



## СОДЕРЖАНИЕ

Введение.....	3
Студент должен знать.....	7
Студент должен уметь.....	9
<b>ГЛАВА I. Современные методы изучения наследственности человека.....</b>	<b>10</b>
1. Клинико-генеалогический метод в клинической медицине.....	10
2. Цитогенетический метод изучения наследственности человека.....	25
3. Биохимические методы в диагностике врождённых заболеваний обмена веществ.....	34
4. Молекулярно-генетические методы.....	42
5. Популяционно-статистический метод исследования в медицинской генетике.....	49
6. Методы дерматоглифики и пальмоскопии.....	51
7. Близнецовый метод.....	53
8. Синдромологический подход к диагностике наследственных болезней.....	59
9. Современные методы полногеномного секвенирования (расшифровки) ДНК в диагностике и лечении заболеваний. Клиническое применение полногеномного секвенирования.....	61
10. Компьютерные программы в диагностике наследственных болезней.....	88
Контрольно-обучающие вопросы.....	93
<b>ГЛАВА II. Хромосомные болезни.....</b>	<b>97</b>
1. Хромосомные болезни, связанные с мутацией аутосом (аутосомные).....	104
2. Хромосомные болезни, связанные с мутацией половых хромосом (гоносомные).....	118
Контрольно-обучающие вопросы и задачи.....	130



<b>ГЛАВА III. Моногенные болезни. Врождённые болезни обмена веществ у новорожденных. Скринирующие программы в диагностике врождённых нарушений обмена веществ у новорождённых</b> .....	141
Контрольно-обучающие вопросы .....	188
<b>ГЛАВА IV. Мультифакторные заболевания</b> .....	199
Контрольно-обучающие вопросы .....	206
<b>ГЛАВА V. Медико-генетическое консультирование</b> .....	209
1. Краткая история этапов медико-генетического консультирования .....	209
2. Медико-генетическое консультирование на современном этапе .....	218
2.1. Цели и задачи медико-генетического консультирования .....	219
2.2. Показания для направления к специалисту-генетику.	220
2.3. Этапы медико-генетического консультирования. ...	222
2.4. Методы медико-генетического исследования .....	224
<b>ГЛАВА VI. Пренатальная диагностика (ПД) врождённых и наследственных заболеваний</b> .....	233
1. Краткая история пренатальной диагностики .....	233
2. Актуальные проблемы пренатальной диагностики врождённых и наследственных заболеваний .....	235
3. Методы пренатальной диагностики .....	241
3.1. Инвазивные методы исследования в пренатальной диагностике врождённых пороков развития и наследственных заболеваний .....	241
3.2. Неинвазивные методы пренатальной диагностики врождённых пороков развития у плода .....	250
4. Ультразвуковые маркерные признаки хромосомной патологии. ....	253
5. Скрининг материнских сывороточных факторов (СМСФ) .....	254
6. Комплексная программа пренатальной диагностики врождённых пороков развития .....	255



7. Преимплантационная диагностика врождённых и наследственных заболеваний.....	258
Контрольно-обучающие вопросы .....	260
<b>ГЛАВА VII. Принципы лечения врождённой и наследственной патологии .....</b>	<b>270</b>
Контрольно-обучающие вопросы .....	284
<b>ГЛАВА VIII. Тестовый контроль оценки знаний по медицинской и клинической генетике .....</b>	<b>287</b>
<b>ГЛАВА IX. Терминологический словарь в медицинской и клинической генетике .....</b>	<b>354</b>
Ответы на контрольно-обучающие вопросы и задачи .....	408
Использованная литература .....	411
Принятые сокращения .....	416