

Генетическое образование преподавателей и студентов медицинских вузов

Горбунова В.Н.

ФГБОУ ВО Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет МЗ России
194100, г. Санкт-Петербург, ул. Литовская д. 2,

Предлагается новый подход к повышению квалификации по генетике врачей, преподавателей и студентов медицинских вузов, основанный на использовании дифференцированных учебных программ для специалистов различных медицинских профилей.

Ключевые слова: медицинская генетика, образование.

Для цитирования: Горбунова В.Н. Генетическое образование преподавателей и студентов медицинских вузов. *Медицинская генетика* 2020; 19(12): 83-85.

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.12.83-85

Автор для корреспонденции: Горбунова Виктория Николаевна; **e-mail:** vngor@mail.ru

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 20.05.2020.

Genetic education of medical teachers and students

Gorbunova V.N.

St.Petersburg State Pediatric Medical University
Litovskaya str. 2, St.Petersburg, 194100, Russia

New approach is proposed for genetic education of physicians, medical teachers and students based on differentiated training programs for different medical type specialists.

Keywords: medical genetics, education.

For citation: Gorbunova V.N. Genetic education of medical teachers and students. *Medical genetics* 2020; 19(12): 83-85. (In Rus.).

DOI: 10.25557/2073-7998.2020.12.83-85

Corresponding author: Gorbunova Victorya Nikolaevna; **e-mail:** vngor@mail.ru

Funding. The study was carried out without sponsorship.

Conflict of interest. Authors declare no conflict of interest

Accepted: 20.05.2020.

Наблюдаемый в последние десятилетия прогресс в области медицинской генетики привел к разработке и внедрению в клиническую практику методов молекулярной диагностики, позволяющей определять индивидуальные состояния не только отдельных хромосом и генов, но и генома в целом. В настоящее время активно исследуются ассоциации между структурными особенностями генов, регуляцией их экспрессии и различными патологическими состояниями человека. Это касается не только относительно редких наследственных заболеваний, но и наиболее распространенных социально значимых многофакторных болезней, в этиологии которых существенную роль играет наследственная предрасположенность. На этой основе предлагаются принципиально новые подходы к профилактике и лечению многих болезней человека. Таким образом, ге-

нетика находится на передовом крае развития медицины и составляет основу её будущего.

Однако подавляющее большинство врачей, преподавателей и студентов медицинских ВУЗов не знакомы с этими достижениями и возможностями их практического использования. В связи с этим назрела необходимость существенного повышения уровня их генетического образования. По нашему мнению, сдвиг в генетическом мышлении врача может произойти только в том случае, если в учебные программы каждой специализированной медицинской кафедры будут введены сведения, касающиеся молекулярной этиологии и патогенеза наследственных и многофакторных заболеваний, соответствующих тематике этих кафедр. В связи с этим назрела необходимость разработки специализированных учебных программ по генетике для преподавателей и врачей различных медицинских профи-

лей (онкологов, кардиологов, неврологов, психиатров, пульмонологов, гематологов, эндокринологов и др.). В качестве основы для разработки подобных программ мы можем рекомендовать подготовленный и изданный кафедрой общей и молекулярной медицинской генетики СПбГПМУ учебник «Клиническая генетика», в котором отдельные главы посвящены описанию на-

следственных заболеваний с преимущественным поражением определенной системы [1]. В этом учебнике, наряду с клинической характеристикой соответствующих заболеваний, представлено описание мутантных генов, первичных биохимических дефектов, спектра и частот мутаций в различных популяциях, возможности их молекулярной диагностики.

