұқым қуалаған аурулардың жиілігі өте жоғары, олардың үлесі денсаулықтың репродукциялық, балалар аурушандылығы, өлім-жітім және мүгедектілік көрсеткіштерінде болып отыр, сондықтан қазіргі республикамыздың денсаулық сақтау саласының практикасына туа біткен және тұқым қуалаған патологиялардың медициналық-генетикалық консультацияларын, диагностикасының қазіргі әдістерін кеңінен енгізуді талап етеді.

Қазақстан Республикасының тұрғындарына білікті медициналық-генетикалық жәрдем көрсету үшін «Медициналық генетика» аймағында жоғары мамандандырылған мамандарды даярлау өзекті мәселелердің біріне айналып отыр.

Пәннің мақсаты:

«Медициналық генетика» мамандығы бойынша қосымша медициналық білім берудің мақсаты – мамандық бойынша кәсіби дағдыларды қабылдау және арттыру, тұқым қуалаған және туа біткен аурулардың этиологиясы мен патогенезі, ерте диагностикасы, профилактикасы мен емі туралы жаңа теориялық білімдерді алу, медициналық-генетикалық жәрдемді ұйымдастыру мәселелерін меңгеру.

Пәннің міндеттері:

«Медициналық генетика» мамандығы бойынша қосымша медициналық білім берудің негізгі міндеттері тұқым қуалаған және туа біткен аурулардың диагностикасы, профилактикасы мен емдеу мәселелерінде медициналық генетиканың қазіргі таңдағы барлық жетістіктерін қолдана отырып өздігінен медициналық-генетикалық консультация өткізе алатын мамандарды даярлау.

Білім берудің түпкілікті нәтижелері

Тыңдарман:

- тұрғындарға медициналық-генетикалық жәрдемді ұйымдастырудың жалпы мәселелерін;
- адамның жалпы генетикасы негізін;
- дамудың туа біткен ақаулары мен тұқым қуалаған аурулардың этиологиясы мен патогенезін;

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 научных 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-генетическое 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).

5 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 слушателя (СРС):** 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 учебно-научной литературой и контрольно-измерительными средствами, написание медико-генетической карты, подготовка презентаций.

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.

- хромосомалық бұзылыстардың цитогенетикалық диагностикасы әдістерін;
- адамның популяциялық генетикасы негізін;
- тұқым қуалаған аурулардың жалпы клиникалық сипаттамасын, ағымының, диагностикасының және емнің 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;
- 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.

Тыңдарман:

- 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 аурушандылық 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.**

Тыңдарман:

- 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 аурушандылық пен өлім-жітім көрсеткіштерінің есебі мен анализін жүргізуге;
- фенилкетонуриясы бар науқас үшін емдік емдәмді есептеуге **дағдылануы қажет.**

2 Пән сағаттарының бөлінуі

«Медициналық генетика» мамандығы бойынша қайта даярлау

Пән	Аудиториялық сағаттар			ТӨЖ
	Барлығы	Дәрістер	Практикалық сабақтар	
Медициналық генетика	144	24	120	72
Клиникалық генетика	72	12	60	36
Зертханалық генетика	72	12	60	36
Медициналық генетиканың этикалық және құқықтық негізі	36	6	30	18
Жиыны:	324	54	270	162

9	Медико-генетическое консультирование при бесплодии и невынашивании беременности	Медико-генетическое консультирование при бесплодии и невынашивании беременности. Алгоритм обследования.
10	Синдромальная диагностика при задержке нервно-психического развития	Синдромальная диагностика при задержке нервно-психического развития. Алгоритм обследования.
11	Синдромальная диагностика при нарушениях полового развития	Синдромальная диагностика при нарушениях полового развития. Алгоритм обследования.
12	Диагностика микроделеционных синдромов	Диагностика микроделеционных синдромов. Постановка анализа
13	Генетический паспорт	Генетический паспорт. Примеры генетического паспорта предрасположенности к акушерским осложнениям, сердечнососудистой патологии, онкологическим заболеваниям и др.

4.4 Примерный план самостоятельной работы слушателя (СРС)

№	Содержание СРС
1	Участие в консилиумах и медико-генетических консультациях.
2	Ведение медицинской документации.
3	Интерпретация цитогенетических анализов.
4	Интерпретация молекулярно-генетических анализов.
5	Интерпретация биохимических анализов при наследственных болезнях обмена веществ.
6	Интерпретация результатов УЗИ плода.
7	Анализ баз данных «Национального генетического регистра РК». Расчет частоты ВПР. Подготовка отчета.
8	Подготовка отчета о состоянии медико-генетической службы в регионе.
9	Работа в библиотеке, Интернете.
10	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.

		методики. Возможности, ограничения. Основные показания для использования методов в клинической генетике.
12	Генетический паспорт, как метод превентивной медицины	Генетический паспорт, как метод превентивной медицины. Выявление гетерозиготного носительства наиболее частых и распространенных моногенных болезней. Гены предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям. Генетический паспорт для выявления предрасположенности к акушерским осложнениям, сердечно-сосудистой патологии, онкологическим заболеваниям и др.

4.3 Примерный тематический план и содержание практических занятий

№	Тема	Содержание
1	Пренатальный консилиум	Пренатальный консилиум. Организация. Основной состав специалистов. Цели, задачи. Отчетная документация.
2	Медико-генетические консультирование при синдроме фето-фетальной трансфузии	Медико-генетические консультирование при синдроме фето-фетальной трансфузии.
3	Методы профилактики дефектов нервной трубки	Методы профилактики дефектов нервной трубки. Периконфационная профилактика дефектов нервной трубки.
4	Профилактика фолатзависимых врожденных пороков	Профилактика фолатзависимых врожденных пороков
5	Методы диагностики муковисцидоза в период новорожденности	Методы диагностики муковисцидоза. Потовые пробы. Молекулярно-генетическая диагностика муковисцидоза.
6	Неонатальный скрининг на фенилкетонурию	Неонатальный скрининг на фенилкетонурию. Постановка анализа.
7	Расчет диетотерапии при фенилкетонурии у детей до 1 года жизни	Расчет диетотерапии при фенилкетонурии у детей до 1 года жизни
8	Расчет диетотерапии при фенилкетонурии у детей старше 1 года жизни	Расчет диетотерапии при фенилкетонурии у детей старше 1 года жизни

«Медициналық генетика» мамандығы бойынша біліктілікті арттыру

Тақырыбы	Аудиториялық сағаттар			ТӨЖ
	Барлығы	Дәрістер	Практикалық сабақтар	
Медициналық генетиканың өзекті мәселелері	162	30	78	54

3 «Медициналық генетика» мамандығы бойынша қайта даярлау бейіндеуші пәнінің тақырыптық жоспарының үлгісі және мазмұны

3.1 Дәрістердің тақырыптық жоспарының үлгісі

№	Тақырыбы	Мазмұны
		Медициналық генетика
1	Қазіргі медицинадағы медициналық генетиканың рөлі	Ғылым ретіндегі медициналық генетика. Медициналық генетиканың медициналық білім жүйесіндегі рөлі, медициналық генетиканың басқа клиникалық және медициналық-профилактикалық пәндермен өзара байланысы. Дәрігердің кәсіби даярлығындағы генетиканың маңызы. Қазіргі генетиканың, адам генетикасының және медициналық генетиканың негізгі бөлімдері. Медициналық генетиканың басқа бағыттармен байланысы. Клиникалық генетика. Қазіргі медицинадағы медициналық және клиникалық генетиканың міндеттері. Медициналық генетиканың қалыптасу тарихы, дамудың негізгі кезеңдері. Ғылым дамуының негізін қалаушылар. Медициналық және клиникалық генетиканың дамуына отандық ғалымдардың қосқан үлесі.
2	Жасуша. Құрылымы. Функциялары. Жасушалық цикл	Адам тұқымқуалаушылығының биологиялық негізі. Жасуша туралы теориялар. Жасуша құрылымы. Жасушаның тіршілік циклі. Гаметогенез. Ұрықтану және эмбрионалдық дамудың ерте кезеңдері. Дамудың соңғы кезеңдері. Іштегі нәрестені зақымдайтын факторлар. Ұрықтануға және жүктілікке әйел организмi репродукциялық жүйесінің дайындық үдерісі.
3	Адам тұқымқуалаушылығының цитологиялық	Жасушалардың бөлінуі. Жасушалық цикл және оның кезеңдері. Митоз және оның ерекшеліктері.

	негізі	Тұқымқуалаушылықтың биохимиялық негізі. Мейоз және оның маңызы.
4	Тұқымқуалаушылықтың молекулалық негізі	Генетикалық ақпараттарды тасымалдаушы ретіндегі ДНҚ рөлі. ДНҚ мен РНҚ құрылымдары. ДНҚ репликациясы. ДНҚ рекомбинациясы. Фагтар мутанттары мен генетикалық карталары. Рекомбинация механизмі. ДНҚ репарациясы. Гендердің жіңішке құрылымы. Мутациялардың молекулалық механизмі. Генетикалық кодтың жалпы табиғаты. ДНҚ транскрипциясы. РНҚ түрлері. РНҚ трансляциясы. Генетикалық код. Гендер және олардың ұйымдасуы. Гендер мен нәруыздар.
5	Тұқымқуалаушылықтың хромосомалық теориясы	Адам хромосомасын генетикалық карталау. Зерттеу әдістері. Шежірелер бойынша гендер тіркесуін зерттеу. Тіркесу типтері, отбасының ақпараттылығы, тіркесуді есептеп шығару әдістері. Гендер тіркесуін зерттеудегі соматикалық жасушалардың гибридизация әдісі. Басқа әдістер. «Адам геномы» бағдарламасы және адам хромосомасының қазіргі генетикалық картасы.
6	Хромосомалар. Құрылымы мен функциялары. Номенклатура	Хромосома құрылымы және оның морфологиясы. Интерфазалық ядродағы адам хромосомалары. Метафазадағы адам хромосомалары. Адам хромосомаларының химиялық ұйымдасуы. Мейоздағы адам хромосомалары. Зерттеу әдістері. I бөліну профазасындағы, I және II метафазасындағы хромосомалар сипаттамасы. Сандық және құрылымдық қайта құрылу идентификациясындағы маңызы. Гетерохроматин және эухроматин – адам хромосомаларының линиялық жіктелу негізі.
7	Менделеевтік генетика	Грегор Мендель гибридологиялық әдісі. Моногибридті будандасу бойынша Мендель тәжірибесі. Мендель заңы. Гаметалардың түзілуі кезінде аллелдің ажырауы туралы Мендель гипотезасы. Менделеевтік ажырау анализіндегі мүмкіндік теориясы. Менделеевтік тұқым қуалаудың хромосомалық негізі. Дигибридтік будандасу. Генотип пен фенотип бойынша ажырау. Дигетерозиготадағы гаметтің түзілуі. Аллель жұптарының тәуелсіз тұқым қуалау заңдары. Фено- және генотиптер жиілігінің қатынасы. Тригибридті және полигиб-

3	Генетический скрининг беременных, как метод профилактики дефектов нервной трубки	Генетический скрининг беременных, как метод профилактики дефектов нервной трубки. Сроки проведения. Алгоритм ведения беременной.
4	Медико-генетическое консультирование при фолатзависимых врожденных пороках развития	Медико-генетическое консультирование при фолатзависимых врожденных пороках развития. Алгоритм обследования и ведения беременной. Профилактика фолатзависимых врожденных пороков развития.
5	Молекулярно-генетические методы диагностики муковисцидоза	Молекулярно-генетические методы диагностики муковисцидоза. Виды. Возможности и ограничение.
6	Расчет диетотерапии при ФКУ у детей до 1 года жизни	Расчет диетотерапии при ФКУ у детей до 1 года жизни. Возрастные особенности содержания аминокислот, жиров и других компонентов в питании ребенка. Расчет лечебного питания. Выбор лечебного продукта детям до 1 года. Алгоритм ведения ребенка.
7	Расчет диетотерапии при ФКУ у детей старше 1 года жизни	Расчет диетотерапии при ФКУ у детей старше 1 года жизни. Возрастные особенности содержания аминокислот, жиров и других компонентов в питании ребенка. Расчет лечебного питания. Выбор лечебного продукта детям старше 1 года.
8	Программа генетического обследования супружеской пары при бесплодии и невынашивании беременности	Программа генетического обследования супружеской пары при бесплодии и невынашивании беременности. Цитогенетические исследования. Молекулярно-генетические методы. Основные показания и возможности.
9	Программа генетического обследования ребенка с задержкой нервно-психического развития	Программа генетического обследования ребенка с задержкой нервно-психического развития. Основные методы, показания, возможности и ограничения.
10	Программа генетического обследования ребенка с нарушением полового развития	Программа генетического обследования ребенка с нарушением полового развития. Основные методы, показания, возможности и ограничения.
11	Методы диагностики хромосомных микроделеционных синдромов	Методы диагностики хромосомных микроделеционных синдромов. Современные цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы в диагностике наследственных болезней. Основы

9	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.
10	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.
11	Органические ацидемии, сопровождающиеся нарушением нервно-психического развития	Общие принципы диагностики и лечения органических ацидемий. Изовалериановая ацидемия. Пропионовая ацидемия. Метилмалонования ацидемия. Болезнь кленового сиропа.
12	Хромосомные микроделеционные синдромы	Этиология наиболее часто встречающихся микроделеционных хромосомных заболеваний. Особенности клинических проявлений. Методы диагностики. Пренатальная диагностика. Особенности медико-генетического консультирования.
13	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.

4.2 Примерный тематический план и содержание семинаров

№	Тема	Содержание
1	Клинические патолого-анатомические разборы в медико-генетической службе	Клинические патолого-анатомические разборы в медико-генетической службе. Цель, основные задачи. Важность верификации патолого-анатомического диагноза для прогноза заболевания в будущем. Основные проблемы.
2	Синдром фето-фетальной трансфузии	Генетические аспекты синдрома фето-фетальной трансфузии. Виды фето-фетальной трансфузии. Медико-генетическое консультирование.

		ридті ажыраулар. Гамета мен зигот түзілу деңгейінде дигибридті менделеев ажырауының тікелей биологиялық дәлелі.
8	Тұқым қуалаған патологиялардың этиологиясы мен патогенезі	Өзгергіштік типі. Тұқым қуаламайтын және тұқым қуалайтын өзгергіштіктер. Тұқым қуалаған өзгергіштіктердің нәтижесінде тұқым қуалаған патологиялар. Мутагендер. Мутациялар типтері. Туа біткен және тұқым қуалаған патологиялардың себептеріндейгендік, геномдық және хромосомалық мутациялар. Тұқым қуалаған патологиялардың патогенездік механизмі.
9	Тұқым қуалаған аурулардың жіктелуі	Тұқым қуалаған аурулар. Тұқым қуалаған және генетикалық детерминденген аурулардың жіктелуі. Тұқым қуалау типтері. Тұқым қуалаудың цитоплазмалық және митохондриялық типтерінің ерекшеліктері. Полигендік тұқым қуалау. Тұқым қуалаған патологиялар диагностикасының, еміннің және профилактикасының ерекшеліктері.
10	Моногендік аурулар	Моногендік аурулар этиологиясы мен патогенезінің жалпы мәселелері. Моногендік аурулар патогенезінің механизмі: мутациялар спецификалығы, метаболизм жолдары мен нәруыз функцияларының көптігі. Моногендік аурулардың генетикалық гетерогенділігі, пенетранттылығы және клиникалық полиморфизі туралы түсінік. Гендік деңгейдегі импринтинг туралы түсінік. Моногендік 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: көз-тері альбинизм синдромы, Картагенер синдромы, адреногениталилық 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.

11	Дамудың туа біткен ақаулары. Этиологиясы. Дамудың туа біткен ақауларының номенклатурасы	Дамудың туа біткен ақаулары (ДТА). Жіктелу принциптері. ДТА пайда болу себептері мен патогенезінің механизмі. Ең жиі кездесетін ДТА сипаттамасы. Даму ақаулары: ілкі және салдарлық. Дамудың жекеленген, жүйелі және көптік туа біткен ақаулары. ДТА этиологиялық гетерогенділігі. Синдром, ассоциация, деформация, дисплазия туралы түсінік.
12	Хромосомалық аурулар	Хромосомалық аурулардың жалпы сипаттамасы. Тұқым қуалаған аурулар құрылымындағы хромосомалық патологиялардың рөлі. Хромосомалық аурулардың этиологиясы, патогенезі және жіктелуі. Адамның хромосомалық жиынтығының аномалиялары: сандық және құрылымдық. Полиплоидиялар, анеуплоидиялар, трисомиялар, моносомиялар. Толық және мозаикалық формалары, транслокациялық варианттары. Бірталы дисомиялар. Хромосомалық импринтинг. Отбасылық бейімділік. Ата-анасының жасы және балалардағы хромосомалық аурулардың жиілігі. Жыныстық хромосомалар мен аутосомдар жүйелеріндегі аномалиялар. Түсіктің өздігінен түсуі және өлі туылған нәресте кезіндегі хромосомалық аномалиялар. Хромосомалардың қайта құрылуын тасымалдаушыдағы репродукциялық функция. Хромосомалар тұрақсыздығымен берге жүретін тұқым қуалаған синдромдар. Хромосомалық аномалиялар клиникалық көріністерінің ерекшеліктері. Даун синдромы (қарапайым және транслокациялық формалары). Патау синдромы. Эдвард синдромы. «Мысық айқайы» синдромы. Жыныстық хромосомалар жүйесінің бұзылыстарымен байланысты хромосомалық синдромдар. Хромосомалық ауруларды емдеу және науқастарды оңалту мәселелері. Цитогенетикалық анализ көрсетімдері.
13	Адам тератологиясының негізі	Медициналық тератология туралы түсінік. Вильсонның тәжірибелік тератологиясының принциптері. Құрсақтық дамудағы негізгі оқиғалар. Іштегі нәрестеде ақаулардың пайда болуы кезіндегі жүктілік мерзімі мен зақымдайтын факторлар арасындағы өзара әрекет. Тератогенез. Тератогенділікке тестілеу. Тератогенді факторлар

4 Примерный тематический план и содержание тематики обязательного компонента циклов повышения квалификации «Актуальные вопросы медицинской генетики»

4.1. Примерный тематический план лекций

№	Тематика	Содержание
1	Фетальная медицина: миф или реальность	Фетальная медицина. Понятие. Виды фетальной медицины: пренатальная диагностика, фетальная терапия, фетальная хирургия, фетальная диагностика, Fetendo. Возможности фетальной хирургии, открытая фетальная хирургия. Лечение синдрома Фета-фетальной трансфузии методами фетальной медицины. Основные проблемы фетальной медицины.
2	Дефекты нервной трубки	Этиология. Патогенез. Классификация. Пренатальная диагностика открытых дефектов нервной трубки. Лечение и профилактика.
3	Фолатзависимые врожденные пороки развития	Этиология фолатзависимых врожденных пороков развития. Патогенез. Пренатальная диагностика. Лечение и профилактика.
4	Муковисцидоз	Этиология. Патогенез. Классификация. Клинические проявления. Принципы лечения. Профилактика.
5	Фенилкетонурия	Этиология. Патогенез. Клинические проявления. Материнская фенилкетонурия. Принципы лечения. Профилактика.
6	Адреногенитальный синдром	Этиология. Патогенез. Классификация. Клинические проявления. Принципы лечения. Профилактика.
7	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.
8	Врожденный гипотиреоз	Этиология. Патогенез. Клинические проявления. Принципы лечения. Профилактика.

7	Интерпретация цитогенетических анализов после проведенной инвазивной пренатальной диагностики.
8	Интерпретация результатов неонатального скрининга.
9	Интерпретация результатов УЗИ плода.
10	Работа по пропаганде медико-генетических знаний среди населения.
11	Работа в библиотеке, Интернете.
12	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.
	Диагностика, лечение и профилактика наследственной и врожденной патологии
1	Ведение медицинской документации.
2	Интерпретация цитогенетических анализов.
3	Интерпретация молекулярно-генетических анализов.
4	Интерпретация результатов неонатального скрининга.
5	Интерпретация результатов УЗИ плода.
6	Работа по пропаганде медико-генетических знаний среди населения.
7	Работа в библиотеке, Интернете.
8	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.
	Клиническая цитогенетика
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	Интерпретация цитогенетических анализов.
4	Работа в библиотеке, Интернете.
5	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.
	Медицинская генетика и общественное здоровье.
1	Наследственные болезни обмена веществ.
2	Участие в консилиумах и медико-генетических консультациях.
3	Ведение медицинской документации.
4	Интерпретация результатов биохимических анализов при наследственных болезнях обмена веществ.
5	Интерпретация результатов неонатального скрининга.
6	Работа в библиотеке, Интернете.
7	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.

