

**Бушуева Ольга Юрьевна**

канд. мед. наук, профессор

**Иванова Наталья Васильевна**

канд. мед. наук, доцент

**Комкова Галина Викторовна**

канд. биол. наук, доцент

**Королев Владимир Анатольевич**

д-р биол. наук, заведующий кафедрой

ФГБОУ ВО «Курский государственный  
медицинский университет» Минздрава России  
г. Курск, Курская область

## **АКТУАЛЬНОСТЬ ИЗУЧЕНИЯ МЕТОДОВ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ В РАМКАХ ИЗУЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

*Аннотация: наследственные болезни (НБ) занимают лидирующие позиции в структуре детской заболеваемости и смертности, что определяет необходимость изучения генетических аспектов данных заболеваний студентами медицинских вузов. Материалом исследования явились документы учебно-методического комплекса дисциплины «Медицинская генетика». Проведена оценка необходимости углубленного изучения методов лабораторной диагностики НБ. Установлено, что изучение методов лабораторной диагностики НБ является крайне актуальной задачей при подготовке врачей-педиатров в связи с высокой медико-социальной значимостью проблемы.*

*Ключевые слова: наследственные болезни, медицинская генетика, лабораторные методы медицинской генетики, ПЦР, секвенирование.*

*Актуальность. Наследственные болезни (НБ) занимают лидирующие позиции в структуре детской заболеваемости и смертности. НБ составляют значительную долю всех болезней, выявляемых у детей, особенно в раннем возрасте.*

По данным Всемирной организации здравоохранения, до 10% госпитализаций детей связаны с НБ. До 30% младенческой смертности во всем мире обусловлено моногенными, хромосомными заболеваниями или врожденными пороками развития (WHO, 2020). В России наследственные и врожденные заболевания входят в топ-3 причин младенческой смертности (Росстат, 2023). Наследственные заболевания характеризуются хроническим течением: многие из них проявляются уже в младенчестве и требуют пожизненного лечения и наблюдения; более 60% детей с тяжелыми генетическими нарушениями получают инвалидность в первые годы жизни; данная группа заболеваний также характеризуется высокими показателями смертности.

*Цель исследования* – определить, какую роль в подготовке медицинских кадров играет изучение лабораторных методов диагностики НБ, на примере студентов 4 курса педиатрического факультета при изучении дисциплины «Медицинская генетика».

*Материал и методы исследования.* Материалом исследования явились документы учебно-методического комплекса дисциплины. Проведена, как метод исследования, оценка необходимости углубленного изучения методов лабораторной диагностики НБ.

*Результаты.* В рамках изучения дисциплины «Медицинская генетика» на 4 курсе педиатрического факультета методам лабораторной диагностики НБ уделяется отдельное занятие в размере 4 учебных часов. В рамках изучения цитогенетических методов диагностики НБ студенты изучают приготовление препаратов хромосом, прямые и ковенные методы цитогенетического анализа, молекулярно-цитогенетический метод (FISH-диагностика), а также показания для проведения цитогенетических исследований. В рамках изучения биохимических методов уделяется внимание качественным, полуколичественным, количественным методам биохимической диагностики НБ, а также диагностике гетерозиготного носительства.

При изучении молекулярно-генетических методов особое внимание уделяется методам, основанным на ПЦР, секвенированию по Сэнгеру, методам, ос-

нованным на технологиях микрочипов, а также секвенированию следующего поколения (NGS). В рамках заданий для выполнения на практическом занятии студенты знакомятся с современными биоинформационными интернет-ресурсами для выполнения задач по интерпретации результатов хромосомных и генных мутаций, такими, как HGVS Nomenclature (<http://varnomen.hgvs.org/>), Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders (<https://omim.org/>), National Center for Biotechnology Information (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>) и др., а также посещают лабораторию геномных исследований Научно-исследовательского института генетической и молекулярной эпидемиологии КГМУ, оснащенную высокотехнологичным оборудованием, где они могут получить навыки экстракции ДНК и проведения ПЦР в режиме «реального времени».

*Заключение.* Изучение методов лабораторной диагностики НБ является крайне актуальной задачей при подготовке врачей-педиатров в связи с высокой медико-социальной значимостью проблемы заболеваемости и смертности от НБ. Повышение эффективности диагностики, расширение скрининговых программ и доступность генетической помощи – ключевые направления снижения негативного влияния этих заболеваний на здоровье детей.

### ***Список литературы***

1. Hassold T., Hunt P. To err (meiotically) is human: The genesis of human aneuploidy// Nature Reviews Genetics. – 2001. – No. 2 (4). P. 280–291.
2. Verma I.C., Babu A. Genetic screening in newborns and children for diseases // Indian Journal of Pediatrics. – 1995. – No. 62 (4). P. 463–470.
3. New global immunization data published // WHO [Электронный ресурс]. – Режим доступа: ВОЗ: <https://www.who.int/> (дата обращения: 23.06.2025).
4. Российский регистр врожденных пороков развития [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <https://www.mednet.ru/> (дата обращения: 23.06.2025).
5. den Dunnen J.T., Taschner P.E.M. Describing DNA Variants (Mutation Nomenclature) // Molecular Diagnostics. – Academic Press, 2017. – P. 13–22.

6. Amberger J.S., Bocchini C.A., Schiettecatte F., Scott A.F., Hamosh A. OMIM. org: Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM®), an online catalog of human genes and genetic disorders // Nucleic acids research. – 2015. – No. 43(D1). – P. 789–798.
7. Sherry S.T., Ward M.H., Kholodov M., Baker J., Phan L., Smigielski E.M., Sirotkin K. dbSNP: the NCBI database of genetic variation // Nucleic acids research. – 2001. – No. 29(1). – P. 308–311. EDN IUCAMH