

УТВЕРЖДЕНО

на заседании кафедры детской
эндокринологии, клинической
генетики и иммунологии
31 августа 2022 г.

Вопросы к промежуточной аттестации (экзамен) по дисциплине «Медицинская генетика» для студентов 6 курса педиатрического факультета 2022/2023 уч. год.

1. Вклад наследственности в развитие патологии у детей, в показатели смертности.
2. Методы исследования в клинической генетике: генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционный. Показания к применению в клинической практике.
3. Генеалогический метод. Методика составления родословной.
4. Основные типы наследования.
5. Структура и организация медико-генетической службы в республике Беларусь
6. Клиническая диагностика наследственных болезней. Особенности осмотра и физикального обследования пациентов с наследственной патологией. Пороки развития и малые аномалии.
7. Амбулаторный, стационарный и специализированный этапы диагностики наследственных болезней.
8. Принципы лечения наследственных болезней. Этиотропное, патогенетическое, симптоматическое, хирургическое лечение.
9. Первичная, вторичная, третичная профилактика наследственных болезней.
10. Этиопатогенез врожденных пороков развития.
11. Понятие о тератогенезе.
12. Классификация врожденных пороков развития.

13. Стигмы дисэмбриогенза.
14. Понятие о наследственных синдромах.
15. Алкогольная фетопатия.
16. Диабетическая фетопатия.
17. Врожденные пороки развития пищеварительного тракта, мочевой системы.
18. Врожденные пороки развития дыхательной системы.
19. Пороки развития опорно-двигательного аппарата.
20. Определение генных болезней. Этиопатогенез.
21. Распространенность генных болезней.
22. Классификация генных болезней.
23. Генетические основы полиморфизма. Принципы диагностики генных болезней.
24. Клинические проявления аутосомно-доминантных (синдром Марфана, нейрофиброматоз) генных болезней
25. Клинические проявления аутосомно-рецессивных (фенилкетонурия, муковисцидоз, гликогенозы) генных болезней
26. Клинические проявления X-сцепленных генных болезней (гемофилия, миодистрофия Беккера, Дюшена, Синдром Леша-Нихана)
27. Определение хромосомные болезней. Распространенность хромосомных болезней.
28. Распространенность хромосомных болезней. Классификация. Этиопатогенез.
29. Клинические проявления нарушений по аутосомам. Трисомии: синдром Дауна, Патау, Эдварса.
30. Клинические проявления нарушений по половым хромосомам: синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера.
31. Синдромы частичных анеуплоидий.
32. Определение и классификация мультифакториальных заболеваний.

33. Врожденные пороки развития мультифакториального генеза.
34. Моногенные формы болезней с наследственной предрасположенностью.
35. Мультифакториальные болезни, полигенные формы. Общие признаки.
36. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях.
37. Принципы медико-генетического консультирования при мультифакториальных болезнях.
38. Профилактика мультифакториальных заболеваний.
39. Понятие о медико-генетическом консультировании. Медико-генетическое заключение.
40. Структура и функции медико-генетического центра.
41. Показания для направления семьи в медико-генетический центр.
42. Виды генетических рисков.
43. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Биохимический и УЗИ скрининг беременных.
44. Лабораторные методы пренатальной диагностики.
45. Основы пренатальной УЗИ-диагностики.
46. Методы инвазивной пренатальной диагностики (биопсия хориона, амниоцентез, кордоцентез). Показания и сроки проведения.
47. Скринирующие программы диагностики наследственных болезней. Скрининг новорожденных.
48. Принципы лечения наследственных болезней: этиотропный, патогенетический, симптоматический, хирургический. Генная терапия. Профилактика наследственных болезней.
49. Клинические признаки наследственных болезней. Особенности осмотра и физикального обследования пациентов с наследственной патологией. Синдромологический анализ.

50. Клинические проявления некоторых аутосомно-доминантных (синдром Марфана, нейрофиброматоз).

51. Клинические проявления некоторых аутосомно-рецессивных (фенилкетонурия, муковисцидоз, гликогенозы).

52. Понятие X-сцепленных генных болезней. Клинические проявления миодистрофия Дюшена.

53. Этиопатогенез, распространенность и классификация хромосомных болезней. Классификация.

54. Понятие о хромосомных болезнях. Лабораторные методы диагностики. Основы цитогенетической записи.

55. Патогенез, клинические проявления, диагностика нарушений по половым хромосомам: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром Джейкобса, синдром тройной X-хромосомы.

56. Синдромы частичных анеуплоидий: синдром Ди Джорджи, синдром делеции 1p36, синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана; синдром Лежена.

57. Группы и нозологические формы болезней с наследственной предрасположенностью. Характерные особенности.

Примечание: промежуточная аттестация (экзамен) по специальности «Медицинская генетика» проводится в устной форме.

Заведующий кафедрой



А.В.Солнцева