		әсерінің ерекшеліктері. Тератогенді факторлардың негізгі топтары. FDA қауіпсіздік критерилері.
14	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. Отбасылық жиынтық сипаттамасы. 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 алкогольизм, 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.
15	Негізгі популяциялық медициналық генетикалар	Тұқым қуалаған аурулардың популяциялық генетикасы мен эпидемиологиясы. Популяциялардағы гендер. Харди-Вайнберг заңы. Адам популяциясының генетикалық құрылымы және оны анықтайтын факторлар. Тұқым қуалаған аурулар жиіліктеріндегі географиялық және популяциялық айырмашылықтар. Клиникалық генетиканың популяциялық аспектілері. Табиғи іріктелу. Табиғи және зертханалық популяциялар эволюциясындағы іріктеу мен басқа эволюциялық факторлардың өзара әрекеті. Миграциялар және олардың рөлі. Некелік құрылым. Популяция саны. Популяцияның генетикалық өзгергіштігі және оны сақтау. Бейімделген қалып және генетикалық ауыртпалық.
16	Этногеномика	ДНҚ полиморфизмі және оны халықтың тарихы мен шығу тегін зерттеуде қолдану. ДНҚ ауtosомдық маркерлері. Адамның митохондриялық ДНҚ полиморфизмі. Y-хромосомалар ДНҚ полиморфизмі.

17	Тұқым қуалаған патологиялар семиотикасы	Анықтамасы және ұғым. Тұқым қуалаған аурулар клиникалық көріністерінің ерекшеліктері. Аурудың отбасылық сипаты. Созылмалы, прогрессивті, қайта өршу ағымдары. Тұқым қуалаған патологиялардың өзіне тән симптомдары. Ағзалар мен жүйелердегі көптеген патологиялық өзгерістер. Плейотропиялар туралы түсінік. Ілкі және салдарлық плейотропия. Аурудың туа біткен сипаты. Терапияның ең таралған әдістерінің резистенттілігі. Науқастар мен туған-туыстарын қарап тексеру және физикалық тексеру ерекшеліктері. Тұқым қуалаған аурулар семиологиясы және диагностикаға синдромалдық қадам. Туа біткен ақаулар мен даму микроаномалияларының семиологиясы және оларды клиникалық-генетикалық бағалау.
18	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 әсеріне пайда болған реакциядағы 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 (сезімтал-дылықтың жоғарлауы, толеранттылық, қарама-қайшылық) тұқым қуалауға бейімділік вариациялары. Тұқым қуалаған аурулар кезіндегі фармако-генетикалық ерекшеліктер.
19	Антимутагенез	Аутомутагенді белсенділігі бар заттардың қазіргі таңдағы жіктелуі. Антимутагендердің сипаттамасы. Адам геномдарының фармакологиялық қорғану мәселелері.
20	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 кли-

3	Ведение медицинской документации.
4	Работа в библиотеке, Интернете.
5	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.
	Примерное содержание компонента по выбору
	Актуальные вопросы медицинской генетики
1	Участие в консилиумах и медико-генетических консультациях.
2	Ведение медицинской документации.
3	Интерпретация цитогенетических анализов.
4	Интерпретация молекулярно-генетических анализов.
5	Интерпретация биохимических анализов при наследственных болезнях обмена веществ.
6	Интерпретация результатов УЗИ плода.
7	Работа в библиотеке, Интернете.
8	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.
	Наследственные болезни и медико-генетическая помощь населению
1	Участие в консилиумах и медико-генетических консультациях.
2	Ведение медицинской документации.
3	Интерпретация цитогенетических анализов.
4	Интерпретация молекулярно-генетических анализов.
5	Интерпретация биохимических анализов при наследственных болезнях обмена веществ.
6	Интерпретация результатов УЗИ плода.
7	Работа в библиотеке, Интернете.
8	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.
	Пrenatalная диагностика врожденных пороков развития и наследственных болезней
1	Участие в консилиумах и медико-генетических консультациях.
2	Ведение медицинской документации.
3	Работа в отделении пренатальной диагностики.
4	Участие в проведении биохимического скрининга беременных на врожденную и хромосомную патологию плода.
5	Участие в проведении неонатального скрининга новорожденных на наследственную патологию.
6	Интерпретация результатов биохимического скрининга беременных.

3.4 Примерный план самостоятельной работы слушателя (СРС)

№	Содержание СРС
Медицинская генетика	
1	Интерпретация цитогенетических анализов.
2	Интерпретация молекулярно-генетических анализов.
3	Ведение медицинской документации.
4	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.
5	Работа в библиотеке, Интернете.
Клиническая генетика	
1	Участие в медико-генетических консультациях.
2	Ведение медицинской документации.
3	Интерпретация цитогенетических анализов.
4	Интерпретация молекулярно-генетических анализов.
5	Интерпретация результатов биохимических анализов при наследственных болезнях обмена веществ.
6	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.
7	Пропаганда медико-генетических знаний населению.
8	Работа в библиотеке, Интернете.
Лабораторная генетика	
1	Работа в лаборатории медицинской генетики (участие в проведении цитогенетического анализа, подготовка лабораторной посуды, основные этапы цитогенетического анализа и т.д.).
2	Ведение медицинской документации.
3	Интерпретация цитогенетических анализов.
4	Интерпретация молекулярно-генетических анализов.
5	Участие в проведении биохимического скрининга беременных на врожденную и хромосомную патологию плода.
6	Участие в проведении неонатального скрининга новорожденных на наследственную патологию.
7	Работа в библиотеке, Интернете.
8	Подготовка докладов, презентаций и рефератов по установленным темам.
Этические и правовые основы медицинской генетики	
1	Участие в консилиумах и медико-генетических консультациях.
2	Работа с семьями с отягощенным генетическим анамнезом.

		никалык қарап тексеру ерекшеліктері. Сыртқы түр ерекшеліктері, тұқым қуалаған патологиялар кезінде дамудың морфогенетикалық спектрінің ерекшелігі. Тұқым қуалаған аурулар диагностикасындағы антропометрия. Дамудың морфогенетикалық варианттары (дисэмбриогенез микроаномалиялар, 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.
Клиникалық генетика		
1	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялары бар отбасыларына медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Медициналық-генетикалық консультация жүргізу, ол - мамандандырылған медициналық жәрдемің түрі. Медициналық-генетикалық консультация: тұқым қуалаған патологиялардың әртүрлі формалары кезіндегі жүргізудің негізі, принциптері, мақсаты, міндеттері мен кезеңдері. Медициналық-генетикалық консультация жүргізу көрсетімдері.
2	Митохондриялық аурулар	Этиологиясы. Патогенезі. Кең таралған митохондриялық аурулардың клиникалық көріністері. Диагностика әдістері. Емдеу принциптері.
3	Жыныстық дамудың тұқым қуалаған бұзылыстары	Жыныстық дамудың кең таралған тұқым қуалаған бұзылыстары. Этиологиясы, патогенезі, клиникасы. Жыныс ағзаларының туа біткен ақаулары мен жыныс дамуы бұзылыстарының көріністері бар тұқым қуалаған аурулар кезіндегі синдромалды диагнозды медициналық-генетикалық консультациялау және диагнозды қою принциптері. Диагностика әдістері. Емдеу принциптері.
4	Тірек-қимыл жүйесінің тұқым қуалаған аурулары	Тірек-қимыл жүйесінің кең таралған тұқым қуалаған бұзылыстары. Этиологиясы, патогенезі, клиникасы. Тірек-қимыл жүйесінің туа біткен ақаулары мен жыныс дамуы бұзылыстарының көріністері бар тұқым қуалаған аурулар кезіндегі синдромалды диагнозды медициналық-генетикалық консультациялау және диагнозды қою принциптері. Диагностика әдістері. Емдеу принциптері.

5	Ақыл-ой мен дене дамуы бұзылыстарының айтулы тұқым қуалайтын формалары	Ақыл-ой мен дене дамуы бұзылыстарының айтулы тұқым қуалайтын кең таралған формалары. Этиологиясы, патогенезі, клиникасы. Ақыл-ой мен дене дамуы бұзылыстарының көріністері бар тұқым қуалаған аурулар кезіндегі медициналық-генетикалық консультациялар және синдромалдық диагнозды қою принциптері. Диагностика әдістері. Емдеу принциптері.
6	Нерв-бұлшықет жүйесінің тұқым қуалаған аурулары	Нерв-бұлшықет жүйесінің кең таралған тұқым қуалаған аурулары. Этиологиясы, патогенезі, клиникасы. Нерв-бұлшықет жүйесінің тұқым қуалаған аурулар кезіндегі медициналық-генетикалық консультациялар және синдромалдық диагнозды қою принциптері. Диагностика әдістері. Емдеу принциптері.
7	Дәнекер тіннің тұқым қуалаған дисплазиясы	Дәнекер тін дисплазиясының жіктелуі және эпидемиологиясы. Дәнекер тін дисплазиясының диагностикасы. Тұқым қуалаған коллагенопатиялар. Дәрігердің практикалық қызметіндегі дәнекер тін дисплазиясы. Дәнекер тін дисплазиясы бар науқастарды емдеу методологиясы мен диспансерлеу принциптері.
8	Нервтік-психикалық даму бұзылыстарымен бірге жүретін кешенді аурулар	Этиологиясы. Патогенезі. Негізгі клиникалық көріністері. Мукополисахаридоздар. Муколипидоздар. Ганглиозидоздар. Ниманн-Пик ауруы. Гош ауруы. Диагностика әдістері. Емдеу принциптері.
9	Зат алмасудың тұқым қуалаған аурулары: көмірсулар алмасуының бұзылыстары	Этиологиясы. Патогенезі. Жіктелуі. Клиникалық көріністерінің ерекшеліктері. Диагностика және емдеу принциптері.
Зертханалық генетика		
1	Тұқым қуалаған патологиялар молекулалық-генетикалық диагностикасының әдістері	Әдістердің мәні. ДНҚ-диагностикасы әдістерінің жан-жақтылығы, оларды қолдану мүмкіншіліктері. Негізгі әдістемелік қадамдардың сипаттамасы (ДНҚ бөлінуі, рестрикция, электрофорез, блоттинг, гибридизация, зонд). Полимераздық тізбектік реакция. Тұқым қуалаған аурулар диагностикасындағы молекулалық-генетикалық әдістердің рөлі мен мүмкіншіліктері. Босануға, клиникаға дейінгі диагностика және гетерозиготалық жағдайлар диагностикасы. Молекулалық-генетикалық әдістерді

	лизов при диагностике наследственных болезней	задач.
5	Профилактика врожденной и наследственной патологии	Принципы профилактики врожденной и наследственной патологии. Ситуационные задачи.
Клиническая цитогенетика		
1	Международная классификация хромосом и номенклатура хромосом человека в норме и при хромосомных синдромах и аномалиях	Номенклатура в классической цитогенетике. Нормальные хромосомы. Аномальные хромосомы. Основы классификации и номенклатуры в цитогенетике человека.
2	Диагностические проблемы кариотипирования плода	Диагностические проблемы кариотипирования плода.
3	Молекулярно-цитогенетический метод	Молекулярно-цитогенетические методы. Методология. Возможности, ограничения, преимущества, недостатки. Использование в цитогенетической практике.
4	Особенности цитогенетического анализа клеток различного происхождения	Особенности цитогенетического анализа клеток различного происхождения (ворсин хориона, плаценты, амниотической жидкости, лимфоцитов пуповинной крови плода).
Медицинская генетика и общественное здоровье		
1	Отчетные формы и медицинская документация в системе медико-генетической службы	Отчетные формы и медицинская документация в системе медико-генетической службы. Отчетные формы по генетическому скринингу.
2	Отчетные формы НГР	Заполнение извещения о новорожденном. Основные сведения персонифицированной карты НГР. Работа с компьютерной программой «Национальный Генетический Регистр РК». Обработка базы данных НГР РК, отчетные формы.
Наследственные болезни обмена веществ		
1	Интерпретация результатов биохимического генетического обследования	Интерпретация результатов биохимического генетического обследования больных с наследственными нарушениями метаболизма. Решение ситуационных задач.

2	Биохимические маркеры хромосомной патологии 1 триместра	Биохимические маркеры хромосомной патологии 1 триместра. Методика постановки анализа. Клинические примеры.
3	Биохимические маркеры хромосомной патологии 2 триместра	Биохимические маркеры хромосомной патологии 2 триместра. Методика постановки анализа. Клинические примеры.
4	Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии 1 триместра	Пренатальный ультразвуковой скрининг. Цели, задачи. Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии 1 триместра и 2 триместра.
5	Ультразвуковой скрининг беременных	Пренатальный ультразвуковой скрининг. Цели, задачи. Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии 2 триместра.
6	Методы инвазивной пренатальной диагностики	Методы инвазивной пренатальной диагностики: биопсия хориона, плацентоцентез, амниоцентез. Кордоцентез. Правила забора материала, методы проведения.
7	Пренатальный консилиум	Пренатальный консилиум. Клинические примеры.
8	Расчет эффективности пренатальной диагностики врожденной и наследственной патологии	Расчет эффективности пренатальной диагностики врожденной и наследственной патологии. Основные показатели. Примеры.
Диагностика, лечение и профилактика наследственной и врожденной патологии		
1	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. Магнитнорезонансная томография. Ультразвуковые методы исследования.
2	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.
3	Расчет диеты при метаболических заболеваниях	Расчет диеты при метаболических заболеваниях. Клинические примеры.
4	Интерпретация цитогенетических и молекулярно-цитогенетических ана-	Интерпретация цитогенетических и молекулярно-цитогенетических анализов при диагностике наследственных болезней. Решение ситуационных

		қолдану көрсетімдері. Гендер тіркесуі әдістері, әдістің генетикалық негізі. Адамның генетикалық картасы туралы қазіргі таңдағы түсініктер. Әдісті қолдануға арналған жағдайлар. Полиморфты анти-гендер жүйесі және ферментативтік жүйелер ДНҚ (РҰҰП). рестрактивті үзінділер ұзындығының полиморфизмдік көрінісі. Гендер тіркесуі әдісімен диагностикалау үшін РҰҰП қолдану. ДНҚ реттілігінің секвенирленуі туралы түсінік. ДНҚ-диагностикасының қазіргі мүмкіндіктері: Аномалиялық ген локусын анықтауға арналған зондық диагностика, оларды карталаудағы хромосомалар мен гендер тіркесуінің мәні. Генетикалық паспорт туралы түсінік.
2	Секвенирлеу. Геномдық дактилоскопия	Секвенирлеу. Геномдық дактилоскопия. Ұғым. Әдістердің принциптері. Медицинада қолданбалы маңызы. ДНҚ-диагностикасы әдісімен әкелігін анықтау. Молекулалық-генетикалық әдістермен әкелігін және туысқандық дәрежесін анықтау. Анализдің нақтылығын есептеу принциптері. Геномдық дактилоскопия.
3	Қазіргі цитогенетикалық әдістер	Әдістердің анықтамасы және мәні. Қолдану аймағы: тұқым қуалайтын және тұқым қуаламайтын патологиялар диагностикасы, мутациялық үдерісті зерттеу, хромосомалардың қалыпты полиморфизмін зерттеу, гендердің орналасуы. Зерттеудің цитогенетикалық әдістерінің варианттары. Кариотип туралы ұғым. Хромосомаларды зерттеудің қазіргі әдістері: прометафазалық анализ, FISH, автордиографиялық зерттеу, хромосомалық-спецификалық және регион-спецификалық молекулалық зондтары және басқа. Хромосомалық аурулар, хромосомалар өзгергіштігінің көрінісін беретін менделдік аурулар қатары, онкологиялық аурулар және лейкоздың кейбір формалары диагностикасындағы, дәрілік заттардың мутагендік әсерлерін бағалаудағы орта факторларының зақым-дайтын әсерлерінің мониторингісіндегі цитогенетикалық әдістің мәні.
4	1 триместрдегі жүкті әйелдердің генетикалық скрининг әдістері	Жүкті әйелдердің сарысуында адам хориондық гонотропиннің β -суббірлігін, А плазмалық белоктың жүктілікпен бірлесуін анықтау. 1 триместр

		биохимиялық скрининг деректерімен хромосомалық патологиялар бойынша қауіп-қатер тобын құрастыру. Генетикалық скринингте қолданылатын жаңа сарысу маркерлері: ингибин-А, РР-13. Мүмкіншіліктері, шектелуі. Анализдің нақтылығына әсер ететін жағдайлар. Зертханаішілік және – аралық бақылау.
5	2 триместрдегі жүкті әйелдердің генетикалық скрининг әдістері	Жүкті әйелдердің сарысуында адам хориондық гонадотропиннің β-суббірлігін, эстриолмен байланыспаған альфа-фетопротеинді анықтау. 2 триместрдегі биохимиялық скрининг деректерімен хромосомалық патологиялар бойынша қауіп-қатер тобын құрастыру. Нервілік түтік ақаулары, дамудың басқа да туа біткен ақаулары бойынша қауіп-қатер тобын құрастыру. Генетикалық қауіп-қатердың жүктілік тобын жүргізу алгоритмі. Анализдің нақтылығына әсер ететін жағдайлар. Зертханаішілік және –аралық бақылау.
6	Пренаталдық диагностиканың инвазиялық әдістері	Хромосомалық және моногендік патологиялардың пренаталдық инвазиялық диагностикасы. Хорион биопсиясы, плацентоцентез, амниоцентез және кордоцентез. Жүктіліктің әртүрлі мерзімдерінде инвазиялық емшараны жүргізу әдістемесі. Ұрықтық материалды өңдеу әдістемесі (кариотиптеу, молекулалық-генетикалық, биохимиялық әдістер және т.б.). Жүкті әйелдерді тұқым қуалаған инвазиялық диагностикаға бағыттау көрсетімдері. Диагностиканың инвазиялық әдісінің қарсы көрсетімдері мен асқынулары. Диагностиканың инвазиялық әдістерінің тиімділігі.
7	Тұқым қуалаған және мультифакторлық аурулар диагностикасындағы зерттеудің биохимиялық әдістері	Тұқым қуалаған және мультифакторлық аурулар диагностикасындағы зерттеудің биохимиялық әдістерінің маңызы. Биохимиялық диагностика деңгейі: геннің алғашқы өнімі, жасушалық деңгей, биологиялық сұйықтықтардағы метаболиттер. Болжамды диагностика (себу): сапалық және сандық әдістер. Негізгі әдістердің тізімі және олардың қысқа сипаттамасы (зәрмен бірге өткізілетін сапалық тестер, зәрдегі және қандағы аминқышқылдары мен қанттың қағаздық және жұқақабаттық хроматографиясы, электрофорез, Гатри микробиологиялық тесті, флюорометрия).

Наследственные болезни и медико-генетическая помощь населению		
1	Отчетная документация медико-генетической службы Республики Казахстан	Отчетная документация медико-генетической службы Республики Казахстан. Формы отчета по генетическому скринингу и НГР.
2	Синдромальная диагностика при задержке физического развития	Синдромальная диагностика при задержке физического развития. Алгоритм обследования.
3	Диагностика фенилкетонурии в программе неонатального скрининга	Диагностика фенилкетонурии в программе неонатального скрининга. Постановка анализа.
4	Диагностика врожденного гипотиреоза в программе неонатального скрининга	Диагностика врожденного гипотиреоза в программе неонатального скрининга. Постановка анализа.
5	Синдромальная диагностика при врожденных деформациях костно-мышечной системы	Программа обследования ребенка с врожденными деформациями костно-мышечной системы. Алгоритм обследования. Синдромальная диагностика.
6	Синдромальная диагностика при поражении кожи	Программа обследования ребенка при поражении кожи. Алгоритм обследования. Синдромальная диагностика.
7	Геномика и протеомика	Геномика и протеомика. Прикладное значение для медицинской генетики.
8	Расчет лечебного питания при наследственных болезнях обмена	Расчет лечебного питания при наследственных болезнях обмена. Примеры.
9	Организация реабилитации и диспансеризации больных с наследственной и врожденной патологией	Организация реабилитации и диспансеризации больных с наследственной и врожденной патологией.
Пренатальная диагностика врожденных пороков развития и наследственных болезней		
1	Медико-генетическое консультирование в пренатальной диагностике	Особенности, алгоритмы и проблемы. Критерии направления на инвазивную пренатальную диагностику. Задачи врача-генетика. Первичное пренатальное медико-генетическое консультирование. Медико-генетическое консультирование по результатам пренатальной диагностики.