Таблица 1

Наследственные нервно-мышечные и другие болезни нервной системы

1	Прогрессирующая псевдогипертрофическая миодистрофия Дюшенна-Беккера и аутосомно-рецессивные «дюшенно-подобные» миодистрофии. Конечностно-поясная миодистрофия. Мерозин-дефицитная миопатия. Миодистрофия Эмери-Дрейфуса
2	Немалиновая миопатия. Патогенетическая классификация миопатий и мышечных дистрофий. Лице-лопаточно-плечевая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина. Миотоническая дистрофия. Болезни экспансии.
3	Наследственные спинальные амиотрофии. Наследственные полиневропатии. БАС.
4	Наследственные миотонии и миоплегии — нервно-мышечные каналопатии. Наследственные миастении
5	Наследственные заболевания с преимущественным поражением пирамидной и координаторной систем. Спастическая параплегия. Спинаocereбральная атаксия. Конформационные болезни мозга. Семейная гемиплегическая мигрень.
6	Наследственные заболевания с преимущественным поражением экстрапирамидной системы. Болезнь Паркинсона. Мышечные дистонии
7	Факоматозы, или нейрокутанные синдромы. Нейрофиброматоз 1 и 2 типа, туберозный склероз, синдром Гиппеля-Линдау
8	Наследственные формы эпилепсии
9	Лабораторная диагностика наследственных болезней нервной системы на примере туберозного склероза, синдрома Гиппеля-Линдау, нейрофиброматоза 1 и 2 типа (обучающий симуляционный курс)

Таблица 2.

Наследственные эндокринопатии, моногенные формы и генетические факторы риска диабета 1 и 2 типов

1	Наследственный альдостеронизм. Врожденный гипоальдостеронизм. Наследственный гиперальдостеронизм, обусловленный мутациями в генах ионных каналов. Генетическая гетерогенность синдрома Барттера. Псевдогипоальдостеронизм, обусловленный мутациями в генах эпителиальных натриевых каналов. Нарушение работы тиазид-чувствительного Na-Cl—котранспортера как причина развития синдрома Гордона
2	Гипофизарный нанизм. Семейная изолированная недостаточность гормона роста, синдром Коварского. Синдром Ларона, или нечувствительность рецептора гормона роста. Мутации в генах инсулиноподобного фактора роста 1 и его рецептора. Пангипопитуитарная карликовость, комбинированная недостаточность гормонов гипофиза. Роль транскрипционных факторов в регуляции синтеза и секреции гормонов роста
3	Наследственные болезни тиреоидного обмена. Неонатальный скрининг врожденного гипотиреоза. Мутации в генах рецепторов тиреотропного гормона. Роль транскрипционных факторов в формировании мальформаций щитовидной железы
4	Ассоциация индекса массы тела с полиморфными аллелями гена рецептора 4 меланокортина. Генетическая гетерогенность наследственных форм ожирения: доминантные мутации в гене <i>MC4R</i> , рецессивные мутации в генах лептина, его рецептора и прогормоновой конвертазы 1. Мажорная мутация (A236G) в гене проопиомеланокортина. Ожирение в структуре моногенных синдромов
5	Структура генов главного комплекса гистосовместимости (МНС). Ассоциация аллелей DR3, DR4 и DQ-beta HLA-локусов гистосовместимости с ИЗСД. Протективные аллели HLA-комплекса (DR2, DR5). Другие генетические факторы риска ИЗСД (полиморфные аллели генов <i>PTPN2</i> , <i>C12ORF30</i> , <i>ERBB3</i> , <i>KIAA0350</i> и др.)
6	Митохондриальные формы ИНСД. Генетическая гетерогенность аутосомно-доминантного «диабета взрослого типа у молодых», или MODY-диабета. Мутации в гене глюкокиназы. Мутации в генах гепатоцитарных ядерных факторов, панкреатического транскриптора, транскрипционных факторов, панкреатического липолитического фермента, инсулина, нерецепторной тирозинкиназы В-клеток. Клинический полиморфизм ИНСД, обусловленного мутациями в гене инсулинового рецептора
7	Генетические факторы риска ИНСД. Ассоциация заболевания с нарушениями формирования жировой ткани и перекисного окисления липидов, обусловленными присутствием функциональных полиморфизмов в гене гамма-рецептора PPARG. Полиморфные аллели генов транскрипционных факторов, адипонектина, калиевых каналов, интерлейкина-6 и др.
8	Лабораторная диагностика MODY-диабета (обучающий симуляционный курс)

