

УТВЕРЖДЕНО
на заседании кафедры детской
эндокринологии, клинической
генетики и иммунологии
«27» ноября 2023 г.

**Вопросы к промежуточной аттестации (экзамен)
по учебной дисциплине «Медицинская генетика»
для студентов 6 курса педиатрического факультета
2023/2024 уч. год.**

1. Вклад наследственности в развитие патологии у детей, в показатели смертности. Цели и задачи медицинской генетики.
2. Методы исследования в клинической генетике: генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционный. Показания к применению в клинической практике.
3. Генеалогический метод. Принципы составления и анализа родословной.
4. Типы наследственных болезней. Общая характеристика.
5. Структура и организация медико-генетической службы в Республике Беларусь.
6. Клиническая диагностика наследственных болезней. Особенности осмотра и физикального обследования пациентов с наследственной патологией. Синдромологический анализ.
7. Амбулаторный, стационарный и специализированный этапы диагностики наследственных болезней.
8. Принципы лечения наследственных болезней: этиотропный, патогенетический, симптоматический, хирургический. Генная терапия.
9. Профилактика наследственных болезней.
10. Этиопатогенез врожденных пороков развития. Понятие о тератогенезе.
11. Классификация врожденных пороков развития. Стигмы дисэмбриогенеза.
12. Понятие о наследственных синдромах.
13. Алкогольная фетопатия.
14. Диабетическая фетопатия.
15. Врожденные пороки развития пищеварительного тракта, мочевой системы.
16. Врожденные пороки развития дыхательной системы.

17. Врожденные пороки развития опорно-двигательного аппарата.
18. Определение генных болезней. Этиопатогенез. Распространенность генных болезней.
19. Общая характеристика и классификация генных болезней.
20. Генетические основы полиморфизма. Принципы диагностики генных болезней.
21. Клинические проявления аутосомно-доминантных генных болезней: синдром Марфана.
22. Клинические проявления аутосомно-доминантных генных болезней: нейрофиброматоз.
23. Клинические проявления аутосомно-рецессивных генных болезней: фенилкетонурия.
24. Клинические проявления аутосомно-рецессивных генных болезней: муковисцидоз.
25. Клинические проявления аутосомно-рецессивных генных болезней: гликогенозы.
26. Клинические проявления X-сцепленных генных болезней: гемофилия А и В.
27. Клинические проявления X-сцепленных генных болезней: миодистрофия Беккера, Дюшена.
28. Клинические проявления X-сцепленных генных болезней: синдром Леша-Нихана.
29. Определение хромосомных болезней. Этиопатогенез. Мозаицизм.
30. Распространенность хромосомных болезней. Классификация хромосомных болезней. Лабораторные методы диагностики. Основы цитогенетической записи.
31. Патогенез, клинические проявления, диагностика нарушений по аутосомам. Трисомии: синдром Дауна.
32. Патогенез, клинические проявления, диагностика нарушений по аутосомам. Трисомии: синдром Патау и Эдварса.
33. Патогенез, клинические проявления, диагностика нарушений по половым хромосомам: синдром Шерешевского-Тернера.
34. Патогенез, клинические проявления, диагностика нарушений по половым хромосомам: синдром Клайнфельтера.
35. Патогенез, клинические проявления, диагностика нарушений по половым хромосомам: синдром Джейкобса.
36. Патогенез, клинические проявления, диагностика нарушений по половым хромосомам: синдром тройной X-хромосомы.
37. Синдромы частичных анеуплоидий: синдром Ди Джорджи.
38. Синдромы частичных анеуплоидий: синдром делеции 1p36.
39. Синдромы частичных анеуплоидий: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана.
40. Синдромы частичных анеуплоидий: синдром Лежена.

41. Группы и нозологические формы болезней с наследственной предрасположенностью.
42. Определение, классификация и генетика мультифакториальных заболеваний.
43. Моногенные формы болезней с наследственной предрасположенностью.
44. Мультифакториальные болезни, полигенные формы. Общие признаки.
45. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях.
46. Принципы медико-генетического консультирования при мультифакториальных болезнях. Генетический паспорт.
47. Профилактика мультифакториальных заболеваний.
48. Понятие о медико-генетическом консультировании. Медико-генетическое заключение.
49. Структура и функции медико-генетического центра. Показания для направления семьи в медико-генетический центр.
50. Понятие о генетическом риске. Виды генетических рисков.
51. Пренатальная диагностика наследственных болезней.
52. Лабораторные методы пренатальной диагностики. Скрининговые методы пренатальной диагностики.
53. Основы пренатальной УЗИ-диагностики.
54. Методы инвазивной пренатальной диагностики (биопсия хориона, амниоцентез, кордоцентез). Показания и сроки проведения.
55. Предимплантационная генетическая диагностика.
56. Скринирующие программы диагностики наследственных болезней. Неонатальный скрининг.

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

Заведующий кафедрой



А.В. Солнцева