2	Медико-генетические консультирование при синдроме фето-фетальной трансфузии	Медико-генетические консультирование при синдроме фето-фетальной трансфузии.
3	Методы профилактики дефектов невральной трубки	Методы профилактики дефектов невральной трубки. Периконфационная профилактика дефектов невральной трубки.
4	Профилактика фолатзависимых врожденных пороков	Профилактика фолатзависимых врожденных пороков.
5	Методы диагностики муковисцидоза в период новорожденности	Методы диагностики муковисцидоза. Потовые пробы. Молекулярно-генетическая диагностика муковисцидоза.
6	Неонатальный скрининг на фенилкетонурию	Неонатальный скрининг на фенилкетонурию. Постановка анализа.
7	Расчет диетотерапии при фенилкетонурии у детей до 1 года жизни	Расчет диетотерапии при фенилкетонурии у детей до 1 года жизни.
8	Расчет диетотерапии при фенилкетонурии у детей старше 1 года жизни	Расчет диетотерапии при фенилкетонурии у детей старше 1 года жизни.
9	Медико-генетическое консультирование при бесплодии и невынашивании беременности	Медико-генетическое консультирование при бесплодии и невынашивании беременности. Алгоритм обследования.
10	Синдромальная диагностика при задержке нервно-психического развития	Синдромальная диагностика при задержке нервно-психического развития. Алгоритм обследования.
11	Синдромальная диагностика при нарушениях полового развития.	Синдромальная диагностика при нарушениях полового развития. Алгоритм обследования.
12	Диагностика микроделеционных синдромов.	Диагностика микроделеционных синдромов. Постановка анализа.
13	Генетический паспорт	Генетический паспорт. Примеры генетического паспорта предрасположенности к акушерским осложнениям, сердечнососудистой патологии, онкологическим заболеваниям и др.

		Тұқым қуалаған аурулар мен гетерозиготалық жағдайлардиагностикасыныңсебубағдарламалары. Ферменттер мен метаболиттер санын анықтау. Қазіргі әдістер: аминқышқылдарының автоматты анализі, сұйықтықты және газды хроматография, масс-спектрометрия, ядролық магнитты резонанс, радиоиммунохимиялық және иммуноферменттік әдістер. Тұқым қуалаған аурулар диагностикасына арналған биохимиялық зерттеу көрсетімдері.
8	Клиникалық практикадағы масс-спектрометрия	Анықтамасы. Әдістің принциптері. Жүргізудің негізгі кезеңдері. Клиникалық практикадағы әдістердің мүмкіншілігі. Шектелуі. Зерттеуді жүргізу көрсетімдері. Неонаталдық скринингтегі, клиникалық токсикологиядағы, заттар алмасуының (аминқышқылдары, пуриндер, пиримидиндер, органикалық ацидемиялар, май қышқылдарының β-тотығуының бұзылуы және т.б.) тұқым қуалаған бұзылыстарының диагностикасындағы био-маркерлерді анықтау мүмкіншіліктері.
Медициналық генетикадағы этикалық және құқықтық негіздер		
1	Биоэтика	Биоэтикаларпринциптеріменережелері.Мәселелер тарихы. «Зиян келтірмеу» принципі. «Жеке автономия» принципі. «Адамгершілік» принципі. Қазіргі биоэтикалар ережесі. «Шыншылдық» ережесі. «Құпиялық» ережесі. «Келіскен татулық» ережесі.
2	Клиникалық генетикадағы деонтология мен этика принциптері	Деонтология. Дәрігерлік этика, эстетика, борыш және құпия туралы ілім негізі. Медициналық этика. Дәрігер мен тұқым қуалаған патологиялары бар науқастар, олардың туған-туыстары арасындағы өзара әрекеттесу ережесі. Тұқым қуалаған патологиялар профилактикасының биоэтикалық мәселелері. Пренаталдық диагностиканың этикалық және моралдық-психологиялық мәселелері.
3	Медициналық-генетикалық консультацияның этикалық мәселелері	Медициналық-генетикалық консультацияның этикалық мәселелері: әртүрлі дискриминация түрлері, құқықтық дау, ақпараттарды ашу мәселелері, генетикалық детерминизм, денсаулыққа қатынасты мәдени қалыптағы айырмашылық. Генетикалық консультацияның этикалық мәселелері. Медициналық-генетикалық консультацияның психологиялық және психоэлеметтік бағыттары. Генетикалық тестілеуге арналған жалпы жағдайлар.

4	Репродукциялық медицинаның этикалық мәселелері	Репродукциялық медицинаның этикалық мәселелері. Қосымша репродукциялық технологиялар, предимплантациялық диагностика, пренаталдық диагностика, жыныстық жасушалар донорлығы, суррогаттық ана.
	Таңдау бойынша	
	Медициналық генетиканың өзекті мәселелері	
1	Феталдық медицина: миф немесе нақтылық	Феталдық медицина. Ұғым. Феталдық медицинаның түрлері: пренаталдық диагностика, феталдық терапия, феталдық хирургия, феталдық диагностика, Fetendo. Феталдық хирургияның мүмкіншіліктері, ашық феталдық хирургия. Феталдық медицина әдістерімен фета-феталдық трансфузия синдромын емдеу. Феталдық медицинаның негізгі мәселелері.
2	Нервілік түтіктің ақаулары	Этиологиясы. Патогенезі. Жіктелуі. Нервілік түтіктің ашық ақауларының пренаталдық диагностикасы. Емдеу және алдын алу.
3	Дамудың фолаттәуелді туа біткен ақаулары	Дамудың фолаттәуелді туа біткен ақауларының этиологиясы. Патогенезі. Пренаталдық диагностикасы. Емдеу және алдын алу.
4	Муковисцидоз	Этиологиясы. Патогенезі. Жіктелуі. Клиникалық көрінісі. Емдеу принциптері. Профилактикасы.
5	Фенилкетонурия	Этиологиясы. Патогенезі. Жіктелуі. Клиникалық көрінісі. Аналық фенилкетонурия. Емдеу принциптері. Профилактикасы.
6	Адреногениталилық синдром	Этиологиясы. Патогенезі. Жіктелуі. Клиникалық көрінісі. Емдеу принциптері. Профилактикасы.
7	Бала тоқтамайтын жүктіліктің генетикасы	Бала тоқтамайтын жүктілікке бейімділіктегі генетикалық факторлардың маңызы. Бала көтермеу жүктілігі және іштегі нәрестені жоғалту синдромына бейімділіктегі фолатты метаболизм, қан ұю, детоксикация жүйелері, майлар алмасуы гендерінің ролі. Диагностика мен алдын алу әдістері.
8	Туа біткен гипотиреоз	Этиологиясы. Патогенезі. Жіктелуі. Клиникалық көрінісі. Емдеу принциптері. Профилактикасы.
9	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 физио-

4	Цитогенетический метод	Каритипирование. Этапы проведения. Забора материала. Посадка. Культивирование. Фиксация. Окраска. Микроскопирование препарата.
5	Молекулярно-цитогенетический метод	Молекулярно-цитогенетический метод. Виды. Основные этапы. Возможности молекулярно-цитогенетических методов в клинической медицине. Постановка анализа.
6	Методы генетического пренатального скрининга	Методы генетического пренатального скрининга. Постановка анализов.
7	Цитогенетический метод в инвазивной пренатальной диагностике хромосомных нарушений плода	Этапы проведения. Забора материала и его обработка при разных видах инвазивной пренатальной диагностики. Посадка. Культивирование. Фиксация. Окраска. Микроскопирование препарата.
8	Масс-спектрометрия	Постановка анализа. Основы метода, пробоподготовка, условия проведения анализа, возможности, ограничения.
	Этические и правовые основы медицинской генетики	
1	Этические аспекты медико-генетического консультирования семей с отягощенным генетическим анамнезом	Медико-генетическое консультирование семей с отягощенным генетическим анамнезом: моногенной патологией, хромосомной патологией и врожденными пороками развития. Этические и правовые особенности медико-генетического консультирования.
2	Медико-генетическое консультирование беременных группы высокого генетического риска	Медико-генетическое консультирование беременных группы высокого генетического риска. Этические и правовые особенности медико-генетического консультирования.
3	Особенности медико-генетического консультирования беременных с врожденными пороками плода	Медико-генетическое консультирование беременных с врожденными пороками плода. Этические и правовые особенности медико-генетического консультирования.
4	Особенности медико-генетического консультирования при нарушениях репродуктивной функции	Медико-генетическое консультирование при нарушениях репродуктивной функции. Этические и правовые особенности медико-генетического консультирования.
	Примерное содержание компонента по выбору	
	Актуальные вопросы медицинской генетики	
1	Пренатальный консилиум	Пренатальный консилиум. Организация. Основной состав специалистов. Цели, задачи. Отчетная документация.

10	Близнецовый метод	Сущность метода. Понятие о конкордантности, дискордантности у моно- и дизиготных близнецов. Коэффициент конкордантности. Решение ситуационных задач.
11	Анализ фенотипа при хромосомных нарушениях	Анализ фенотипа при хромосомных нарушениях
12	Использование компьютерных справочно-диагностических систем и баз данных по наследственным болезням	Компьютерные справочно-диагностические системы и базы данных по наследственным болезням. Принципы работы.
Клиническая генетика		
1	Медико-генетическое консультирование при наследственной и врожденной патологии	Медико-генетическое консультирование при наследственной и врожденной патологии. Цели. Задачи. Этапы проведения.
2	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. родословной, оценка клинического и лабораторного обследования.
3	Анализ фенотипа больного при различной наследственной патологии	Анализ фенотипа больного при различной наследственной патологии (врожденных пороках развития, хромосомной патологии, моногенных болезнях).
4	Принципы вычисления генетического риска	Понятие о генетическом риске. Принципы вычисления генетического риска. Решение ситуационных задач.
Лабораторная генетика		
1	Полимеразная цепная реакция	Сущность метода. Виды полимеразной цепной реакции. Основные этапы. Возможности использования в клинической генетике.
2	Полиморфизм длин рестриктивных фрагментов	Сущность метода. Основные этапы. Возможности использования в клинической генетике.
3	Геномная дактилоскопия	Геномная дактилоскопия. Суть метода. Возможности. Область применения. Постановка анализа.

		логиялық рөлі. Протоонкогендердің онкогендерге алмасу механизмі. Ісіктер өсуінің гендері-супрессорлары.
10	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.
11	Нервтік-психикалық дамудың бұзылыстарымен бірге жүретін органикалық ацидемиялар	Органикалық ацидемиялар диагностикасының және емінің жалпы принциптері. Изовалериандық ацидемия. Пропиондық ацидемия. Метилмалондық ацидемия. Үйеңкі шәрбат ауруы.
12	Хромосомалық микроделециялық синдромдар	Ең жиі кездесетін микроделециялық хромосомалық аурулар этиологиясы. Клиникалық көріністерінің ерекшеліктері. Диагностика әдістері. Пренаталдық диагностика. Медициналық-генетикалық консультация жүргізу ерекшеліктері.
13	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, жүрек-тамыр патологияларына, онкологиялық және тағы басқа ауруларға бейімділікті анықтауға арналған генетикалық паспорт.
Тұқым қуалаған аурулар және тұрғындарға медициналық-генетикалық жәрдем көрсету		
1	Тұрғындарға медициналық-генетикалық жәрдем ұйымдастыру	Медициналық-генетикалық қызметті ұйымдастыру негізі. Қазақстан Республикасында медициналық-генетикалық қызметті ұйымдастыру деңгейі. Әр деңгейдің мақсаты мен міндеттері. Есеп беру құжаттамалары. Қазақстан Республикасында медициналық-генетикалық қызмет жұмысын регламенттейтін нормативтік-құқықтық актілер.
2	Медициналық-генетикалық кабинет жұмысын ұйымдастыру принциптері	Медициналық-генетикалық кабинет (консультация) жұмысын ұйымдастыру. Өңірлерде медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Тұрғындарға медициналық-генетикалық жәрдем ұйымдастыру мен туа біткен және тұқым қуалаған патологиялардың өңірлік айырмашылықтары.

3	Молекулалық медицинаның дамуы	Әлемде және Қазақстан Республикасында молекулалық медицинаның дамуы. Өзекті мәселелері, клиникалық медицина үшін оның мәні. Генетикалық тестілеу. Муковисцидоз, фенилкетонурия және қазақ популяциясындағы басқа аурулардың кең таралған мутациясының жиілігі.
4	Неонаталдық скрининг	Неонаталдық скрининг. Мақсаты, міндеттері, мүмкіншіліктері. Неонаталдық генетикалық скрининг бағдарламасына ауруларды іріктеу жағдайы. Неонаталдық скрининг жүргізу әдістері. Жаппай және іріктелген неонаталдық скрининг. Қазақстан Республикасындағы неонаталдық скринингті жүргізуді регламенттейтін нормативтік-құқықтық актілер. Өңірдегі жаңа туылған нәрестелердің скринингін ұйымдастыру. Неонаталдық скрининг тиімділігін есептеу.
5	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 деонтологиясының мәселелері.
6	Хромосомалық патологиялар кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Хромосомалық патологиялары бар отбасына медициналық-генетикалық консультация жүргізу принциптері. Хромосомалық бұзылыстарды тасымал-даушыларға консультация жүргізу ерекшеліктері. Хромосомалық патологиялары бар отбасына және үйлестірілген хромосомалық бұзылыстарды тасымалдаушыға консультация жүргізу кезіндегі генетик-дәрігер этикасы мен деонтологиясының мәселелері.
7	Тұқым қуалаған моногендік патологияларда медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Тұқым қуалаған моногендік патологиялары бар отбасыларына медициналық-генетикалық консультация жүргізу принциптері. Консультация жүргізу ерекшеліктері және тұқым қуалаған моногендік патологиялардың типтерін мәлімдеу, пенетранты-

3.3 Примерный план практических занятий

№	Тема	Содержание
	Медицинская генетика	
1	Цитологические основы наследственности человека	Деление клеток. Клеточный цикл и его периоды. Митоз и его особенности. Мейоз и его значение.
2	Молекулярные основы наследственности	Строение ДНК и РНК. Репликация ДНК. Рекомбинация ДНК. Механизмы рекомбинации. Репарация ДНК. Транскрипция ДНК. Виды РНК. Трансляция РНК. Генетический код. Гены и их организация. Гены и белки. Решение ситуационных задач.
3	Методы получения препаратов хромосом	Методы получения препаратов хромосом. Виды, основные этапы.
4	Клинико-генеалогический метод	Клинико-генеалогический метод. Основы метода. Правила построения родословной. Основные символы, используемые при построении родословной. Графические виды родословные. Правила сбора информации для родословной. Анализ родословной при разных типах наследования.
5	Строение хромосом. Современная номенклатура	Строение хромосом. Классификация хромосом человека. Современная номенклатура хромосом. Основные международные символы графической записи хромосомных нарушений.
6	Полиморфизм групп крови человека	Полиморфизм групп крови человека. Наследование групп крови системы АВО. Наследование резус-фактора. Белки крови системы MN.
7	Цитогенетическая диагностика хромосомных нарушений	Цитогенетический метод. Основы методов. Этапы проведения. Микроскопирование препаратов.
8	Закон Харди-Вайнберга	Определение, сущность и значение закона равновесия генов в популяции. Проявление и отклонения от теоретического распределения Харди-Вайнберга в популяции человека. Решение ситуационных задач.
9	Понятие о степенях родства	Инбридинг. Инбредные, аутбредные, асортативные браки. Понятие о степенях кровного родства. Коэффициент инбридинга при различных степенях кровного родства.

Клиническая цитогенетика		
1	Международная классификация и номенклатура хромосом человека в норме и при хромосомных синдромах и аномалиях	Международная классификация и номенклатура хромосом человека в норме и при хромосомных синдромах и аномалиях. Полиморфизм хромосом.
2	Диагностические проблемы кариотипирования плода	Диагностические проблемы кариотипирования плода: структурные перестройки, возникшие de novo, маркерные хромосомы, мозаицизм хромосом, контаминация образца материнскими клетками.
3	Молекулярно-цитогенетические методы	Виды молекулярно-цитогенетических методов. Принципы методов. Возможности, ограничения. Использование в пренатальной диагностике, в онкогематологии и онкологии.
4	Особенности цитогенетического анализа клеток различного происхождения	Особенности цитогенетического анализа клеток различного происхождения. Особенности методики обработки материала исследования. Виды исследований. Основные этапы.
Медицинская генетика и общественное здоровье		
1	Национальный Генетический Регистр Республики Казахстан	Национальный Генетический Регистр Республики Казахстан в системе мониторинга врожденных пороков развития. Ведение НГР. Базы данных. Формы отчета по НГР РК. Основные показатели (частота врожденных пороков развития, частота врожденных пороков развития строгого учета, вклад в мертворождаемость и др.). Результаты функционирования.
Наследственные болезни обмена		
1	Методы диагностики наследственных болезней обмена веществ	Классические методы диагностики наследственных болезней обмена веществ. Возможности методов. Показания. Ограничения. Интерпретация результатов анализа.
2	Современные методы диагностики наследственных болезней обмена веществ	Современные методы диагностики наследственных болезней обмена веществ. Масс-спектрометрия. Возможности масс-спектрометрии в диагностике наследственных болезней обмена веществ. Показания. Ограничения. Интерпретация результатов анализа.

		лық, клиникалық полиморфизм, генетикалық гетерогенділік, плейотропия 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.
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.
9	Тұқым қуалаған және туа біткен патологияларды емдеу принциптері	Тұқым қуалаған патологияларды емдеудің негізгі принциптері. Этиологиялық ем. Гендік инженерлік әдістері. Тұқым қуалаған патологиялардың патогенездік емі. Зат алмасудың тұқым қуалаған ауруларын емдәммен емдеу принциптері. Тұқым қуалаған патологиялардың симптоматикалық емі. Мүмкіншіліктері мен шектеулері.
10	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 отбастарына, туған-туыстарына 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.
Дамудың туа біткен ақаулары мен тұқым қуалаған ауруларының пренаталдық диагностикасы		
1	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялардың генетикалық скринингі	Генетикалық скрининг идеологиясы. Жүргізудің негізгі сатылары. Жүкті әйелдер мен жаңа туылған нәрестелерді тексерудің скрининг бағдарламасы. Генетикалық скринингті ұйымдастыру. Генетикалық скринингті жүргізуге арналған халықаралық стандарттар. Генетикалық скрининг әдістері. Жүргізу мерзімі. Скрининг тиімділігін бағалау.
2	Дамудың туа біткен ақауларының және тұқым	Пренаталдық диагностиканың инвазиялық және инвазиялық емес әдістері, көрсетімдері мен жүр-

	қуалаған аурулардың пренаталдық диагностикасы	гізу жағдайлары. 1 және 2 триместрлердің биохимиялық скринингі. Хромосомалық және туа біткен патологиялардың ультрадыбыстық скринингі. Генетикалық қауіп-қатер топтарын құру. Комбинацияланған, интегралдық, контингенттік генетикалық скринингтер. Артықшылығы, шек-телуі.
3	Ультрадыбыстық генетикалық скрининг. Дамудық туа біткен ақауларының пренаталдық ультрадыбыстық диагностикасы	Жүктіліктің әртүрлі мерзіміндегі хромосомалық және моногендік патологиялардың маркерлерін ультрадыбыстық зерттеу және олардың маңызы. Іштегі нәрестелердегі хромосомалық аурулардың диагностикасы үшін іштегі нәрестенің жағалық кеңістігінің қалыңдығы мен мұрын сүйегі ұзындығының маңызы. ОНЖ, тірек-қимыл аппаратының, несеп-жыныс жүйесінің, жүректің туа біткен ақауларының және т.б. ДТА ультрадыбыстық диагностикасы. Құрсақтағы нәрестенің өлуіндегі ультрадыбыстық диагностика принциптері. Жүкті әйелдерді жүргізу тактикасы. Іштегі нәресте ауруларының эхографиялық диагностикасын өткізу принциптері.
4	Пренаталдық диагностиканың инвазиялық әдістері	Хромосомалық және моногендік патологиялардың пренаталдық инвазиялық диагностикасы. Инвазиялық диагностиканың әртүрлі әдістерін өткізу мерзімдері. Хорион биопсиясы, плацентоцентез, амниоцентез және кордоцентез. Жүктіліктің әртүрлі мерзімінде инвазиялық іс-шараларды өткізу әдістемелері. Ұрықтық материалдарды өңдеу әдістері (кариотиптеу, молекулалық-генетикалық, биохимиялық әдістер және т.б.). Тұқым қуалаған патологиялардың инвазиялық диагностикасына жүкті әйелді бағыттау көрсетімдері. Диагностиканың инвазиялық әдісінің қарсы көрсетімдері мен асқынулары. Инвазиялық пренаталдық диагностиканың әртүрлі әдістерін өткізу мүмкіншіліктері мен шектелуі. Диагностиканың инвазиялық әдісінің тиімділігі.
5	Пренаталдық диагностикадағы жаңа бағыттар	Пренаталдық диагностикадағы жаңа бағыттар. Хромосомалық патологиялардың, акушериядағы асқынулардың, презклампсия дамуындағы қауіп-қатердің, мерзімінен бұрын босанудың, 1 типті қантты диабет кезіндегі іштегі нәресте макросомиясының жаңа биохимиялық маркерлері. Іштегі

6	Прерывание беременности по генетическим показаниям и верификация диагноза. Работа пренатального консилиума	Прерывание беременности по генетическим показаниям. Нормативно-правовые акты, регламентирующие прерывание беременности по генетическим показаниям. Показания для прерывания беременности по генетическим причинам. Верификация диагноза. Работа пренатального консилиума. Отчетные формы.
7	Расчет эффективности пренатальной диагностики врожденной и наследственной патологии	Внутри и межлабораторный контроль. Оценка качества и эффективности лаборатории пренатальной диагностики. Расчет основных показателей: количество ложно-положительных и ложно-отрицательных результатов, показатель чувствительности. Анализ пропущенных случаев рождения детей с хромосомной патологией, дефектами нервной трубки, летальными пороками и др.
Диагностика, лечение и профилактика наследственной и врожденной патологии		
1	Выбор индивидуальной тактики лечения и профилактики наследственных болезней	Выбор индивидуальной тактики лечения в зависимости от типа наследственной патологии и фармакогенетической реакции организма индивида. Методы профилактики наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии при гетерозиготном носительстве. Периконцепционная профилактика врожденных пороков развития.
2	Молекулярно-генетическая диагностика моногенной и полигенной патологии	Молекулярно-генетическая диагностика моногенной и полигенной патологии. Виды. Основные методы. Показания. Возможности и ограничения методов.
3	Лечение наследственных нарушений метаболизма	Лечение наследственных нарушений метаболизма. Принципы лечения. Виды лечения. Расчет лечебного питания.
4	Интерпретация цитогенетических и молекулярно-цитогенетических анализов	Виды цитогенетических и молекулярно-цитогенетических анализов. Интерпретация цитогенетических и молекулярно-цитогенетических анализов.
5	Профилактика наследственной патологии	Профилактика наследственной патологии. Виды профилактики. Периконцепционная профилактика врожденных пороков развития.