Таблица 3

Наследственные дисплазии соединительной ткани, обусловленные мутациями в генах белков внеклеточного матрикса и регуляторов морфогенеза соединительной ткани

1	Разнообразие и структура коллагеновых белков и генов альфа-цепей коллагенов. Наследственные коллагенопатии. Коллаген I типа. Несовершенный остеогенез. Коллаген II типа. Клинический полиморфизм «коллагенопатии II типа». Хондродисплазии, обусловленные мутациями в генах минорных хрящевых коллагенов.
2	Коллаген III типа. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм синдрома Элерса-Данло. «Артериальный» тип заболевания.
3	Коллаген IV типа. Синдром Альпорта. Клинические последствия мутаций в генах коллагенов VI типа, VII, XVII и VIII, XVIII типов
4	Синдром Марфана. Наследственные фибриллинопатии. Мутации в генах эластина и фибулинов Разнообразие, структура и функции протеогликанов. Мутации в генах протеогликанов
5	Роль трансформирующего фактора роста и сигнальных путей, опосредуемых Tgfb, в патогенезе «марфаноподобных» синдромов. Синдром Луиса-Дитца
6	Наследственные синостозы. Разнообразие и структура фибробластных факторов роста и их рецепторов. Клинический полиморфизм заболеваний, обусловленных мутациями в генах <i>FGFR1</i> , <i>FGFR2</i> и <i>FGFR3</i> . Мажорные мутации в генах рецепторов. фибробластных факторов роста (P252A, N540K, K650N, Q, M, R248C)
7	Гипохондроплазия, ахондроплазия, танатоформная дисплазия. Генетическая гетерогенность наследственных краниосиностозов. Синдромы Крузона, Пфайффера, Апера.
8	Лабораторная диагностика наследственных краниосиностозов на примере синдромов Крузона, Пфайффера, Апера (обучающий симуляционный курс)

Подготовка преподавателей медицинских вузов по генетике должна проходить не только на кафедрах медицинской генетики Института усовершенствования врачей, но и в профильных центрах, которые могут быть созданы на базе учебных и научных учреждений с привлечением специалистов, имеющих практический опыт проведения генетических исследований в соответствующих областях медицины. Подобная подготовка позволит в дальнейшем вносить соответствующие коррективы в учебные программы для студентов.

На кафедре общей и молекулярной медицинской генетики СПбГПМУ, возглавляемой чл.-корр. РАН, профессором Е. Н. Имянитовым, разработаны специализированные программы для преподавателей различных медицинских профилей — онкологов, кардиологов, неврологов, диспластологов, гинекологов, иммунологов и эндокринологов. Мы начали апробацию этих программ на базе ФП и ДПО СПбГПМУ. Эти программы содержат общую генетическую часть, но по своему основному содержанию они существенно различаются. В качестве примера, в **таблицах 1-3**

представлены учебные программы по молекулярной неврологии, эндокринологии и наследственным формам дисплазии соединительной ткани.

В заключение хочется еще раз подчеркнуть, что расшифровка молекулярно-генетических основ этиологии и патогенеза относительно редких наследственных болезней, которая становится возможной после идентификации соответствующих мутантных генов, позволяет гораздо яснее подходить к пониманию природы наиболее частых спорадических случаев заболеваний со сходной клинической картиной и разрабатывать новые подходы к их терапии.

Литература

1. Горбунова В.Н., Стрекалов Д.Л., Суспицын Е.Н., Имянитов Е.Н. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. 400 с.

References

1. Gorbunova V.N., Strekalov D.L., Suspiciu E.N., Imyaninov E.N. Klinicheskaja genetika: uchebnik [Clinical genetics: textbook]. SPb: Foliant, 2015. 400 p. (In Russ.)