

**Дополнительная профессиональная
ПРОГРАММА**
повышения квалификации

**«Наследственная патология человека: причины
развития, клинические проявления, современные
способы диагностики»**

*Программа предусматривает повышение уровня подготовки врачей по
диагностике наследственных патологий человека.*

Категория слушателей: врачи неврологи, педиатры, генетики.

Продолжительность обучения: 36 часов.

Форма обучения – очная.

По итогам обучения выдается удостоверение повышению квалификации.

СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ПРОГРАММЫ

- **Общие вопросы наследственной патологии человека.**
 - Классификация наследственной патологии человека.
 - Причины возникновения наследственных болезней и синдромов.
 - Признаки, позволяющие заподозрить наследственное заболевание или синдром.
 - Клинические, цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии человека.
- **Хромосомные синдромы.**
 - Признаки, позволяющие заподозрить хромосомный синдром
 - Причины возникновения и классификация хромосомных перестроек
 - Сравнительный анализ эффективности и экономической целесообразности использования разных методов диагностики хромосомной патологии.
 - Принципы обозначения хромосомных перестроек у человека.

- Современный метод диагностики хромосомных синдромов - микроматричный анализ; типы микроматричного анализа.
- Перечень основных наследственных заболеваний и синдромов, которые можно диагностировать методом хромосомного микроматричного анализа, особенности трактовки получаемых результатов.
- Клинические особенности распространенных микроделеционных и микродупликационных хромосомных синдромов, диагностированных с помощью хромосомного микроматричного анализа. Разбор клинических случаев.
- Особенности дородовой диагностики хромосомных синдромов в семьях, отягощенных и не отягощенных наследственно патологией. Методы инвазивной и неинвазивной пренатальной диагностики.
- **Моногенные заболевания человека.**
 - Типы наследования моногенных заболеваний.
 - Причины возникновения и патогенетические механизмы развития моногенных заболеваний.
 - Классификация генных мутаций, схема записи мутаций и их трактовка.
 - Методы ДНК диагностики моногенных заболеваний (прямые и косвенные).
 - Генетическая гетерогенность основных групп наследственных заболеваний **нервно-мышечной системы**:
 - прогрессирующие мышечные дистрофии
 - миотонические дистрофии
 - спинальные амиотрофии,
 - невральные амиотрофии
 - миастения и миастенические синдромы,
 - спастические параплегии,
 - наследственные эпилепсии.
 - Разбор существующих алгоритмов диагностики наследственных **нервно-мышечных болезней** и примеры их использования.
 - Секвенирование экзона как новый метод диагностики моногенных наследственных заболеваний - проблемы и перспективы использования:
 - Виды экзомного секвенирования.
 - Трактовка результатов экзомного секвенирования - роль врача в трактовке полученных результатов.



«УЧЕБНЫЙ ЦЕНТР
ДОПОЛНИТЕЛЬНОГО
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО
ОБРАЗОВАНИЯ»

«УЧЕБНЫЙ ЦЕНТР ПО НЕПРЕРЫВНОМУ МЕДИЦИНСКОМУ
И ФАРМАЦЕВТИЧЕСКОМУ ОБРАЗОВАНИЮ»

117218, Москва, ул. Кржижановского, д.17, корп.2

Тел./факс: +7 (499) 124-45-49, +7 (916) 859-77-22, E-mail: info@nmfo.ru

www.nmfo.ru

- Разбор клинических случаев, диагностированных с помощью секвенирования экзона. Ошибки трактовки результатов и примеры успешной диагностики распространенных и редких вариантов моногенной наследственной патологии.