7	Программа обследования ребенка при заболеваниях кожи	Программа генетического обследования ребенка при заболеваниях кожи. Основные методы, показания, возможности и ограничения.
8	Геном человека и молекулярная медицина	Геном человека и молекулярная медицина. Методы исследования генома человека. Прикладное значение.
9	Принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена веществ	Принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена веществ. Диетотерапии при нарушениях аминокислотного обмена, обмена углеводов, жирных кислот и др.
10	Программы реабилитации больных с хромосомной патологией	Программы реабилитации больных с хромосомной патологией.
Пrenatalная диагностика врожденных пороков развития и наследственных болезней		
1	Организация работы лаборатории пренатальной диагностики в регионе	Региональные особенности организация лаборатории пренатальной диагностики в регионе. Транспортировка образцов, условия хранения материала и т.д.
2	Нормативно-правовые акты регламентирующие программу генетического скрининга в РК	Нормативно-правовые акты регламентирующие программу генетического скрининга в РК. Приказ № 140, 124 и 125.
3	Биохимические маркеры хромосомной патологии 1 триместра	Биохимические маркеры хромосомной патологии 1 триместра: плазменный ассоциированный с беременностью белок А, β-субъединица хорионического гонадотропина человеческого. Ингибин-А, как маркер хромосомной патологии внутриутробного плода. Постановка ИФА анализа. Недостатки и преимущества.
4	Биохимические маркеры хромосомной патологии 2 триместра	Биохимические маркеры хромосомной патологии 2 триместра: альфа-фетопротеин, β-субъединица хорионического гонадотропина человеческого, неконъюгированный эстриол. Постановка ИФА анализа. Недостатки и преимущества.
5	Методы инвазивной пренатальной диагностики хромосомной патологии плода	Методы инвазивной пренатальной диагностики хромосомной патологии плода. Показания для инвазивной пренатальной диагностики. Виды, методы проведения. Возможности, ограничения, осложнения и противопоказания.

		нәресте хромосомалық патологияларының жаңа ультрадыбыстық маркерлері.
6	Пrenatalдық диагностиканың тиімділігі	Пrenatalдық диагностиканың тиімділігі. Негізгі көрсеткіштері, сезімталдығы, анықтылығы, жалған-оң нәтижелерінің саны. Пrenatalдық диагностиканың әртүрлі әдістерін салыстыру. Пrenatalдық инвазиялық диагностика әртүрлі әдістерінің тиімділігі.
Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялардың диагностикасы, емі және профилактикасы		
1	Тұқым қуалаған және туа біткен патологияларды емдеудің қазіргі 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 шектелулері.
2	Моногендік және полигендік патологиялардың қазіргі молекулалық-генетикалық диагностикасы	Моногендік аурулар кезіндегі мутациялардың молекулалық-генетикалық диагностикасы принциптері. Тура және жанама диагностикасы. Фенилкетонуриялардың, муковисцидоздың, Дюшенн - Беккер миодистрофияларының және т.б патологиялардың молекулалық-генетикалық диагностикасы. Анализді қою. Мультифакторлық, полигендік аурулар кезіндегі тұқым қуалауға бейімділігін анықтау принциптері. Қантты диабетке, онкологиялық ауруларға, жүрек-тамыр патологияларына бейім гендер.
3	Метаболизмнің тұқым қуалаған бұзылыстарын емдеу	Метаболизмнің тұқым қуалаған бұзылыстарын емдеу әдістері. Фенилкетонурияны емдеу. Емдәммен емдеу: принциптері, науқастың жасына байланысты тамақтандыруды есептеу. Емді бастау және аяқтау. Ем мәзірін құрастыру принциптері. Емдік препараттар және олардың сипаттамасы. Емдәммен емдеу тиімділігі.
4	Тұқым қуалаған патологияларды алдын алу жүйесіндегі дамудың туа біткен ақауларының мониторингі	ДТА мониторингі – туа біткен патологияларды алғаш алдын алу әдістері. ДТА мониторинг әдістері. Әртүрлі елдердегі мониторинг тәжірибелері. Туа байда болған және тұқым қуалаған патологиялар тізімі, жұмыс істеу принциптері, жұмыс істеу нәтижелері. Қазақстан Республикасының Ұлттық генетикалық регистрі.

5	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялардың профилактикасы	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялардың профилактика әдістері. Алғашқы және екінші реттегі профилактика, өткізу тәсілдері мен әдістері. Дамудың туа біткен ақауларының периконцепциялық профилактикасы.
Клиникалық цитогенетика		
1	Хромосомалардың қазіргі номенклатурасы	Хромосомаларды бірінғай бояу морфологиясы, топтық және жеке идентификациясы, екінші реттегі тартылуы және серіктері. Хромосомаларды саралау үшін бояу морфологиясы, бояу әдістері, жеке идентификациясы мен хромосомалардың сегменттерін белгілеу. Қалыпты хромосомалық полиморфизм, оның табиғаты мен мәні. Хромосомалық бұзылыстардың қазіргі номенклатурасы.
2	Хромосомаларды зерттеудің қазіргі әдістері	Хромосомаларды зерттеудің қазіргі әдістері: прометафазалық анализ, FISH, автордиографиялық зерттеу, хромосома-ерекшелікті және аймақтық-ерекшелікті молекулалық зондтар және басқа. Әдістердің анықтамасы және мәні. Хромосомалық аурулар, онкологиялық аурулар және лейкоздың кейбір формалары үшін маңызы.
3	Эмбриондық дамудың цитогенетикасы	Адамның хромосомалық және геномдық мутациялары. Типтері, жиілігі және пайда болу себептері. Ұрық жасушаларындағы мутациялар. Эмбриондық дамудың цитогенетикасы туралы қазіргі таңдағы түсініктер. Эмбриондық дамуды зерттеуде қолданылатын цитогенетикалық және молекулалық-цитогенетикалық әдістер. Адамдағы өлімге әкелетін фактор ретіндегі хромосомалық дисбаланс: өздігінен түсік тастау және баланың өлі туылуы кезіндегі хромосомалық бұзылыстар.
Медициналық генетика және қоғам денсаулығы		
1	Тұқым қуалаған және біткен патологияларды алдын алу жүйесіндегі дамудың туа біткен ақауларының мониторингі	ДТА мониторингі – туа біткен патологияларды алғаш алдын алу әдістері. ДТА мониторингілеу әдістері. Өртүрлі елдердегі мониторинг тәжірибелері. Туа байда болған және тұқым қуалаған патологиялар тізімі, жұмыс істеу принциптері, жұмыс істеу нәтижелері.
2	Қазақстан Республикасының ұлттық генетикалық тізімі	Қазақстан Республикасының ұлттық генетикалық тізімінің мақсаты мен міндеттері. Құрылымы. Жұмыс істеу нәтижелері. Негізгі көрсеткіштерінің

11	Методы диагностики хромосомных микроделеционных синдромов	Методы диагностики хромосомных микроделеционных синдромов. Современные цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы в диагностике наследственных болезней. Основы методики. Возможности, ограничения. Основные показания для использования методов в клинической генетике.
12	Генетический паспорт, как метод превентивной медицины	Генетический паспорт, как метод превентивной медицины. Выявление гетерозиготного носительства наиболее частых и распространенных моногенных болезней. Гены предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям. Генетический паспорт для выявления предрасположенности к акушерским осложнениям, сердечно-сосудистой патологии, онкологическим заболеваниям и др.
Наследственные болезни и медико-генетическая помощь населению		
1	Организация работы медико-генетической консультации в регионе	Основы организации генетической службы в Республике Казахстан в целом и регионах. Уровни организации медико-генетической службы. Цели и задачи регионального уровня. Отчетная документация.
2	Региональные принципы медико-генетического консультирования	Организация медико-генетического консультирования в регионе, организация цитогенетической службы в регионе. Региональные различия организации медико-генетической консультации и профилактики наследственной и врожденной патологии.
3	Программа обследования ребенка при задержке физического развития	Программа генетического обследования ребенка при задержке развития. Основные методы, показания, возможности и ограничения.
4	Диагностика фенилкетонурии в программе неонатального скрининга	Диагностика фенилкетонурии в программе неонатального скрининга. Алгоритм ведения новорожденного.
5	Диагностика врожденного гипотиреоза в программе неонатального скрининга	Диагностика врожденного гипотиреоза в программе неонатального скрининга. Алгоритм ведения новорожденного.
6	Программа обследования ребенка при врожденных деформациях костно-мышечной системы	Программа генетического обследования ребенка при врожденных деформациях костно-мышечной системы. Основные методы, показания, возможности и ограничения.

2	Синдром фето-фетальной трансфузии	Генетические аспекты синдрома фето-фетальной трансфузии. Виды фето-фетальной трансфузии. Медико-генетическое консультирование.
3	Генетический скрининг беременных, как метод профилактики дефектов нервной трубки	Генетический скрининг беременных, как метод профилактики дефектов нервной трубки. Сроки проведения. Алгоритм ведения беременной.
4	Медико-генетическое консультирование при фолатзависимых врожденных пороках развития.	Медико-генетическое консультирование при фолатзависимых врожденных пороках развития. Алгоритм обследования и ведения беременной. Профилактика фолатзависимых врожденных пороков развития.
5	Молекулярно-генетические методы диагностики муковисцидоза	Молекулярно-генетические методы диагностики муковисцидоза. Виды. Возможности и ограничение.
6	Расчет диетотерапии при ФКУ у детей до 1 года жизни	Расчет диетотерапии при ФКУ у детей до 1 года жизни. Возрастные особенности содержания аминокислот, жиров и других компонентов в питании ребенка. Расчет лечебного питания. Выбор лечебного продукта детям до 1 года. Алгоритм ведения ребенка.
7	Расчет диетотерапии при ФКУ у детей старше 1 года жизни	Расчет диетотерапии при ФКУ у детей старше 1 года жизни. Возрастные особенности содержания аминокислот, жиров и других компонентов в питании ребенка. Расчет лечебного питания. Выбор лечебного продукта детям старше 1 года.
8	Программа генетического обследования супружеской пары при бесплодии и невынашивании беременности	Программа генетического обследования супружеской пары при бесплодии и невынашивании беременности. Цитогенетические исследования. Молекулярно-генетические методы. Основные показания и возможности.
9	Программа генетического обследования ребенка с задержкой нервно-психического развития.	Программа генетического обследования ребенка с задержкой нервно-психического развития. Основные методы, показания, возможности и ограничения.
10	Программа генетического обследования ребенка с нарушением полового развития.	Программа генетического обследования ребенка с нарушением полового развития. Основные методы, показания, возможности и ограничения.

		динамикасы: жалпы Қазақстан Республикасы мен жеке өңірлердегі туа біткен ақаулар жиілігі, қатаң есептегі туа біткен ақаулар жиілігі, Даун синдромының жиілігі.
Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары		
1	Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары: аминқышқылы алмасуының бұзылыстары	Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары: аминқышқылы алмасуының бұзылыстары. Ең кең таралған аминокислотопатиялар. Этиологиясы. Патогенезі. Негізгі клиникалық көріністері. Диагностика әдістері. Емі. Фенилкетонурияны алдын алу әдісі ретіндегі неонаталдық скринингі.
2	Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары: майлар алмасуының бұзылыстары	Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары: майлар алмасуының бұзылыстары. Ең кең таралған аминокислотопатиялар. Этиологиясы. Патогенезі. Негізгі клиникалық көріністері. Диагностика әдістері. Емі.

3.2 Семинарлардың тақырыптық жоспарының үлгісі

№	Тақырыбы	Мазмұны
		Медициналық генетика
1	Медициналық генетика әдістері	Медициналық генетика әдістері. Әдістердің анықтамасы және мәні. Жалпы сипаттамасы. Қолдану аймағы. Медициналық генетика үшін маңыздылығы.
2	Хромосомалар, құрылымы. Номенклатурасы	Хромосома құрылымы және оның морфологиясы. Сандық және құрылымдық қайта құрылу идентификациясындағы маңызы. Хромосомалық бұзылыстардың қазіргі номенклатурасының негізі.
3	Тұқым қуалаған патологиялардың тұқым қуалаушылық типтері	Тұқым қуалаушылық типтерінің сипаттамасы. Адам тұқым қуалаған патологияларының тұқым қуалайтын типтерінің негізгі айырмашылық ерекшеліктері.
4	Тұқым қуалаған аурулар симптомдары және спецификалық симптомдар жиынтығының диагностикалық мәні	Тұқым қуалаған аурулар симптомдары. Тұқым қуалаған патологиялар диагнозын қоюдағы спецификалық симптомдар жиынтығының диагностикалық мәні. Сыртқы түр ерекшеліктері, тұқым қуалаған аурулар кезіндегі дамудың морфогенетикалық варианттары спектрлерінің ерекшелігі.

5	Медициналық генетикадағы популяциялық-статистикалық әдістер	Малеко қашықтығы бойынша изоляция моделі. Райттың F-статистикасы бойынша изонимия әдісі.
6	Харди-Вайнберг заңы	Популяциядағы гендер тепе-теңдік заңының анықтамасы, мәні мен маңызы. Адам популяциясындағы Харди-Вайнберг теориялық бөлуіндегі көріністер мен ауытқулар.
7	Мультифакторлық тұқым қуалаушылық	Мультифакторлық тұқым қуалаушылық. Негізгі сипаттамасы. Эмпириялық қауіп-қатерді есептеу.
8	Тұқым қуалаған патологиялар семиотикасы	Тұқым қуалаған патологиялар семиотикасы. Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялардың негізгі клиникалық көріністері.
9	Тұқым қуалаған аурулар бойынша компьютерлік анықтама-диагностикалық жүйе және деректер базасы	Тұқым қуалаған аурулар бойынша компьютерлік анықтама-диагностикалық жүйе және деректер базасы. Диагностикалық бағдарламамен жұмыс істеу принциптері және олардың тұқым қуалаған патологиялар диагнозын қоюдағы маңызы.
Клиникалық генетика		
1	Тұқым қуалаған аурулардың менделеевтік емес тұқым қуалауы. Геномдық импринтинг аурулары	Геномды импринтинг және импринтинг аурулары. Этиологиясы. Негізгі клиникалық көріністері. Ұрпақ үшін болжамы.
2	Тұқым қуалаған аурулар диагностикасына синдромалдық қадам	Хромосомалық патологиялар диагностикасындағы спецификалық симптомдар жиынтығының мәні және моногендік және мультифакторлық этиологиялы басқа да тұқым қуалаған синдромдар диагностикасы. Синдромалдық диагнозды қою негізі.
3	Тірек-қимыл аппаратының тұқым қуалаған аурулары кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Тірек-қимыл аппаратының туа біткен аурулары мен бұзылыстары кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу және синдромалдық диагноз қою принциптері.
4	Ақыл-ой мен дене пішімі дамуының тежелуі кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Ақыл-ой мен дене пішімі дамуының тежелуі көріністері бар тұқым қуалаған аурулар кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу және синдромалдық диагноз қою принциптері.

		скрининге, в диагностике нарушений аминокислотного обмена, жирных кислот, пуринов, пиримидинов и др. Примеры анализов больных. Разбор, интерпретация анализов.
9	Возможности масс-спектрометрии в неонатальном скрининге	Использование масс-спектрометрии в неонатальном скрининге, в диагностике нарушений аминокислотного обмена, жирных кислот, пуринов, пиримидинов и др. Примеры анализов больных. Разбор, интерпретация анализов.
Этические и правовые основы медицинской генетики		
1	Принципы этики и деонтологии в медико-генетической службе	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.
2	Этические и правовые аспекты прерываний беременности по генетическим показаниям	Этические и правовые аспекты прерываний беременности по генетическим показаниям. Пренатальный консилиум. Важность психологической помощи семье при прерывании беременности по генетическим показаниям.
3	Этические аспекты медико-генетического консультирования беременных группы высокого генетического риска	Этические вопросы медико-генетического консультирования беременных группы высокого риска. Алгоритм ведения беременных и пренатальная диагностика в группах риска в зависимости от величины генетического риска.
4	Этические аспекты медико-генетического консультирования при нарушениях репродуктивной функции	Этические вопросы медико-генетического консультирования при нарушениях репродуктивной функции. Донорство половых клеток. Вспомогательные репродуктивные технологии.
Примерное содержание компонента по выбору		
Актуальные вопросы медицинской генетики		
1	Клинические патолого-анатомические разборы в медико-генетической службе	Клинические патолого-анатомические разборы в медико-генетической службе. Цель, основные задачи. Важность верификации патолого-анатомического диагноза для прогноза заболевания в будущем. Основные проблемы.

8	Медико-генетическое консультирование при заболеваниях обмена веществ	Принципы медико-генетического консультирования при наследственных нарушениях обмена веществ, при специфических симптомах нарушений метаболизма. Алгоритм обследования, ведения больных.
Лабораторная генетика		
1	Методы молекулярно-генетической диагностики моногенных болезней	Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных болезней. Принципы методов, возможности, ограничения. Показания для проведения молекулярно-генетических исследований в диагностике моногенной патологии.
2	Методы молекулярно-генетической диагностики мультифакториальных заболеваний	Молекулярно-генетические методы в диагностике мультифакториальных заболеваний. Принципы методов, возможности, ограничения. Показания для проведения молекулярно-генетических исследований в диагностике мультифакториальных болезней.
3	Секвенирование	Цели, задачи, особенности метода. Возможности и ограничения. Практическое значение для медицинской и клинической генетики.
4	Цитогенетический метод. Кариотипирование. Анализ хромосомных аберраций	Цитогенетический метод. Кариотипирование. Основные этапы проведения. Анализ хромосомных аберраций.
5	Молекулярно-цитогенетический метод. Возможности в клинической медицине	Молекулярно-цитогенетический метод в диагностике наследственных болезней. Принцип метода, возможности, ограничения. Показания для проведения молекулярно-цитогенетического исследования. Возможности в клинической медицине.
6	Биохимический генетический скрининг	Биохимический генетический скрининг. Сроки проведения. Цели. Задачи. Методы.
7	Цитогенетический метод в инвазивной пренатальной диагностике хромосомных нарушений плода	Цитогенетический метод в инвазивной пренатальной диагностике хромосомных нарушений плода. Особенности обработки материала при различных методах инвазивной диагностики. Биопсия хориона, плацентоцентез, амниоцентез и кордоцентез.
8	Диагностика наследственных болезней обмена методом масс-спектрометрии	Масс-спектрометрия: сущность метода. Возможности масс-спектрометрии в диагностике наследственных болезней обмена веществ. Использование масс-спектрометрии в неонатальном

5	Нерв-бұлшықет жүйесінің тұқым қуалаған аурулары кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Нерв-бұлшықет жүйесінің тұқым қуалаған аурулары кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу және синдромалдық диагноз қою принциптері.
6	Дәнекер тіннің тұқым қуалаған дисплазиясы. кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Дәнекер тіннің тұқым қуалаған дисплазиясы кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу және синдромалдық диагноз қою принциптері.
7	Кешенді аурулары кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Кешенді аурулар кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу принциптері. Науқастарды тексеру, жүргізу алгоритмі.
8	Заттар алмасуының аурулары кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Заттар алмасуының тұқым қуалаған бұзылыстары, метоболизм бұзылыстарының спецификалық симптомдары кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу принциптері. Науқастарды тексеру, жүргізу алгоритмі.
Зертханалық генетика		
1	Моногендік аурулардың молекулалық-генетикалық диагностикасының әдістері	Тұқым қуалаған аурулар диагностикасындағы молекулалық-генетикалық әдістер. Әдістер принциптері, мүмкіншіліктері, шектелуі. Моногендік аурулар диагностикасындағы молекулалық-генетикалық зерттеуді өткізу көрсетімдері.
2	Мультифакторлық аурулардың молекулалық-генетикалық диагностикасының әдістері	Мультифакторлық аурулар диагностикасындағы молекулалық-генетикалық әдістер. Әдістер принциптері, мүмкіншіліктері, шектелуі. Мультифакторлық аурулар диагностикасындағы молекулалық-генетикалық зерттеуді өткізу көрсетімдері.
3	Секвенирлеу	Әдістің мақсаты, міндеттері, ерекшеліктері. Мүмкіншіліктері және шектелуі. Медициналық және клиникалық генетика үшін практикалық мәні.
4	Цитогенетикалық әдіс. Кариотиптеу. Хромосомалық абберациялар анализі	Цитогенетикалық әдіс. Кариотиптеу. Өткізудің негізгі кезеңдері. Хромосомалық абберациялар анализі.

5	Молекулалық-цитогенетикалық әдіс. Клиникалық медицинадағы мүмкіншіліктер	Тұқым қуалаған аурулар диагностикасындағы молекулалық-цитогенетикалық әдіс. Әдістер принциптері, мүмкіншіліктері, шектелуі. Молекулалық-генетикалық зерттеуді өткізу көрсетімдері. Клиникалық медицинадағы мүмкіншіліктер.
6	Биохимиялық генетикалық скрининг	Биохимиялық генетикалық скрининг. Өткізу мерзімдері. Мақсаты. Міндеттері. Әдістері.
7	Іштегі нәресте хромосомалық бұзылыстарының инвазиялық пренаталдық диагностикасындағы цитогенетикалық әдіс	Іштегі нәресте хромосомалық бұзылыстарының инвазиялық пренаталдық диагностикасындағы цитогенетикалық әдіс. Инвазиялық диагностиканың әртүрлі әдістерінде материалдарды өңдеу ерекшеліктері. Хорион биопсиясы, плацентоцентез, амниоцентез және кордоцентез.
8	Масс-спектрометрия әдісімен алмасудың тұқым қуалаған ауруларының диагностикасы	Масс-спектрометрия: әдістің мәні. Заттар алмасуы тұқым қуалаған ауруларының диагностикасындағы масс-спектрометрияның мүмкіншіліктері. Неоталдық скринингте, аминқышқылдар, май қыш-қылдары, пуриндер, пиримидиндер алмасуы бұзылыстарының диагностикасында масс-спектрометрияны қолдану. Науқастар анализінен мысалдар. Анализдерді талдау және түсіндіру.
9	Неонаталдық скринингтегі масс-спектрометрияның мүмкіншіліктері	Неоталдық скринингте, аминқышқылдар, май қышқылдары, пуриндер, пиримидиндер алмасуы бұзылыстарының диагностикасында масс-спектрометрияны қолдану. Науқастар анализінен мысалдар. Анализдерді талдау және түсіндіру.
Медициналық генетиканың этикалық және құқықтық негіздері		
1	Медициналық-генетикалық қызметтегі деонтология мен этика принциптері	Медициналық-генетикалық консультацияның этикалық мәселелері: әртүрлі дискриминация түрлері, құқықтық дау, ақпараттарды ашу мәселелері, генетикалық детерминизм, денсаулыққа қатынасты мәдени қалыптағы айырмашылық. Генетикалық консультацияның этикалық мәселелері Медициналық-генетикалық консультацияның психологиялық және психоәлеуметтік бағыттары. Генетикалық тестілеуге арналған жалпы жағдайлар.
2	Генетикалық көрсетімдері бойынша жүктілікті үзудің этикалық және құқықтық аспектілері	Генетикалық көрсетімдері бойынша жүктілікті үзудің этикалық және құқықтық аспектілері. Пренаталдық консилиум. Генетикалық көрсетімдері бойынша жүктілікті үзу кезінде отбасына көрсетілетін психологиялық жәрдемнің маңыздылығы.

7	Мультифакториальное наследование	Мультифакториальное наследование. Основные характеристики. Расчет эмпирического риска.
8	Семиотика наследственной патологии	Семиотика наследственной патологии. Основные клинические проявления наследственной и врожденной патологии.
9	Компьютерные справочно-диагностические системы и базы данных по наследственным болезням	Компьютерные справочно-диагностические системы и базы данных по наследственным болезням. Принципы работы с диагностическими программами и их значение в постановке диагноза наследственной патологии.
Клиническая генетика		
1	Неменделевское наследование наследственных болезней. Болезни геномного импринтинга	Геномный импринтинг и болезни импринтинга. Этиология. Основные клинические проявления. Прогноз для потомства.
2	Синдромологический подход к диагностике наследственных болезней	Значение специфических симптомокомплексов в диагностике хромосомной патологии и диагностики других наследственных синдромов моногенной и мультифакториальной этиологии. Основы постановки синдромального диагноза.
3	Медико-генетическое консультирование при наследственных болезнях опорно-двигательного аппарата	Принципы медико-генетического консультирования и постановки синдромального диагноза при врожденных пороках развития и нарушениях опорно-двигательного аппарата.
4	Медико-генетическое консультирование при задержке умственного и физического развития.	Принципы медико-генетического консультирования и постановки синдромального диагноза при наследственных заболеваниях, проявляющихся задержкой умственного и физического развития.
5	Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях нервно-мышечной системы	Принципы медико-генетического консультирования и постановки синдромального диагноза при наследственных заболеваниях нервно-мышечной системы.
6	Медико-генетическое консультирование при наследственных дисплазиях соединительной ткани	Принципы медико-генетического консультирования и постановки синдромального диагноза при наследственных дисплазиях соединительной ткани.
7	Медико-генетическое консультирование при болезнях накопления	Принципы медико-генетического консультирования при болезнях накопления. Алгоритм обследования, ведения больных.

Наследственные болезни обмена веществ		
1	Наследственные болезни обмена веществ: нарушения аминокислотного обмена	Наследственные болезни обмена веществ: нарушения аминокислотного обмена. Наиболее распространенные аминокислотапатии. Этиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики. Лечение. Неонатальный скрининг, как метод профилактики фенилкетонурии.
2	Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена липидов	Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена липидов. Наиболее распространенные аминокислотапатии. Этиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики. Лечение.

3.2 Примерный тематический план семинаров

№	Тема	Содержание
Медицинская генетика		
1	Методы медицинской генетики	Методы медицинской генетики. Определение и сущность методов. Общая характеристика. Область применения. Значимость для медицинской генетики.
2	Хромосомы, строение. Номенклатура	Видимое строение хромосом, их морфология. Значение в идентификации численных и структурных перестроек. Основы современной номенклатуры хромосомных нарушений.
3	Типы наследования наследственной патологии	Характеристика типов наследования. Основные отличительные особенности типов наследования наследственной патологии человека.
4	Симптомы наследственных болезней и диагностическое значение специфических симптомов-комплекс	Симптомы наследственных болезней. Диагностическое значение специфических симптомов-комплекс в постановке диагноза наследственной патологии. Особенности внешнего вида, специфичность спектра морфогенетических вариантов развития при наследственной патологии.
5	Популяционно-статистические методы в медицинской генетике	Модель изоляции расстоянием Малекко. Метод изоляции F-статистики Райта.
6	Закон Харди-Вайнберга	Определение, сущность и значение закона равновесия генов в популяции. Проявление и отклонения от теоретического распределения Харди-Вайнберга в популяции человека.

3	Көтеріңкі генетикалық қауіп-қатер топтарындағы жүкті әйелдерге жүргізілетін медициналық-генетикалық консультацияның этикалық аспектілері	Жоғары қауіп-қатер топтарындағы жүкті әйелдерге әйелдерге жүргізілетін медициналық-генетикалық консультацияның этикалық мәселелері. Жүкті әйелдерді жүргізу алгоритмі және генетикалық қауіп-қатердің көлеміне байланысты қауіп-қатер топтарындағы пренаталдық диагностика.
4	Репродукциялық функцияның бұзылуы кезіндегі медициналық-генетикалық консультацияның этикалық аспектілері	Репродукциялық функцияның бұзылуы кезіндегі медициналық-генетикалық консультацияның этикалық мәселелері. Жыныстық жасушалардың донорлығы. Қосымша репродукциялық технологиялар.
Таңдау бойынша компоненттер үлгісі		
Медициналық генетиканың өзекті мәселелері		
1	Медициналық-генетикалық қызметтегі клиникалық патологиялық талдаулар	Медициналық-генетикалық қызметтегі клиникалық патологиялық талдаулар. Мақсаты, негізгі міндеттері. Болашақта ауруды болжамдау үшін патологиялық-анатомиялық диагноз верификациясының мүмкін-шіліктері. Негізгі мәселелер.
2	Фето-феталдық трансфузиялар синдромы	Фето-феталдық трансфузиялар синдромының генетикалық аспектілері. Фето-феталдық трансфузиялар түрлері. Медициналық-генетикалық консультация жүргізу.
3	Нервтік түтік ақауларын алдын алу әдістеріндегі жүкті әйелдердің генетикалық скринингі	Нервтік түтік ақауларын алдын алу әдістеріндегі жүкті әйелдердің генетикалық скринингі. Өткізу мерзімі. Жүкті әйелдерді жүргізу алгоритмі.
4	Дамудың фоллаттәуелді туа біткен ақаулары кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Дамудың фоллаттәуелді туа біткен ақаулары кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Жүкті әйелдерді тексеру және жүргізу алгоритмдері. Дамудың фоллаттәуелді туа біткен ақауларын алдын алу.
5	Муковисцидоз диагностикасының молекулалық-генетикалық әдістері	Муковисцидоз диагностикасының молекулалық-генетикалық әдістері. Түрлері. Мүмкіншіліктері мен шектелуі.
6	1 жасқа дейінгі балалардағы ФКУ кезінде емдәммен емдеуді есептеу	1 жасқа дейінгі балалардағы ФКУ кезінде емдәммен емдеуді есептеу. Балаларды тамақтандырудағы аминқышқылдары, майлар мен басқа да компоненттер құрамының жасқа байланысты ерекшеліктері.

		Емдік тамақтандыруды есептеу. 1 жастан кейінгі балаларға емдік тағамды таңдау.
7	1 жастан кейінгі балалардағы ФКУ кезінде емдәммен емдеуді есептеу	1 жастан кейінгі балалардағы ФКУ кезінде емдәммен емдеуді есептеу. Балаларды тамақтандырудағы аминқышқылдары, майлар мен басқа да компоненттер құрамының жасқа байланысты ерекшеліктері. Емдік тамақтандыруды есептеу. 1 жастан кейінгі балаларға емдік тағамды таңдау.
8	Бедеулік пен бала тоқтамайтын жүктілік кезінде ерлі-зайыптыларды генетикалық тексеру бағдарламасы	Бедеулік пен бала тоқтамайтын жүктілік кезінде ерлі-зайыптыларды генетикалық тексеру бағдарламасы. Цитогенетикалық зерттеу. Молекулалық-генетикалық әдістер. Негізгі көрсетімдері мен мүмкіншіліктері.
9	Нервтік-психологиялық дамудың тежелуі бар балаларды генетикалық тексеру бағдарламасы	Нервтік-психологиялық дамудың тежелуі бар балаларды генетикалық тексеру бағдарламасы. Негізгі әдістері, көрсетімдері, мүмкіншіліктері мен шектелуі.
10	Жыныстық дамудың бұзылыстары бар балаларды генетикалық тексеру бағдарламасы	Жыныстық дамудың бұзылыстары бар балаларды генетикалық тексеру бағдарламасы. Негізгі әдістер, көрсетімдері, мүмкіншіліктері мен шектелуі.
11	Хромосомалық микроделециялық синдромдар диагностикасының әдістері	Хромосомалық микроделециялық синдромдар диагностикасының әдістері. Тұқым қуалаған аурулар диагностикасындағы қазіргі цитогенетикалық және молекулалық-цитогенетикалық әдістер. Әдістемелердің негізі. Мүмкіншіліктері, шектелуі. Клиникалық генетикада әдістерді қолданудағы негізгі көрсетімдер.
12	Алдын алу медицинасының әдістері ретіндегі генетикалық паспорт	Алдын алу медицинасының әдістері ретіндегі генетикалық паспорт. Ең жиі және кең таралған моногендік ауруларды гетерогендік тасымалдаушыларды анықтау. Мультифакторлық ауруларға бейім гендер. Акушериялық асқинуларға, жүрек-тамыр патологияларына, онкологиялық ауруларға бейімділікті анықтауға арналған генетикалық паспорт.
	Тұқым қуалаған аурулар және тұрғындарға медициналық-генетикалық жәрдем көрсету	
1	Өңірлерде медициналық-генетикалық	Жалпы Қазақстан Республикасында және өңірлерде генетикалық қызметті ұйымдастыру негізі.

	Клиническая цитогенетика	
1	Современная номенклатура хромосом	Морфология рутинно-окрашенных хромосом, групповая и индивидуальная идентификация, вторичные перетяжки и спутники. Морфология дифференциально-окрашенных хромосом, методы дифференциальной окраски, принципы индивидуальной идентификации и обозначения сегментов хромосом. Нормальный хромосомный полиморфизм, его природа и значение. Современная номенклатура хромосомных нарушений.
2	Современные методы исследования хромосом	Современные методы исследования хромосом: прометафазный анализ, FISH, автордиографическое исследование, хромосом-специфичные и регион-специфичные молекулярные зонды и другие. Определение и суть методов. Значение для диагностики хромосомных болезней, онкологических заболеваний и некоторых форм лейкозов.
3	Цитогенетика эмбрионального развития	Хромосомные и геномные мутации у человека. Типы, частота и причины возникновения. Мутации в зародышевых клетках. Современные представления о цитогенетике эмбрионального развития. Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы исследований, используемых в изучении эмбрионального развития. Хромосомный дисбаланс, как летальный фактор у человека: хромосомные нарушения при спонтанных абортах и мертворождениях.
	Медицинская генетика и общественное здоровье	
1	Мониторинг врожденных пороков развития в системе профилактики наследственной и врожденной патологии	Мониторинг ВПР, как метод первичной профилактики врожденной патологии. Методы мониторинга ВПР. Опыт мониторинга в различных странах. Регистры врожденной и наследственной патологии, принципы работы, результаты функционирования.
2	Национальный Генетический Регистр Республики Казахстан	Цели и задачи Национального Генетического Регистра. Структура. Итоги функционирования. Динамика основных показателей: частота врожденных пороков, частота врожденных пороков строгого учета, частота синдрома Дауна в Республике Казахстан в целом и в отдельных регионах.

		Сравнение различных методов пренатальной диагностики. Эффективность различных методов пренатальной инвазивной диагностики.
Диагностика, лечение и профилактика наследственной и врожденной патологии		
1	Современные 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.
2	Современная молекулярно-генетическая диагностика моногенной и полигенной патологии	Принципы молекулярно-генетической диагностики мутаций при моногенных заболеваниях. Прямая и косвенная диагностика. Молекулярно-генетическая диагностика при муковисцидозе, миодистрофии Дюшенна-Беккера и др. Принципы определения наследственной предрасположенности при мультифакториальных, полигенных заболеваниях. Гены предрасположенности к сахарному диабету, онкологическим заболеваниям, сердечно-сосудистой патологии и др.
3	Лечение наследственных нарушений метаболизма	Методы лечения наследственных нарушений метаболизма. Лечение фенилкетонурии. Диетотерапии: принципы, расчет питания в зависимости от возраста больного. Начало лечения и окончание. Принципы составления лечебного меню. Лечебные препараты и их характеристика. Эффективность диетотерапии.
4	Мониторинг врожденных пороков развития в системе профилактики наследственной патологии	Мониторинг ВПР, как метод первичной профилактики врожденной патологии. Методы мониторинга ВПР. Опыт мониторинга в различных странах. Регистры врожденной и наследственной патологии, принципы работы, результаты функционирования. Национальный генетический регистр Республики Казахстан.
5	Профилактика врожденной и наследственной патологии	Методы профилактики врожденной и наследственной патологии. Первичная и вторичная профилактика, способы и методы проведения. Периконцепционная профилактика врожденных пороков развития.

	консультация жұмысын ұйымдастыру	Медициналық-генетикалық қызметті ұйымдастыру деңгейі. Өңірдегі деңгейдің мақсаты мен міндеттері. Есеп беру құжаттамалары.
2	Медициналық-генетикалық консультацияны өңірлерде жүргізу принциптері	Өңірлерде медициналық-генетикалық қызметті, цитогенетикалық қызметті ұйымдастыру. Медициналық-генетикалық консультацияны ұйымдастырудың және тұқым қуалаған, туа біткен патологияларды алдын алудағы өңірдегі айырма-шылықтар.
3	Дене бітімі дамуының тежелуі кезінде балаларды тексеру бағдарламасы	Дене бітімі дамуының тежелуі кезінде балаларды тексеру бағдарламасы. Негізгі әдістері, көрсетімдері, мүмкіншіліктері мен шектелуі.
4	Неонаталдық скрининг бағдарламасындағы фенилкетонурия диагностикасы	Неонаталдық скрининг бағдарламасындағы фенилкетонурия диагностикасы. Жаңа туылған нәрестені жүргізу алгоритмі.
5	Неонаталдық скрининг бағдарламасындағы туа біткен гипотиреоз диагностикасы	Неонаталдық скрининг бағдарламасындағы туа біткен гипотиреоз диагностикасы. Жаңа туылған нәрестені жүргізу алгоритмі.
6	Сүйек-бұлшықет жүйесінің туа біткен деформациялары кезінде баланы тексеру бағдарламасы	Сүйек-бұлшықет жүйесінің туа біткен деформациялары кезінде баланы тексеру бағдарламасы. Негізгі әдістері, көрсетімдері, мүмкіншіліктері мен шектелуі.
7	Тері аурулары кезіндегі баланы генетикалық тексеру бағдарламасы	Тері аурулары кезіндегі баланы генетикалық тексеру бағдарламасы. Негізгі әдістері, көрсетімдері, мүмкіншіліктері мен шектелуі.
8	Адам геномы және молекулалық медицина	Адам геномы және молекулалық медицина. Адам геномын зерттеу әдістері. Қолданбалы мәні.
9	Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары кезінде емдәммен емдеу принциптері	Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары кезінде емдәммен емдеу принциптері. Аминқышқылдар, көмірсулар, май қышқылдары алмасуының бұзылыстары кезінде емдәммен емдеу.
10	Хромосомалық патологиялары бар науқастарды оңалту бағдарламасы	Хромосомалық патологиялары бар науқастарды оңалту бағдарламасы.
Дамудың туа біткен ақауларының және тұқым қуалаған аурулардың пренаталдық диагностикасы		
1	Өңірдегі пренаталдық диагностиканың	Өңірдегі пренаталдық диагностиканың зертхана жұмысын ұйымдастырудың өңірлік ерекшеліктері.

	зертхана жұмысын ұйымдастыру	Үлгі-нұсқаларын тасымалдау, материалдарды сақтау шарттары және т.б.
2	ҚР генетикалық скринингті регламенттейтін нормативтік-құқықтық актілер	ҚР генетикалық скринингті регламенттейтін нормативтік-құқықтық актілер. №140, 124 және 125 бұйрықтар.
3	1 триместрдегі хромосомалық патологиялардың биохимиялық маркерлері	1 триместрдегі хромосомалық патологиялардың биохимиялық маркерлері: А плазмалық белоктың жүктілікпен бірлесуін анықтау, адам хориондық гонотропиннің β-суббірлігі. Құрсақтық нәрестенің хромосомалық патологияларының маркері ретіндегі ингибин-А. ИФА анализін қою. Кемшіліктері мен артықшылықтары.
4	2 триместрдегі хромосомалық патологиялардың биохимиялық маркерлері	2 триместрдегі хромосомалық патологиялардың биохимиялық маркерлері: альфа-фетопротеин, β адам хориондық гонотропиннің β-суббірлігі, конъюгацияланбаған эстриол. ИФА анализін қою. Кемшіліктері мен артықшылықтары.
5	Іштегі нәресте хромосомалық патологияларының инвазиялық пренаталдық диагностикалық әдістері	Іштегі нәресте хромосомалық патологияларының инвазиялық пренаталдық диагностикалық әдістері. Инвазиялық пренаталдық диагностика көрсетімдері. Түрлері, өткізу әдістері. Мүмкіншіліктері, шектелуі, асқинулары мен қарсы көрсетімдері.
6	Генетикалық көрсетімдер мен диагноздың верификациясы бойынша жүктілікті ұзу. Пренаталдық консилиум жұмысы	Генетикалық көрсетімдер бойынша жүктілікті ұзу. Генетикалық көрсетімдер бойынша жүктілікті ұзуді регламенттейтін нормативтік-құқықтық актілер. Генетикалық себептері бойынша жүктілікті ұзу көрсетімдері. Диагноздың верификациясы. Пренаталдық консилиум жұмысы. Есептеме формалары.
7	Туа біткен және тұқым қуалаған патологиялар пренаталдық диагностикасының тиімділігін есептеу	Зертханашілік және –аралық бақылау. Пренаталдық диагностика зертханасының тиімділігін және сапасын бағалау. Негізгі көрсеткіштерін бағалау: жалған-оң және жалған-теріс нәтижелерінің саны, сезімталдылығының көрсеткіші. Хромосомалық патологиялары, нервтік түтік ақаулары, өлім-жітімді ақаулары бар балалардың туылуын өткізіп алу жағдайының анализі.
	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялардың диагностикасы, емі және профилактикасы	
1	Тұқым қуалаған ауруларды емдеудің және алдын	Жеке организмдердің тұқым қуалаған патологиялардың типтеріне және фармакогенетикалық

	ственных болезней	ковой скрининг на хромосомную и врожденную патологию. Формирование групп генетического риска. Комбинированный, интегральный, контингентный генетический скрининг. Преимущества, ограничения.
3	Ультразвуковой генетический скрининг. Пренатальная ультразвуковая диагностика врожденных пороков развития	Ультразвуковое исследование маркеров хромосомной и моногенной патологии на различных сроках беременности, их значимость. Значение толщины воротникового пространства и длины носовой кости плода для диагностики хромосомных болезней у плода. Ультразвуковая диагностика ВПР ЦНС, пищеварительной системы, опорно-двигательного аппарата, мочеполовой системы, врожденных пороков сердца и пр. Принципы ультразвуковой диагностики внутриутробной гибели плода. Тактика ведения беременной. Принципы проведения эхографической диагностики заболеваний плода.
4	Инвазивные методы пренатальной диагностики	Пренатальная инвазивная диагностика хромосомной и моногенной патологии. Сроки проведения различных методов инвазивной диагностики. Биопсия хориона, плацентоцентез, амниоцентез и кордоцентез. Методика проведения инвазивной процедуры на различных сроках беременности. Методика обработки плодового материала (кариотипирование, молекулярно-генетические, биохимические методы и т.д.). Показания для направления беременной на инвазивную диагностику наследственной патологии. Противопоказания и осложнения инвазивных методов диагностики. Возможности и ограничения различных методов инвазивной пренатальной диагностики. Эффективность инвазивных методов диагностики.
5	Новые направления в пренатальной диагностике	Новые направления пренатальной диагностики. Новые биохимические маркеры хромосомной патологии, акушерских осложнений, риска развития преэклампсии, преждевременных родов, макросомии плода при сахарном диабете 1 типа и др. Новые ультразвуковые маркеры хромосомной патологии плода.
6	Эффективность пренатальной диагностики	Эффективность пренатальной диагностики. Основные показатели, чувствительность, выявляемость, количество ложно-положительных результатов.

	моногенной патологией	пов наследования моногенной патологии, понятия пенетрантности, клинического полимофизма, генетической гетерогенности, плейотропии, эффекта антиципации. Особенности консультирования гетерозиготных носителей моногенных болезней. Расчет повторного генетического риска. Определение прогноза для sibсов и потомства. Вопросы этики и деонтологии врача-генетика.
8	Введение в геномную медицину	Геном человека. История вопроса. Практическое приложение генома человека. Проблемы и опасения. Идея «Генетического паспорта». Функциональная геномика. Генетическое разнообразие человека. Геном человека и молекулярная медицина. Эффективность превентивной медицины.
9	Принципы лечения наследственной и врожденной патологии	Основные принципы лечения наследственной патологии. Этиологическое лечение. Методы генной инженерии. Патогенетическое лечение наследной патологии. Принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена веществ. Симптоматическое лечение наследственной патологии. Возможности и ограничения.
10	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.
Пrenatalная диагностика врожденных пороков развития и наследственных болезней		
1	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.
2	Пrenatalная диагностика врожденных пороков развития и наслед-	Инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики, показания и условия проведения. Биохимический скрининг 1 и 2 триместров. Ультразву-

	алудың жеке тактикаларын таңдау	реакцияларына байланысты емнің жеке тактикасын таңдау. Тұқым қуалаған ауруларды алдын алу. Гетерозиготалық тасымалдаушылар кезінде тұқым қуалаған патологияларды алдын алу. Дамудың тұқым қуалаған ауруларының периконцепциялық профилактикасы.
2	Моногендік және полигендік патологиялардың молекулалық-генетикалық диагностикасы	Моногендік және полигендік патологиялардың молекулалық-генетикалық диагностикасы. Түрлері. Негізгі әдістері. Көрсетімдері. Әдістердің мүмкіншіліктері мен шектелуі.
3	Метаболизмнің тұқым қуалаған бұзылыстарын емдеу	Метаболизмнің тұқым қуалаған бұзылыстарын емдеу. Емдеу принциптері. Емдеу түрлері. Емдік тамақтандыруды есептеу.
4	Цитогенетикалық және молекулалық-цитогенетикалық анализдерді түсіндіру	Цитогенетикалық және молекулалық-цитогенетикалық анализдердің түрлері. Цитогенетикалық және молекулалық-цитогенетикалық анализдерді түсіндіру.
5	Тұқым қуалаған патологияларды алдын алу	Тұқым қуалаған патологияларды алдын алу. Алдын алудың түрлері. Дамудың туа біткен ақауларының периконцепциялық профилактикасы.
Клиникалық цитогенетика		
1	Қалыпты және хромосомалық синдромдар мен аномалиялар кезіндегі адам хромосомаларының халықаралық жіктелуі мен номенклатурасы	Қалыпты және хромосомалық синдромдар мен аномалиялар кезіндегі адам хромосомаларының халықаралық жіктелуі мен номенклатурасы. Хромосомалар полиморфизмі.
2	Іштегі нәрестені кариотиптеудің диагностикалық мәселелері	Іштегі нәрестені кариотиптеудің диагностикалық мәселелері: de novo пайда болатын құрылымның қайта құрылуы, маркерлік хромосомалар, хромосомалар мозаицизмі, аналық жасушалар үлгісінің контаминациясы.
3	Молекулалық-цитогенетикалық әдістер	Молекулалық-цитогенетикалық әдістердің түрлері. Әдістердің принциптері. Мүмкіншіліктері, шектелуі. Пренаталдық диагностикада, онкогематология мен онкологияда қолданылуы.
4	Шығу тегі әртүрлі жасушалардың цитогенетикалық анализінің ерекшеліктері	Шығу тегі әртүрлі жасушалардың цитогенетикалық анализінің ерекшеліктері. Зерттеу материалын өңдеу әдісінің ерекшеліктері. Зерттеудің түрлері. Негізгі кезеңдері.

Медициналық генетика және қоғам денсаулығы		
1	Қазақстан Республикасының Ұлттық Генетикалық Регистрі	Дамудың туа біткен ақауларының мониторингі жүйесіндегі Қазақстан Республикасының Ұлттық Генетикалық Регистрі. ҰГР жүргізу. Деректер базасы. ҚР ҰГР бойынша есеп беру формалары. Негізгі көрсеткіштері (дамудың туа біткен ақауларының жиілігі, дамудың туа біткен ақауларын қатаң есепке алудағы жиілігі, өлітушылықтағы үлесі және т.б.). Жұмыс істеу нәтижелері.
Алмасудың тұқым қуалаған аурулары		
1	Заттар алмасуының тұқым қуалаған ауруларының диагностикалық әдістері	Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары диагностикасының классикалық әдістері. Әдістердің мүмкіншіліктері. Көрсетімдері. Шектелуі. Анализдер нәтижелерін түсіндіру.
2	Заттар алмасуының тұқым қуалаған ауруларының диагностикасының қазіргі әдістері	Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары диагностикасының қазіргі әдістері. Масс-спектрометрия. Заттар алмасуының тұқым қуалаған ауруларының диагностикасындағы масс-спектрометрия мүмкіншіліктері. Көрсетімдері. Шектелуі. Анализдер нәтижелерін түсіндіру.

3.3 Практикалық сабақтар жоспарының үлгісі

№	Тақырыбы	Мазмұны
Медициналық генетика		
1	Адам тұқымқуалаушылығының цитологиялық негізі	Жасушаның бөлінуі. Жасушалық цикл және оның кезеңдері. Митоз және оның ерекшеліктері. Мейоз және оның мәні.
2	Тұқымқуалаушылықтың молекулалық негізі	ДНҚ, РНҚ құрылымдары. ДНҚ репликациясы. ДНҚ рекомбинациясы. Рекомбинация механизмі. ДНҚ репарациясы. ДНҚ транскрипциясы. РНҚ түрлері. РНҚ трансляциясы. Гендер және нәруыздар. Ситуациялық есептерді шешу.
3	Хромосома препараттарын алу әдістері	Хромосома препараттарын алу әдістері. Түрлері, негізгі кезеңдері.
4	Клиникалық-генеалогиялық әдіс	Клиникалық-генеалогиялық әдіс. Әдістің негізі. Шежірені құру ережелері. Шежірені құру кезінде қолданылатын негізгі символдар. Шежіренің графикалық түрлері. Шежірені ақпараттарды жинау ережелері. Тұқым қуалаудың әртүрлі типтеріндегі шежіренің анализі.

2	Принципы организации работы медико-генетического кабинета	Организация работы медико-генетического кабинета (консультации). Медико-генетическое консультирование в регионах. Региональные различия организации медико-генетической помощи населению и профилактики врожденной и наследственной патологии.
3	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.
4	Неонатальный скрининг	Неонатальный скрининг. Цели, задачи, возможности. Условия отбора заболеваний в программу неонатального генетического скрининга. Методы проведения неонатального скрининга. Массовый и селективный неонатальный скрининг. Нормативно-правовые акты, регламентирующие проведения неонатального скрининга в Республике Казахстан. Организация скрининга новорожденных в регионе. Расчет эффективности неонатального скрининга.
5	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 диагностика в группах риска в зависимости от величины генетического риска. Вопросы этики и деонтологии врача-генетика при медико-генетическом консультировании беременных.
6	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.
7	Медико-генетическое консультирование семей в наследственной	Принципы медико-генетического консультирования семей с наследственной моногенной патологией. Особенности консультирования и разъяснения ти-

		обмена и других в предрасположенность к невынашиванию беременности и синдромы потери плода. Методы диагностики и профилактики.
8	Врожденный гипотиреоз	Этиология. Патогенез. Клинические проявления. Принципы лечения. Профилактика.
9	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.
10	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.
11	Органические ацидемии, сопровождающиеся нарушением нервно-психического развития	Общие принципы диагностики и лечения органических ацидемий. Изовалериановая ацидемия. Пропионовая ацидемия. Метилмалоновая ацидемия. Болезнь кленового сиропа.
12	Хромосомные микроделеционные синдромы	Этиология наиболее часто встречающихся микроделеционных хромосомных заболеваний. Особенности клинических проявлений. Методы диагностики. Пренатальная диагностика. Особенности медико-генетического консультирования.
13	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.
Наследственные болезни и медико-генетическая помощь населению		
1	Организация медико-генетической помощи населению	Основы организации медико-генетической службы. Уровни организации медико-генетической службы в Республике Казахстан. Цели и задачи каждого уровня. Отчетная документация. Нормативно-правовые акты, регламентирующие работу медико-генетической службы в Республике Казахстан.

5	Хромосомалар құрылымы. Қазіргі номенклатура	Хромосомалар құрылымы. Адам хромосомаларының жіктелуі. Хромосомалардың қазіргі номенклатурасы. Хромосомалық бұзылыстар графикалық жазбасының негізгі халықаралық символдары.
6	Адам қан топтарының полиморфизмі	Адам қан топтарының полиморфизмі. ABO жүйесі бойынша қанның тұқым қуалаған топтары. Резус-фактордың тұқым қуалауы. MN жүйесі бойынша қан нәруыздары.
7	Хромосомалық бұзылыстардың цитогенетикалық диагностикасы	Цитогенетикалық әдіс. Әдістің негізі. Өткізу кезеңдері. Препараттарды микроскоппен көру.
8	Харди-Вайнберг заңы	Популяциядағы гендер тепе-теңдік заңының анықтамасы, мәні мен маңызы. Адам популяциясындағы Харди-Вайнберг теориялық бөлуіндегі көріністер мен ауытқулар. Ситуациялық есептерді шешу.
9	Туыстық дәрежесі туралы түсінік	Инбридинг. Инбредтік, аутбредтік, құрама неке-лер. Қандас туыс дәрежесі туралы түсінік. Қандас туыстың әртүрлі дәрежесіндегі инбридинг коэффициенті.
10	Егіздік әдіс	Әдістің мәні. Моно- және дизиготалы егіздердегі конкорданттылық және дискорданттылық туралы түсінік. Конкорданттылық коэффициенті. Ситуациялық есептерді шешу.
11	Хромосомалық бұзылыстар кезіндегі фенотип анализі	Хромосомалық бұзылыстар кезіндегі фенотип анализі.
12	Тұқым қуалаған аурулар бойынша компьютерлік анықтама-диагностикалық жүйені және деректер базасын қолдану	Тұқым қуалаған аурулар бойынша компьютерлік анықтама-диагностикалық жүйе мен деректер базасы. Жұмыс істеу принциптері.
Клиникалық генетика		
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. Өткізу кезеңдері.

2	Дамудың микроаномалиялары. Ұғымдары мен терминологиясы. Клиникалық мәні.	Дамудың морфогенетикалық варианттары (микроаномалиялар, микробелгілер, дисэмбриогенез 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.
3	Әртүрлі тұқым қуалаған патологиялар кезіндегі науқастар фенотипінің анализі	Әртүрлі тұқым қуалаған патологиялар (дамудың туа біткен ақаулары, хромосомалық патологиялар, моногендік аурулар) кезіндегі науқастар фенотипінің анализі.
4	Генетикалық қауіп-қатерлерді есептеп шығару принциптері	Генетикалық қауіп-қатерлер туралы түсінік. Генетикалық қауіп-қатерлерді есептеп шығару принциптері. Ситуациялық есептерді шешу.
Зертханалық генетика		
1	Полимеразды тізбекті реакция	Әдістің мәні. Полимеразды тізбекті реакциялардың түрлері. Негізгі кезеңдері. Клиникалық генетикадағы қолдану мүмкіншілігі.
2	Рестрикт үзіндісі ұзындығының полиморфизмі	Әдістің мәні. Негізгі кезеңдері. Клиникалық генетикадағы қолдану мүмкіншілігі.
3	Геномдық дактилоскопия	Геномдық дактилоскопия. Әдістің мәні. Мүмкіншілігі. Қолдану аймағы. Анализді қою.
4	Цитогенетикалық әдіс	Кариотиптеу. Өткізу кезеңдері. Материалдарды алу. Егу. Өсіру. Бекіту. Бояу. Препаратты микроскоппен көру.
5	Молекулалық-цитогенетикалық әдіс	Молекулалық-цитогенетикалық әдіс. Түрлері. Негізгі кезеңдері. Клиникалық медицинадағы молекулалық-цитогенетикалық әдістің мүмкіншіліктері. Анализді қою.
6	Генетикалық пренаталдық скрининг әдістері	Генетикалық пренаталдық скрининг әдістері. Анализді қою.
7	Іштегі нәресте хромосомалық бұзылыстарының инвазиялық пренаталдық диагностикасындағы цитогенетикалық әдісі	Жүргізу кезеңдері. Инвазиялық пренаталдық диагностиканың әртүрінде материалдарды алу және өңдеу. Егу. Өсіру. Бекіту. Бояу. Препаратты микроскоппен көру.
8	Масс-спектрометрия	Анализді қою. Әдістің негізі, сынаққа дайындық, анализін жүргізу жағдайы, мүмкіншілігі, шектелуі.

3	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.
4	Этические проблемы репродуктивной медицины	Этические проблемы репродуктивной медицины. Вспомогательные репродуктивные технологии, предимплантационная диагностика, пренатальная диагностика, донорство половых клеток, суррогатное материнство.
Примерное содержание компонента по выбору		
Актуальные вопросы медицинской генетики		
1	Фетальная медицина: миф или реальность	Фетальная медицина. Понятие. Виды фетальной медицины: пренатальная диагностика, фетальная терапия, фетальная хирургия, фетальная диагностика, Fetendo. Возможности фетальной хирургии, открытая фетальная хирургия. Лечение синдрома Фета-фетальной трансфузии методами фетальной медицины. Основные проблемы фетальной медицины.
2	Дефекты невральной трубки	Этиология. Патогенез. Классификация. Пренатальная диагностика открытых дефектов невральной трубки. Лечение и профилактика.
3	Фолатзависимые врожденные пороки развития	Этиология фолатзависимых врожденных пороков развития. Патогенез. Пренатальная диагностика. Лечение и профилактика.
4	Муковисцидоз	Этиология. Патогенез. Классификация. Клинические проявления. Принципы лечения. Профилактика.
5	Фенилкетонурия	Этиология. Патогенез. Клинические проявления. Материнская фенилкетонурия. Принципы лечения. Профилактика.
6	Адреногенитальный синдром	Этиология. Патогенез. Классификация. Клинические проявления. Принципы лечения. Профилактика.
7	Генетика невынашивания беременности	Значение генетических факторов в предрасположенности к невынашиванию беременности. Роль генов фолатного метаболизма, генов свертывающей системы, генов системы детоксикации, генов липидного

	стике наследственных и мультифакториальных заболеваний	заболеваний. Уровни биохимической диагностики: первичный продукт гена, клеточный уровень, метаболиты в биологических жидкостях. Предположительная диагностика (просеивание): качественные и количественные методы. Перечень основных методов и краткая их характеристика (качественные тесты с мочой, бумажная и тонкослойная хроматография аминокислот и сахаров в моче и крови, электрофорез, микробиологический тест Гатри, флюорометрия). Просеивающие программы массовой диагностики наследственных болезней и гетерозиготных состояний. Подтверждающая диагностика. Количественное определение ферментов и метаболитов. Современные методы: автоматический анализ аминокислот, жидкостная и газовая хроматография, масс-спектрометрия, ядерный магнитный резонанс, радиоиммунохимические и иммуноферментные методы. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных заболеваний.
8	Масс-спектрометрия в клинической практике	Определение. Принцип метода. Основные этапы проведения. Возможности методы в клинической практике. Ограничения. Показания для проведения исследования. Возможности в неонатальном скрининге, в клинической токсикологии, , определения биомаркеров, для диагностики наследственных нарушений обмена веществ (аминокислот, пуринов, пиримидинов, органических ацидемий, нарушений β-окисления жирных кислот и др.).
Этические и правовые основы медицинской генетики		
1	Биоэтика	Принципы и правила биоэтики. История вопроса. Принцип «не навреди». Принцип «автономии личности». Принцип «справедливости». Правила современной биоэтики. Правило «правдивости». Правило «конфиденциальности». Правило «информированного согласия».
2	Принципы деонтологии и этики в клинической генетике	Деонтология. Основы учения о врачебной этике и эстетике, о врачебном долге, о врачебной тайне. Медицинская этика. Правила взаимодействия врача и больного с наследственной патологией и его родственников. Биоэтические проблемы профилактики наследственной патологии. Этические и морально-психологические проблемы пренатальной диагностики.

Медициналық генетиканың этикалық және құқықтық негіздері		
1	Генетикалық анамнезі бар отбасыларына медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Генетикалық анамнезі бар отбасыларына медициналық-генетикалық консультация жүргізу: моногендік патологиялар, хромосомалық патологиялар және дамудың туа біткен ақаулары. медициналық-генетикалық консультация жүргізудің этикалық және құқықтық ерекшеліктері.
2	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.
3	Іштегі нәрестенің туа біткен ақаулары бар жүкті әйелдерге медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Іштегі нәрестенің туа біткен ақаулары бар жүкті әйелдерге медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Медициналық-генетикалық консультация жүргізудің этикалық және құқықтық ерекшеліктері.
4	Репродукциялық функциялардың бұзылыстары кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Репродукциялық функциялардың бұзылыстары кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Медициналық-генетикалық консультация жүргізудің этикалық және құқықтық ерекшеліктері.
Таңдау бойынша компоненттер үлгісі		
Медициналық генетиканың өзекті мәселелері		
1	Пренаталдық консилиум	Пренаталдық консилиум. Ұйым. Мамандардың негізгі құрамы. Мақсаты, міндеттері. Есеп беру құжаттамалары.
2	Фето-феталдық трансфузия синдромы кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Фето-феталдық трансфузия синдромы кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу.
3	Нервілік түтік ақауын алдын алу әдістері	Нервілік түтік ақауын алдын алу әдістері. Нервілік түтік ақауын периконцепциялық алдын алу.
4	Фолаттәуелді туа біткен ақауларды алдын алу	Фолаттәуелді туа біткен ақауларды алдын алу.
5	Жаңа туылған нәресте муковисцидозы	Муковисцидоз диагностикасының ерекшеліктері. Тер сынақтары. Муковисцидоздың молекулалық-

	диагностикасының ерекшеліктері	генетикалық диагностикасы.
6	Фенилкетонурия неонаталдық скринингі	Фенилкетонурия неонаталдық скринингі. Анализді қою.
7	1 жасқа дейінгі балалардағы феникетонурия кезінде емдәммен емдеуді есептеу	1 жасқа дейінгі балалардағы феникетонурия кезінде емдәммен емдеуді есептеу.
8	1 жастан кейінгі балалардағы феникетонурия кезінде емдәммен емдеуді есептеу	1 жастан кейінгі балалардағы фенилкетонурия кезінде емдәммен емдеуді есептеу.
9	Бедеулік пен бала тоқтамайтын жүктілік кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Бедеулік пен бала тоқтамайтын жүктілік кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Тексеру алгоритмі.
10	Нервтік-психикалық дамудың тежелуі кезіндегі синдромалдық диагностика	Нервтік-психикалық дамудың тежелуі кезіндегі синдромалдық диагностика. Тексеру алгоритмі.
11	Жыныстық дамудың бұзылыстары кезіндегі синдромалдық диагностика	Жыныстық дамудың бұзылыстары кезіндегі синдромалдық диагностика. Тексеру алгоритмі.
12	Микроделециялық синдромдар диагностикасы	Микроделециялық синдромдар диагностикасы. Анализді қою.
13	Генетикалық паспорт	Генетикалық паспорт. Акушериялық асқынуларға, жүрек-қаңтамырлар патологияларына, онкологиялық және т.б. ауруларға бейімділіктің генетикалық паспортына мысалдар.
Тұқым қуалаған аурулар және тұрғындарға медициналық-генетикалық жәрдем көрсету		
1	Қазақстан Республикасында медициналық – генетикалық қызметтің есеп беру құжаттамасы	Қазақстан Республикасында медициналық-генетикалық қызметтің есеп беру құжаттамасы. Генетикалық скрининг пен ҰҒР бойынша есеп беру формалары.
2	Дене пішіні дамуының кідіруі кезіндегі синдромалдық диагностика	Дене пішіні дамуының кідіруі кезіндегі синдромалдық диагностика. Тексеру алгоритмі.

		ряда менделирующих заболеваний, проявляющихся изменением хромосом, диагностике онкологических заболеваний и некоторых форм лейкозов, оценке мутагенных эффектов лекарственных препаратов, мониторинге повреждающих воздействий факторов среды.
4	Методы генетического скрининга беременных 1 триместра	Определение плазменного ассоциированного с беременностью белка А, β-субъединицы хорионического гонадотропина человеческого в сыворотке беременных. Формирование групп риска по хромосомной патологии по данным биохимического скрининга 1 триместра. Новые сывороточные маркеры, используемые в генетическом скрининге: ингибин-А, РР-13. Возможности, ограничения. Условия, влияющие на достоверность анализа. Внутри- и межлабораторный контроль.
5	Методы генетического скрининга беременных 2 триместра	Определение β-субъединицы хорионического гонадотропина человеческого, альфа-фетопротеина, несвязанного эстриола в сыворотке беременных. Формирование групп риска по хромосомной патологии по данным биохимического скрининга 2 триместра. Формирование группы риска по дефектам нервной трубки и другим врожденным порокам развития. Алгоритм ведения беременной группы генетического риска. Условия, влияющие на достоверность анализа. Внутри- и межлабораторный контроль.
6	Методы инвазивной пренатальной диагностики	Пренатальная инвазивная диагностика хромосомной и моногенной патологии. Сроки проведения различных методов инвазивной диагностики. Биопсия хориона, плацентоцентез, амниоцентез и кордоцентез. Методика проведения инвазивной процедуры на различных сроках беременности. Методика обработки плодового материала (кариотипирование, молекулярно-генетические, биохимические методы и т.д.). Показания для направления беременной на инвазивную диагностику наследственной патологии. Противопоказания и осложнения инвазивных методов диагностики. Эффективность инвазивных методов диагностики.
7	Биохимические методы исследования в диагно-	Значение биохимических методов в диагностике наследственных болезней и мультифакториальных

Лабораторная генетика		
1	Методы молекулярно-генетической диагностики наследственной патологии	Суть методов. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможность их использования. Характеристика основных методических подходов (выделение ДНК, рестрикция, электрофорез, блоттинг, гибридизация, зонды). Полимеразная цепная реакция. Разрешающие возможности молекулярно-генетических методов в диагностике наследственных болезней. Дородовая, доклиническая диагностика и диагностика гетерозиготных состояний. Показания к применению молекулярно-генетических методов. Метод сцепления генов, генетические основы метода. Современные представления о генетических картах человека. Необходимые условия для применения метода. Полиморфные антигенные и ферментативные системы. Явление полиморфизма длины рестриктивных участков ДНК (ПДРФ). Использование ПДРФ для диагностики методом сцепления генов. Понятие о секвенировании последовательностей ДНК. Современные возможности ДНК-диагностики: зондовая диагностика для выявления локуса аномального гена, значение карт сцепления хромосом и генов в их картировании. Понятие о генетической паспортизации.
2	Секвенирование. Геномная дактилоскопия	Секвенирование. Геномная дактилоскопия. Понятие. Принципы методов. Прикладное значение для медицины. Определение отцовства методом ДНК-диагностики. Определение отцовства и степени родства молекулярно-генетическими методами. Принципы расчета достоверности анализа. Геномная дактилоскопия.
3	Современные цитогенетические методы	Определение и суть методов. Область применения: диагностика наследственной и ненаследственной патологии, изучение мутационного процесса, исследование нормального полиморфизма хромосом, локализация генов. Варианты цитогенетических методов исследования. Понятие о кариотипе. Современные методы исследования хромосом: прометафазный анализ, FISH, автордиографическое исследование, хромосом-специфичные и регион-специфичные молекулярные зонды и другие. Значение цитогенетического метода в диагностике хромосомных болезней,

3	Неонаталдық скрининг бағдарламасындағы фенилкетонурия диагностикасы	Неонаталдық скрининг бағдарламасындағы фенилкетонурия диагностикасы. Анализді қою.
4	Неонаталдық скрининг бағдарламасындағы туа біткен гипотиреоз диагностикасы	Неонаталдық скрининг бағдарламасындағы туа біткен гипотиреоз диагностикасы. Анализді қою.
5	Сүйек-бұлшықет жүйесінің туа біткен деформациясы кезіндегі синдромалдық диагностика	Сүйек-бұлшықет жүйесінің туа біткен деформациясы бар баланы тексеру бағдарламасы. Тексеру алгоритмі. Синдромалдық диагностика.
6	Тері зақымдануы кезіндегі синдромалдық диагностика	Тері зақымдану кезінде баланы тексеру бағдарламасы. Тексеру алгоритмі. Синдромалдық диагностика.
7	Геномика және протеомика	Геномика және протеомика. Медициналық генетика үшін қолданбалы маңызы.
8	Алмасудың тұқым қуалаған аурулары кезінде емдік тамақтандыруды есептеу	Алмасудың тұқым қуалаған аурулары кезінде емдік тамақтандыруды есептеу. Мысалдар.
9	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялары бар науқастарды оңалтуды және диспансерлеуді ұйымдастыру	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялары бар науқастарды оңалтуды және диспансерлеуді ұйымдастыру.
Дамудың туа біткен ақаулары мен тұқым қуалаған аурулардың пренаталдық диагностикасы		
1	Пренаталдық диагностикада медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Ерекшеліктері, алгоритмдері мен мәселелері. Инвазиялық пренаталдық диагностикаға бағыттау критерилері. Генетик-дәрігер міндеттері. Алғашқы медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Пренаталдық диагностика нәтижелері бойынша медициналық-генетикалық консультация жүргізу.
2	1 триместрдегі хромосомалық патологиялардың биохимиялық маркерлері	1 триместрдегі хромосомалық патологиялардың биохимиялық маркерлері. Анализді қою әдістемесі. Клиникалық мысалдар.
3	2 триместрдегі хромосомалық патологиялардың биохимиялық маркерлері	2 триместрдегі хромосомалық патологиялардың биохимиялық маркерлері. Анализді қою әдістемесі. Клиникалық мысалдар.

4	1 триместрдегі хромосомалық патологиялардың ультрадыбыстық маркерлері	Пренаталдық ультрадыбыстық скрининг. Максаттары мен міндеттері. 1 және 2 триместрлердегі хромосомалық патологиялардың ультрадыбыстық маркерлері.
5	Жүкті әйелдердің ультрадыбыстық скринингі	Пренаталдық ультрадыбыстық скрининг. Максаттары мен міндеттері. 2 триместрдегі хромосомалық патологиялардың ультрадыбыстық маркерлері.
6	Инвазиялық пренаталдық диагностиканың әдістері	Инвазиялық пренаталдық диагностиканың әдістері: хорион биопсиясы, плацентоцентез, амниоцентез. Кордоцентез. Материалдарды алу ережелері, өткізу әдістері.
7	Пренаталдық консилиум	Пренаталдық консилиум. Клиникалық мысалдар.
8	Туа біткен және тұқым қуалаған патологиялардың пренаталдық диагностикасының тиімділігін есептеу. Негізгі көрсеткіштері. Мысалдар.	Туа біткен және тұқым қуалаған патологиялардың пренаталдық диагностикасының тиімділігін есептеу. Негізгі көрсеткіштері. Мысалдар.
Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялардың диагностикасы, емі және профилактикасы		
1	Балалардағы тұқым қуалаған аурулар кезінде ағзалар мен жүйелердің зақымдану дәрежесін бағалауға арналған функциялық әдістердің мәні.	Балалардағы тұқым қуалаған аурулар кезінде ағзалар мен жүйелердің зақымдану дәрежесін бағалауға арналған функциялық әдістердің мәні.
	зақымдану дәрежесін бағалауға арналған функциялық әдістердің мәні	Электрмиография. Магнит-резонансты томография. Зерттеудің ультрадыбыстық әдістері.
2	Моногендік және полигендік патологиялардың молекулалық-генетикалық диагностикасы	Моногендік және полигендік патологиялар диагностикасының принциптері мен әдістері. Ең жиі және кең таралған моногендік аурулардың молекулалық-генетикалық диагностикасы: фенилкетонурия, муковисцидоз, Дюшенн-Беккер миодистрофиясы және т.б. Анализді қою.
3	Метаболизмдік аурулар кезінде емдәмді есептеу	Метаболизмдік аурулар кезінде емдәмді есептеу. Клиникалық мысалдар.
4	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.
5	Туа біткен және тұқым қуалаған патологияларды алдын алу	Туа біткен және тұқым қуалаған патологияларды алдын алу. Ситуациялық есептерді шешу.

		врожденными пороками половых органов и нарушением полового развития. Методы диагностики. Принципы лечения.
4	Наследственные болезни опорно-двигательной системы	Наиболее распространенные наследственные нарушения опорно-двигательной системы. Этиология, патогенез, клиника. Принципы медико-генетического консультирования и постановки синдромального диагноза при наследственных заболеваниях опорно-двигательной системы. Методы диагностики. Принципы лечения.
5	Наследственно обусловленные формы нарушений умственного и физического развития	Наиболее распространенные наследственно обусловленные формы умственного и физического развития. Этиология, патогенез, клиника. Принципы медико-генетического консультирования и постановки синдромального диагноза при наследственно обусловленных нарушениях умственного и физического развития. Методы диагностики. Принципы лечения.
6	Наследственные заболевания нервно-мышечной системы	Наиболее распространенные наследственные заболевания нервно-мышечной системы. Этиология, патогенез, клиника. Принципы медико-генетического консультирования и постановки синдромального диагноза при наследственных заболеваниях нервно-мышечной системы. Методы диагностики. Принципы лечения.
7	Наследственные дисплазии соединительной ткани	Классификация и эпидемиология дисплазии соединительной ткани. Диагностика дисплазии соединительной ткани. Наследственные коллагенопатии. Дисплазия соединительной ткани в практической деятельности врача. Методология лечения и принципы диспансеризации больных с дисплазией соединительной ткани.
8	Болезни накопления, сопровождающиеся нарушением нервно-психического развития	Этиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Мукополисахаридозы. Муколипидозы. Ганглиозидозы. Болезнь Ниманна-Пика. Болезнь Гоше. Методы диагностики. Лечение.
9	Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена углеводов	Этиология. Патогенез. Классификация. Особенности клинических проявлений. Принципы диагностики и лечения.

		ответов на лекарства (повышенная чувствительность, толерантность, парадоксальность). Фармакогенетические особенности при наследственных болезнях.
19	Антимутагенез	Современная классификация веществ, обладающих антимутагенной активностью. Характеристика антимутагенов. Проблема фармакологической защиты генома человека.
20	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.
	Клиническая генетика	
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	Митохондриальные болезни	Этиология. Патогенез. Клинические проявления наиболее распространенных митохондриальных болезней. Методы диагностики. Принципы лечения.
3	Наследственные нарушения полового развития	Наиболее распространенные наследственные нарушения полового развития. Этиология, патогенез, клиника. Принципы медико-генетического консультирования и постановки синдромального диагноза при наследственных заболеваниях, проявляющихся

	Клиникалық цитогенетика	
1	Қалыпты және хромосомалық синдромдар мен аномалиялар кезіндегі адам хромосомаларының халықаралық жіктелуі мен номенклатурасы	Классикалық цитогенетикадағы номенклатурасы. Қалыпты хромосомалар. Аномалдық хромосомалар. Адам цитогенетикасындағы негізгі жіктемесі мен номенклатурасы.
2	Іштегі нәрестені кариотиптеудің диагностикалық мәселелері	Іштегі нәрестені кариотиптеудің диагностикалық мәселелері.
3	Молекулалық-цитогенетикалық әдістер	Молекулалық-цитогенетикалық әдістер. Методология. Мүмкіншіліктері, шектелуі, артықшылықтары, кемшіліктері. Цитогенетикалық практикада қолдану.
4	Шығу тегі әртүрлі жасушалардың цитогенетикалық анализінің ерекшеліктері	Шығу тегі әртүрлі жасушалардың цитогенетикалық анализінің ерекшеліктері (хорион бүрлері, плацента, амниондық сұйықтық, іштегі нәресте кіндікбауы қаны лимфоциттері).
	Медициналық генетика және қоғам денсаулығы	
1	Медициналық генетикалық қызмет жүйесіндегі есеп беру формалары мен медициналық құжаттамалары	Медициналық генетикалық қызмет жүйесіндегі есеп беру формалары мен медициналық құжаттамалары. Генетикалық скрининг бойынша есеп беру формалары.
2	ҰГР есеп беру формалары	Жаңа туылған нәресте туралы хабарлауды толтыру. ҰГР мамандандырылған картасының негізгі мәліметтері. «ҚР Ұлттық Генетикалық Регистрі» бойынша компьютерлік бағдарламамен жұмыс істеу. ҚР ҰГР деректер базасын өңдеу, есеп беру формалары.
	Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары	
1	Биохимиялық генетикалық тексерудің нәтижелерін түсіндіру	Метаболизмнің тұқым қуалаған бұзылыстары бар наукастарды биохимиялық генетикалық тексеру нәтижелерін түсіндіру. Ситуациялық есептерді шешу.

3.4 Тыңдарманың өзіндік жұмысы (ТӨЖ) жоспарының үлгісі

№	ТӨЖ мазмұны
Медициналық генетика	
1	Цитогенетикалық анализдерді түсіндіру.
2	Молекулалық-генетикалық анализдерді түсіндіру.
3	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
4	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.
5	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
Клиникалық генетика	
1	Медициналық-генетикалық консультацияларға қатысу.
2	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
3	Цитогенетикалық анализдерді түсіндіру.
4	Молекулалық-генетикалық анализдерді түсіндіру.
5	Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары кезінде биохимиялық анализдердің нәтижелерін түсіндіру.
6	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.
7	Тұрғындарға медициналық-генетикалық білімді насихаттау.
8	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
Зертханалық генетика	
1	Медициналық генетика зертханасындағы жұмыс (цитогенетикалық анализдерді өткізуге қатысу, зертханалық ыдыстарды дайындау, цитогенетикалық анализдің негізгі кезеңдері және т.б.).
2	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
3	Цитогенетикалық анализдерді түсіндіру.
4	Молекулалық-генетикалық анализдерді түсіндіру.
5	Жүкті әйелдерге іштегі нәрестенің туа біткен және хромосомалық патологияларына биохимиялық скрининг өткізуге қатысу.
6	Жаңа туылған нәрестенің тұқым қуалаған патологияларға неонаталдық скрининг өткізуге қатысу.
7	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
8	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.

		Вайнберга. Генетическая структура популяций человека и факторы ее определяющие. Географические и популяционные различия в частотах наследственных болезней. Популяционные аспекты клинической генетики. Естественный отбор. Взаимодействие отбора и других эволюционных факторов в эволюции природных и лабораторных популяций. Миграции и их роль. Брачная структура. Численность популяций. Генетическая изменчивость популяции и её сохранение. Адаптивная норма и генетический груз.
16	Этногеномика	Полиморфизм ДНК и его использование для изучения истории и происхождения народов. Аутосомные маркеры ДНК. Полиморфизм митохондриальной ДНК человека. Полиморфизм ДНК Y-хромосомы.
17	Семиотика наследственной патологии	Определение и понятия. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Семейный характер заболевания. Хроническое, прогрессирующее, рецидивирующее течение. Специфические симптомы наследственной патологии. Множественные патологические изменения многих органов и систем. Понятие о плеотропии. Первичная и вторичная плеiotропия. Врожденных характер заболевания. Резистентность к наиболее распространенным методам терапии. Особенности осмотра и физикального обследования больных и родственников. Семиология наследственных болезней и синдромологический подход к диагностике. Семиология врожденных пороков и микроаномалии развития и их клинико-генетическая оценка.
18	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 реакции на действие внешних факторов. Понятие о фармакогенетике. Предмет изучения. Различные индивидуальные осложнения лекарственной терапии. Наследственно обусловленные вариаций

		детей. Аномалии в системе половых хромосом и ауто-сом. Хромосомные аномалии при спонтанных абортах и мертворождениях. Репродуктивная функция у носителей перестроен хромосом. Наследственные синдромы, сопровождающиеся нестабильностью хромосом. Особенности клинических проявлений хромосомных аномалий. Синдром Дауна (простая и транслокационная формы). Синдром Патау. Синдром Эдвардса. Синдром «кошачьего крика». Хромосомные синдромы, связанные с нарушениями в системе половых хромосом. Проблемы лечения хромосомных болезней и реабилитации больных. Показания к цитогенетическому анализу.
13	Основы тератологии человека	Понятие о медицинской тератологии. Принципы экспериментальной тератологии Вильсона. Основные события внутриутробного развития. Взаимодействие сроков беременности и повреждающих факторов при возникновении пороков плода. Тератогенез. Тестирование на тератогенность. Особенности влияния тератогенных факторов. Основные группы тератогенных факторов. Критерии безопасности FDA.
14	Болезни с наследственным предрасположением	Общая характеристика. Понятие о предрасположенности. Взаимодействие генетической предрасположенности и специфических условий среды в развитии заболеваний. Механизмы реализации наследственного предрасположения. Характер семейного накопления. 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.
15	Основы популяционной медицинской генетики.	Популяционная генетика и эпидемиология наследственных болезней. Гены в популяциях. Закон Харди-

	Медициналық генетиканың этикалық және құқықтық негіздері
1	Консилиумдар мен медициналық-генетикалық консультацияларға қатысу.
2	Генетикалық анамнезі бар отбасыларымен жұмыс істеу.
3	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
4	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
5	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.
	Таңдау бойынша компоненттер үлгісі
	Медициналық генетиканың өзекті мәселелері
1	Консилиумдар мен медициналық-генетикалық консультацияларға қатысу.
2	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
3	Цитогенетикалық анализдерді түсіндіру.
4	Молекулалық-генетикалық анализдерді түсіндіру.
5	Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары кезінде биохимиялық анализдердің нәтижелерін түсіндіру.
6	Іштегі нәрестелерді УДЗ нәтижелерін түсіндіру.
7	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
8	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.
	Тұқым қуалаған аурулар және тұрғындарға медициналық-генетикалық жәрдем көрсету
1	Консилиумдар мен медициналық-генетикалық консультацияларға қатысу.
2	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
3	Цитогенетикалық анализдерді түсіндіру.
4	Молекулалық-генетикалық анализдерді түсіндіру.
5	Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары кезінде биохимиялық анализдердің нәтижелерін түсіндіру.
6	Іштегі нәрестелерді УДЗ нәтижелерін түсіндіру.
7	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
8	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.
	Дамудың туа біткен ақаулары мен тұқым қуалаған аурулардың пренаталдық диагностикасы
1	Консилиумдар мен медициналық-генетикалық консультацияларға қатысу.
2	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.

3	Пренаталдық диагностика бөлімшесінде жұмыс істеу.
4	Жүкті әйелдерге іштегі нәрестенің туа біткен және хромосомалық патологияларына биохимиялық скрининг өткізуге қатысу.
5	Жаңа туылған нәрестенің тұқым қуалаған патологияларына неонаталдық скрининг өткізуге қатысу.
6	Жүкті әйелдердің биохимиялық скрининг нәтижелерін түсіндіру.
7	Инвазиялық пренаталдық диагностиканы өткізгеннен кейін цитогенетикалық анализдерді түсіндіру.
8	Неонаталдық скрининг нәтижелерін түсіндіру.
9	Іштегі нәрестелер УДЗ нәтижелерін түсіндіру.
10	Тұрғындар арасында медициналық-генетикалық білімді насихаттау.
11	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
12	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.
	Тұқым қуалаған және туа біткен патологиялардың диагностикасы, емі және профилактикасы
1	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
2	Цитогенетикалық анализдерді түсіндіру.
3	Молекулалық-генетикалық анализдерді түсіндіру.
4	Неонаталдық скрининг нәтижелерін түсіндіру.
5	Іштегі нәрестелерді УДЗ нәтижелерін түсіндіру.
6	Тұрғындар арасында медициналық-генетикалық білімді насихаттау.
7	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
8	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.
	Клиникалық цитогенетика
1	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
2	Медициналық генетика зертханасындағы жұмыс (цитогенетикалық анализдерді өткізуге қатысу, зертханалық ыдыстарды дайындау, цитогенетикалық анализдің негізгі кезеңдері және т.б.).
3	Цитогенетикалық анализдерді түсіндіру.
4	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
5	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.
	Медициналық генетика және қоғам денсаулығы
1	Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары.

		наследование. Основы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии.
10	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 импринтинге на генном уровне. 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 X-сцепленным рецессивным наследованием: мышечная дистрофия Дюшенна, эктодермальная дисплазия, гемофилия и др. Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития. Общие признаки. Клинические примеры.
11	Врожденные пороки развития. Этиология. Номенклатура врожденных пороков развития	Врожденные пороки развития (ВПР). Принципы классификации. Причины возникновения и механизмы патогенеза ВПР. Характеристика наиболее часто встречающихся ВПР. Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные врожденные пороки развития. Этиологическая гетерогенность ВПР. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии.
12	Хромосомные болезни.	Общая характеристика хромосомных болезней. Место хромосомной патологии в структуре наследственных болезней. Этиология, патогенез и классификация хромосомных болезней. Аномалии хромосомного набора человека: численные и структурные. Полиплоидии, анеуплоидии, трисомии, моносомии. Полные и мозаичные формы, транслокационные варианты. Однородительские дисомии. Хромосомный импринтинг. Семейная предрасположенность. Возраст родителей и частота хромосомных болезней у

5	Хромосомная теория наследственности	Генетическое картирование хромосом человека. Методы изучения. Изучение сцепления генов по родословным. Типы сцепления, информативность семей, методы вычисления сцепления. Метод гибридизации соматических клеток в изучении сцепления генов. Прочие методы. Программа «Геном человека» и современная генетическая карта хромосом человека.
6	Хромосомы. Строение и функции. Номенклатура	Строение хромосом и их морфология. Хромосомы человека в интерфазном ядре. Хромосомы человека в метафазе. Химическая организация хромосом человека. Хромосомы человека в мейозе. Методы изучения. Характеристика хромосом в профазе I деления, метафазе I и II. Значение в идентификации численных и структурных перестроек. Гетерохроматин и эухроматин – основа линейной дифференцированности хромосом человека.
7	Менделеевская генетика	Гибридологический метод Грегора Менделя. Опыты Менделя по моногибридному скрещиванию. Законы Менделя. Гипотеза Менделя о расхождении аллелей при образовании гамет. Теория вероятностей в анализе менделевского расщепления. Хромосомные основы менделевского наследования. Дигибридное скрещивание. Расщепление по генотипу и фенотипу. Образование гамет у дигетерозигот. Закон независимого наследования пар аллелей. Соотношение частоты фенотипов и генотипов. Тригибридное и полигибридное расщепление. Прямые биологические доказательства дигибридного менделевского расщепления на уровне образования гамет и зигот.
8	Этиология и патогенез наследственной патологии	Типы изменчивости. Ненаследственная и наследственная изменчивость. Наследственная патология, как результат наследственной изменчивости. Мутации. Типы мутаций. Генные, геномные и хромосомные мутации, как причина врожденной и наследственной патологии. Патогенетические механизмы наследственной патологии.
9	Классификация наследственных болезней	Наследственные болезни. Классификация наследственных и генетически детерминированных болезней. Типы наследования. Характеристика типов наследования. Особенности цитоплазматического и митохондриального типов наследования. Полигенное

2	Консилиумдер мен медициналық-генетикалық консультацияларға қатысу.
3	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
4	Заттар алмасуының тұқым қуалаған аурулары кезінде биохимиялық анализдердің нәтижелерін түсіндіру.
5	Неонаталдық скрининг нәтижелерін түсіндіру.
6	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
7	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.

4 Біліктілікті арттыру циклі негізгі компонентінің тақырыптық жоспарының үлгісі және мазмұны
«Медициналық генетиканың өзекті мәселелері»

4.1 Дәрістердің тақырыптық жоспарының үлгісі

№	Тақырыбы	Мазмұны
1	Феталдық медицина: миф немесе нақтылық	Феталдық медицина. Ұғым. Феталдық медицинаның түрлері: пренаталдық диагностика, феталдық терапия, феталдық хирургия, феталдық диагностика, Fetendo. Феталдық хирургияның мүмкіншіліктері, ашық феталдық хирургия. Феталдық медицина әдістерімен фета-феталдық трансфузия синдромын емдеу. Феталдық медицинаның негізгі мәселелері.
2	Нервілік түтіктің ақаулары	Этиологиясы. Патогенезі. Жіктелуі. Нервілік түтіктің ашық ақауларының пренаталдық диагностикасы. Емдеу және алдын алу.
3	Дамудың фолаттәуелді туа біткен ақаулары	Дамудың фолаттәуелді туа біткен ақауларының этиологиясы. Патогенезі. Пренаталдық диагностикасы. Емдеу және алдын алу.
4	Муковисцидоз	Этиологиясы. Патогенезі. Жіктелуі. Клиникалық көрінісі. Емдеу принциптері. Профилактикасы.
5	Фенилкетонурия	Этиологиясы. Патогенезі. Клиникалық көрінісі. Аналық фенилкетонурия. Емдеу принциптері. Профилактикасы.
6	Адреногениталилық синдром	Этиологиясы. Патогенезі. Жіктелуі. Клиникалық көрінісі. Емдеу принциптері. Профилактикасы.
7	Бала тоқтамайтын жүктіліктің генетикасы	Бала тоқтамайтын жүктілікке бейімділіктегі генетикалық факторлардың маңызы. Бала көтермеу жүктілігі және іштегі нәрестені жоғалту синдромына бейімділіктегі фолатты метаболизм, қан ұю, детоксикация жүйелері, майлар алмасуы гендерінің ролі. Диагностика мен алдын алу әдістері.
8	Туа біткен гипотиреоз	Этиологиясы. Патогенезі. Жіктелуі. Клиникалық көрінісі. Емдеу принциптері. Профилактикасы.

3 Примерный тематический план и содержание профилирующих дисциплин переподготовки по специальности «Медицинская генетика»

3.1 Примерный тематический план лекций

№	Тема	Содержание
		Медицинская генетика
1	Роль медицинской генетики в современной медицине	Медицинская генетика, как наука. Место медицинской генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими и медико-профилактическими дисциплинами. Значение генетики в профессиональной подготовке врача. Главные разделы современной генетики, генетики человека, медицинской генетики. Связь медицинской генетики с другими направлениями. Клиническая генетика. Задачи медицинской и клинической генетики в современной медицине. История становления медицинской генетики, основные этапы развития. Основоположники развития науки. Роль отечественных ученых в развитии медицинской и клинической генетики.
2	Клетка. Строение. Функции. Клеточный цикл	Биологические основы наследственности человека. Клеточная теория. Строение клетки. Жизненный цикл клетки. Гаметогенез. Оплодотворение и ранние стадии эмбрионального развития. Критические периоды развития. Влияние повреждающих факторов на плод. Процессы подготовки репродуктивной системы женского организма к оплодотворению и беременности.
3	Цитологические основы наследственности человека	Деление клеток. Клеточный цикл и его периоды. Митоз и его особенности. Биохимические основы наследственности. Мейоз и его значение.
4	Молекулярные основы наследственности	Роль ДНК как носителя генетической информации. Строение ДНК и РНК. Репликация ДНК. Рекомбинация ДНК. Мутанты и генетические карты. Механизмы рекомбинации. Репарация ДНК. Тонкая структура гена. Молекулярный механизм мутаций. Общая природа генетического кода. Транскрипция ДНК. Виды РНК. Трансляция РНК. Генетический код. Гены и их организация. Гены и белки.

- оценить данные УЗИ на различных сроках беременности;
- оценить результаты биохимического скрининга;
- оценить результаты инвазивной диагностики хромосомной и моногенной патологии.

Слушатель должен владеть навыками:

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

Переподготовка по специальности «Медицинская генетика»

Дисциплина	Аудиторные часы			СРС
	Всего	Лекции	Практические занятия	
Медицинская генетика	144	24	120	72
Клиническая генетика	72	12	60	36
Лабораторная генетика	72	12	60	36
Этические и правовые основы медицинской генетики	36	6	30	18
Итого:	324	54	270	162

Повышение квалификации по специальности «Медицинская генетика»

Тематика	Аудиторные часы			СРС
	Всего	Лекции	Практические занятия	
Актуальные вопросы медицинской генетики	162	30	78	54

9	Онкологиядағы генетика	Обырдың пайда болуындағы тұқым қуалау факторларының маңызы туралы жалпы түсінік. Сыртқы орта факторлары. Обырмен (канцерогендер) іліктескен орталар. Вирустық және жасушалық онкогендер. Жасушалық прото-онкогендердің физиологиялық рөлі. Прото-онкогендердің онкогендерге алмасу механизмі. Ісіктер өсуінің гендері-супрессорлары.
10	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.
11	Нервтік-психикалық дамудың бұзылыстарымен бірге жүретін органикалық ацидемиялар	Органикалық ацидемиялар диагностикасының және емінің жалпы принциптері. Изовалериандық ацидемия. Пропиондық ацидемия. Метилмалондық ацидемия. Үйеңкі шәрбат ауруы.
12	Хромосомалық микроделециялық синдромдар.	Ең жиі кездесетін микроделециялық хромосомалық аурулар этиологиясы. Клиникалық көріністерінің ерекшеліктері. Диагностика әдістері. Пренаталдық диагностика. Медициналық-генетикалық консультация жүргізу ерекшеліктері.
13	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, жүрек-қан тамырлар патологияларына, онкологиялық және тағы басқа ауруларға бейімділікті анықтауға арналған генетикалық паспорт.

4.2 Семинарлардың тақырыптық жоспарының үлгісі және мазмұны

№	Тақырыбы	Мазмұны
1	Медициналық-генетикалық қызметтегі клиникалық патологиялық талдаулар	Медициналық-генетикалық қызметтегі клиникалық патологиялық талдаулар. Мақсаты, негізгі міндеттері. Болашақта ауруды болжамау үшін патологиялық-анатомиялық диагноз верификациясының мүмкіншіліктері. Негізгі мәселелер.

2	Фето-феталдық трансфузиялар синдромы	Фето-феталдық трансфузиялар синдромының генетикалық аспектілері. Фето-феталдық трансфузиялар түрлері. Медициналық-генетикалық консультация жүргізу.
3	Нервілік түтік ақауларын алдын алу әдістеріндегі жүкті әйелдердің генетикалық скринингі	Нервілік түтікақауларын алдын алу әдістеріндегі жүкті әйелдердің генетикалық скринингі. Өткізу мерзімі. Жүкті әйелдерді жүргізу алгоритмі.
4	Дамудың фолаттәуелді туа біткен ақаулары кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Дамудың фолаттәуелді туа біткен ақаулары кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Жүкті әйелдерді тексеру және жүргізу алгоритмдері. Дамудың фолаттәуелді туа біткен ақауларын алдын алу.
5	Муковисцидоз диагностикасының молекулалық-генетикалық әдістері	Муковисцидоз диагностикасының молекулалық-генетикалық әдістері. Түрлері. Мүмкін-шіліктері мен шектелуі.
6	1 жасқа дейінгі балалардағы ФКУ кезінде емдеуді есептеу	1 жасқа дейінгі балалардағы ФКУ кезінде емдәммен емдеуді есептеу. Балаларды тамақтандырудағы аминқышқылдары, майлар мен басқа да компоненттер құрамының жасқа байланысты ерекшеліктері. Емдік тамақтандыруды есептеу. 1 жасқа дейінгі балаларға емдік тағамды таңдау.
7	1 жастан кейінгі балалардағы ФКУ кезінде емдәммен емдеуді есептеу	1 жастан кейінгі балалардағы ФКУ кезінде емдәммен емдеуді есептеу. Балаларды тамақтандырудағы аминқышқылдары, майлар мен басқа да компоненттер құрамының жасқа байланысты ерекшеліктері. Емдік тамақтандыруды есептеу. 1 жастан кейінгі балаларға емдік тағамды таңдау.
8	Бедеулік пен бала тоқтамайтын жүктілік кезінде ерлі-зайыптыларды генетикалық тексеру бағдарламасы	Бедеулік пен бала тоқтамайтын жүктілік кезінде ерлі-зайыптыларды генетикалық тексеру бағдарламасы. Цитогенетикалық зерттеу. Молекулалық-генетикалық әдістер. Негізгі көрсетімдері мен мүмкіншіліктері.
9	Нервтік-психологиялық дамудың тежелуі бар балаларды генетикалық тексеру бағдарламасы	Нервтік-психологиялық дамудың тежелуі бар балаларды генетикалық тексеру бағдарламасы. Негізгі әдістер, көрсетімдері, мүмкіншіліктері мен шектелуі.

- 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;
- 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.

Слушатель должен 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;

1 Пояснительная записка

Введение

В последнее время в большинстве стран мира проблемы повышения рождаемости, ранней профилактики наследственных и мультифакториальных болезней, улучшения состояния репродуктивного здоровья являются наиболее актуальными.

Наследственные болезни и врожденные аномалии развития, являясь тяжелой, трудно корригируемой, часто летальной патологией, оказывают высокое социально-экономическое, медицинское и морально-психологическое значение для семьи и для государства в целом.

В Республике Казахстан по данным Национального генетического регистра (НГР РК) ежегодно рождается более 3500-4000 детей с врожденной патологией. Высокая частота врожденной и наследственной патологии в популяциях Казахстана, их значимый вклад в показатели репродуктивного здоровья, детской заболеваемости, смертности и инвалидности, требует необходимость широкого внедрения в практику современного здравоохранения республики медико-генетического консультирования, современных методов диагностики, в том числе и пренатальной диагностики, наследственной и врожденной патологии

Для оказания квалифицированной медико-генетической помощи населению Республики Казахстан актуальным является подготовка высокоспециализированных специалистов в области медицинской генетики.

Цель дисциплины:

- цель дополнительного медицинского образования по специальности «Медицинская генетика» – приобретение и совершенствование 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:

- основной задачей переподготовки по специальности «Медицинская генетика» является подготовить специалиста для проведения самостоятельного медико-генетического консультирования с использованием всех современных достижений медицинской генетики в вопросах диагностики, профилактики и лечения наследственной и врожденной патологии.

Конечные результаты обучения

Слушатель должен знать:

- общие вопросы организации медико-генетической помощи населению;
- основы общей генетики человека;
- этиологию и патогенез врожденных пороков развития и наследственных заболеваний;

10	Жыныстық дамудың бұзылыстары бар балаларды генетикалық тексеру бағдарламасы	Жыныстық дамудың бұзылыстары бар балаларды генетикалық тексеру бағдарламасы. Негізгі әдістері, көрсетімдері, мүмкіншіліктері мен шектелуі.
11	Хромосомалық микроделециялық синдромдар диагностикасының әдістері	Хромосомалық микроделециялық синдромдар диагностикасының әдістері. Тұқым қуалаған аурулар диагностикасындағы қазіргі цитогенетикалық және молекулалық-цитогенетикалық әдістер. Әдістемелердің негізі. Мүмкіншіліктері, шектелуі. Клиникалық генетикада әдістерді қолданудағы негізгі көрсетімдер.
12	Алдын алу медицинасының әдістері ретіндегі генетикалық паспорт	Алдын алу медицинасының әдістері ретіндегі генетикалық паспорт. Ең жиі және кең таралған моногендік ауруларды гетерогендік тасымалдаушыларды анықтау. Мультифакторлық ауруларға бейім гендер. Акушериялық асқынуларға, жүрек-қантамырлар патологияларына, онкологиялық ауруларға бейімділікті анықтауға арналған гене-тикалық паспорт.

4.3 Практикалық сабақтардың тақырыптық жоспарының үлгісі және мазмұны

№	Тақырыбы	Мазмұны
1	Пренаталдық консилиум	Пренаталдық консилиум. Ұйым. Мамандардың негізгі құрамы. Мақсаты, міндеттері. Есеп беру құжаттамалары.
2	Фето-феталдық трансфузия синдромы кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Фето-феталдық трансфузия синдромы кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу.
3	Нервілік түтік ақауын алдын алу әдістері	Нервілік түтік ақауын алдын алу әдістері. Нервілік түтік ақауын периконцепциялық алдын алу.
4	Фолаттәуелді туа біткен ақауларды алдын алу	Фолаттәуелді туа біткен ақауларды алдын алу.
5	Жаңа туылған нәресте муковисцидозы диагностикасының әдістері	Муковисцидоз диагностикасының әдістері. Тер сынақтары. Муковисцидоздың молекулалық-генетикалық диагностикасы.
6	Фенилкетонурияға неонаталдық скрининг	Фенилкетонурияға неонаталдық скрининг. Анализді қою.

7	1 жасқа дейінгі балалардағы феникетонурия кезінде емдәммен емдеуді есептеу	1 жасқа дейінгі балалардағы феникетонурия кезінде емдәммен емдеуді есептеу.
8	1 жастан кейінгі балалардағы феникетонурия кезінде емдәммен емдеуді есептеу	1 жастан кейінгі балалардағы фенилкетонурия кезінде емдәммен емдеуді есептеу.
9	Бедеулік пен бала тоқтамайтын жүктілік кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу	Бедеулік пен бала тоқтамайтын жүктілік кезінде медициналық-генетикалық консультация жүргізу. Тексеру алгоритмі.
10	Нервтік-психикалық дамудың тежелуі кезіндегі синдромалдық диагностика	Нервтік-психикалық дамудың тежелуі кезіндегі синдромалдық диагностика. Тексеру алгоритмі.
11	Жыныстық дамудың бұзылыстары кезіндегі синдромалдық диагностика	Жыныстық дамудың бұзылыстары кезіндегі синдромалдық диагностика. Тексеру алгоритмі.
12	Микроделециялық синдромдар диагностикасы	Микроделециялық синдромдар диагностикасы. Анализді қою.
13	Генетикалық паспорт	Генетикалық паспорт. Акушериялық асқынуларға, жүрек-қантaмырлар патологияларына, онкологиялық және т.б. ауруларға бейімділіктің генетикалық паспортына мысалдар.

4.4 Тыңдарманның өзіндік жұмысы (ТӨЖ) жоспарының үлгісі

№	ТӨЖ мазмұны
1	Консилиумдарға және медициналық-генетикалық консультацияларға қатысу.
2	Медициналық құжаттамаларды жүргізу.
3	Цитогенетикалық анализдерді түсіндіру.
4	Молекулалық-генетикалық анализдерді түсіндіру.
5	Зат алмасудың тұқым қуалаған аурулары кезінде биохимиялық анализдерді түсіндіру.
6	Іштегі нәрестелер УДЗ нәтижелерін түсіндіру.
7	«ҚР Ұлттық Генетикалық Регистрі» деректер базаларының анализі. ДТА жиілігін есептеу. Есептемені дайындау.
8	Өңірлердегі медициналық-генетикалық қызметтің жағдайлары туралы есептемені дайындау.

СОДЕРЖАНИЕ

1. Пояснительная записка	58
2. Распределение часов дисциплины.	60
3. Примерный тематический план и содержание профилирующих дисциплин переподготовки	61
4. Примерный тематический план и содержание тематики обязательного компонента циклов повышения квалификации «Актуальные вопросы медицинской генетики».	97
5. Методы обучения и преподавания.	102
6. Клиническая база.	102
7. Список рекомендуемой литературы	103

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 со стандартом дополнительного образования 2009 г. по специальности «Медицинская генетика».

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

9	Кітапханада, ғаламторда жұмыс жасау.
10	Белгіленген тақырыптар бойынша баяндамалар, презентациялар және рефераттар дайындау.

5 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.
- **Тыңдарманның өзіндік жұмысы (ТӨЖ):** 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, ғылыми-оқу әдебиеттерімен және бақылау-өлшеу құралдарымен жұмыс істеу, медициналық-генетикалық картаны жазу, презентацияға дайындалу,

6 Клиникалық база

Медициналық генетикалар 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.

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 научных 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-генетическое 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 предрективную 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).

ТИПОВАЯ УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА

ДОПОЛНИТЕЛЬНОЕ ОБРАЗОВАНИЕ

Специальность:

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА