

**Контрольные вопросы
к занятиям «Медицинская генетика»
для студентов 6 курса медико-психологического факультета**

Занятие № 1. Предмет и задачи медицинской генетики. Организация медико-генетической службы в Республике Беларусь. Этиология и классификация наследственных болезней. Основные методы медицинской генетики и их применение в клинической практике. Болезни с наследственной предрасположенностью

Контрольные вопросы:

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. Организация медико-генетической службы в Республике Беларусь. Вклад наследственной патологии в структуру детской заболеваемости и смертности.
3. Этиология и патогенез наследственных болезней. Понятие о хромосомных, геномных и генных мутациях, как причине наследственных заболеваний.
4. Свойства генов (пенетрантность, экспрессивность гена, феномен антиципации, плеiotропное действие гена).
5. Классификация наследственных заболеваний.
6. Основные методы медицинской генетики и их применение в клинической практике: клинико-генеалогический, цитогенетический, биохимический, близнецовый, популяционный, молекулярно-генетический методы.
7. Основные типы наследования генных болезней, их характеристика.
8. Болезни с наследственной предрасположенностью. Генетический прогноз и методы профилактики болезней с наследственной предрасположенностью.
9. Организация медико-психологической помощи пациентам с наследственными заболеваниями и их семьям.

Темы УИРС:

1. Этические вопросы медицинской генетики.
2. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов.
3. Митохондриальное наследование.

Литература

Основная:

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник. – 4-е изд., перераб. и доп. / Н. П. Бочков. – М. : ГЭОТАР-МЕД, 2011. – 599 с., илл.

Дополнительная:

1. Медицинская генетика: учебно-методическое пособие для студентов педиатрического факультета / Н. С. Парамонова [и др.]. – Гродно : ГрГМУ, 2009. – 103 с.
2. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учеб. пособие. – 3-е изд., перераб. и доп. / Г. Р. Мутовин. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 620с.
3. Медицинская генетика : учеб. пособие для студентов по специальности 1-79 01 05 «Медико-психологическое дело» / Н. С. Парамонова [и др.]; под ред. Н. С. Парамоновой. – Гродно : ГрГМУ, 2016. – 268 с.

Занятие № 2. Генные болезни, общая характеристика группы. Особенности клинических проявлений, основные принципы диагностики, лечения и профилактики у детей

Контрольные вопросы:

1. Определение понятия «генные болезни», эпидемиология генных болезней.
2. Этиология и патогенез генных болезней.
3. Основные принципы классификации генных болезней. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность генных болезней, их причины.
4. Генные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования (синдром Марфана, анемия Минковского-Шоффара, нейрофиброматоз).
5. Генные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, врожденная гиперплазия коры надпочечников, синдром Картагенера).
6. Генные болезни с Х-сцепленным доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит).
7. Генные болезни с Х-сцепленным рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна).
8. Особенности сбора жалоб, анамнеза, осмотра и физикального обследования пациентов с генными болезнями.
9. Этапы диагностики генных болезней: амбулаторный, стационарный и специализированный.
10. Основные принципы лечения генных болезней: этиологический, патогенетический, симптоматический и хирургический.
11. Методы первичной и вторичной профилактики генных болезней.
12. Медико-психологическая реабилитация детей с генными заболеваниями и членов их семей.

Темы УИРС:

1. Наследственные нервно-мышечные заболевания у детей.
2. Наследственные заболевания почек у детей.
3. Наследственные заболевания легких у детей.

Литература

Основная:

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник. – 4-е изд., перераб. и доп. / Н. П. Бочков. – М. : ГЭОТАР-МЕД, 2011. – 592 с., илл.
2. Шабалов, Н. П. Детские болезни : учебник для ВУЗов / Н. П. Шабалов. – 6-е изд. – Санкт-Петербург : Питер, 2011. – 1088 с.
3. Детские болезни : практическое пособие / А. В. Сикорский [и др.]; под ред. А. М. Чичко, М. В. Чичко. – Минск : ФУ Аинформ, 2013. – 896 с.

Дополнительная:

1. Медицинская генетика : учебное пособие для студентов по специальности 1-79 01 05 «Медико-психологическое дело» / Н. С. Парамонова [и др.]; под ред. Н. С. Парамоновой. – Гродно : ГрГМУ, 2016. – 268 с.
2. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учеб. пособие. – 3-е изд., перераб. и доп. / Г. Р. Мутовин. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 620 с.

Занятие № 3. Наследственные болезни обмена веществ, общая характеристика группы. Особенности клинических проявлений, основные принципы диагностики, лечения и профилактики

Контрольные вопросы:

1. Классификация наследственных болезней обмена веществ.
2. Этиология и патогенез наследственных болезней обмена веществ.
3. Признаки, позволяющие заподозрить наследственные болезни обмена веществ.
4. Особенности сбора анамнеза, осмотра, и физикального обследования пациентов с наследственными болезнями обмена веществ.
5. Основные принципы диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней обмена веществ. Неонатальный скрининг наследственных болезней.
6. Наследственные болезни обмена белков (фенилкетонурия, целиакия), особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
7. Наследственные болезни обмена жиров (болезнь Гоше, Ниманна-Пика), особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
8. Наследственные болезни обмена углеводов (гликогенозы, лактазная недостаточность, галактоземия), особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
9. Наследственные болезни обмена билирубина (синдром Жильбера-Мейленграхта, Криглера-Найяра), особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
10. Организация медико-психологической помощи пациентам с наследственными болезнями обмена веществ и членам их семей.

Тема УИРС:

1. Наследственные болезни обмена белков (гистидинемия, алкаптонурия, лейциноз).

Литература

Основная:

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник. – 4-е изд., перераб. и доп. / Н. П. Бочков. – М. : ГЭОТАР-МЕД, 2011. – 592 с., илл.
2. Шабалов, Н. П. Детские болезни : учебник для ВУЗов / Н. П. Шабалов. – 6-е изд. – Санкт-Петербург : Питер, 2011. – 1088 с.
3. Детские болезни : практическое пособие / А. В. Сикорский [и др.]; под ред. А. М. Чичко, М. В. Чичко. – Минск : ФУ Аинформ, 2013. – 896 с.

Дополнительная:

1. Медицинская генетика : учебное пособие для студентов по специальности 1-79 01 05 «Медико-психологическое дело» / Н. С. Парамонова [и др.]; под ред. Н. С. Парамоновой. – Гродно : ГрГМУ, 2016. – 268 с.
2. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учеб. пособие. – 3-е изд., перераб. и доп. / Г. Р. Мутовин. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 620 с.

Занятие № 4. Врожденные пороки развития. Хромосомные болезни. Общие принципы диагностики, лечения и профилактики

Контрольные вопросы:

1. Терминология клинической тератологии.
2. Определение понятия «врожденный порок развития» и «врожденный морфогенетический вариант». Значение фенотипического анализа для диагностики наследственных и врожденных заболеваний.
3. Этиология и патогенез врожденных пороков развития.
4. Классификация врожденных пороков развития. Понятие критического и терминационного тератогенного периода.
5. Врожденные пороки развития пищеварительного тракта, дыхательной системы, мочевой системы, опорно-двигательного аппарата: клинические проявления, основные принципы диагностики, лечения и профилактики.
6. Синдромы множественных врожденных пороков развития, обусловленные действием тератогенных факторов: синдромы краснухи, диабетической эмбриофетопатии, алкогольной эмбриофетопатии.
7. Определение понятия «хромосомные болезни».
8. Этиология, патогенез и классификация хромосомных болезней.
9. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов Дауна, Патау, Эдвардса и «кошачьего крика».
10. Клинико-цитогенетическая характеристика хромосомных заболеваний, связанных с числовыми аномалиями половых хромосом (синдромы Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера).
11. Медико-психологическая реабилитация детей с врожденными пороками развития, хромосомными заболеваниями и членов их семей.

Темы УИРС:

1. Лекарственный мутагенез, канцерогенез.
2. Врожденные пороки сердца.
3. Врожденные пороки развития ЦНС.

Литература

Основная:

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник. – 4-е изд., перераб. и доп. / Н. П. Бочков. – М. : ГЭОТАР-МЕД, 2011. – 592 с. с илл.
2. Детские болезни : практическое пособие / А. В. Сикорский [и др.]; под ред. А. М. Чичко, М. В. Чичко. – Минск : ФУ Аинформ, 2013. – 896 с.

Дополнительная:

1. Медицинская генетика : учебное пособие для студентов по специальности 1-79 01 05 «Медико-психологическое дело» / Н. С. Парамонова [и др.]; под ред. Н. С. Парамоновой. – Гродно : ГрГМУ, 2016. – 268 с.
2. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учеб. пособие. – 3-е изд., перераб. и доп. / Г. Р. Мутовин. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 620 с.

Занятие № 5. Медико-генетическое консультирование. Основные методы пренатальной диагностики наследственных болезней и врожденных пороков развития

Контрольные вопросы:

1. Медико-генетическое консультирование: цель и задачи. Структура медико-генетических центров.
2. Основные этапы медико-генетического консультирования.
3. Показания для направления пациентов и членов их семей на медико-генетическое консультирование. Виды генетических рисков.
4. Современные методы пренатальной диагностики наследственных болезней и врожденных пороков развития: методы инвазивной и неинвазивной пренатальной диагностики.
5. Характеристика основных эмбриоспецифических белков и значение их определения для диагностики наследственных и врожденных заболеваний.
6. Методы инвазивной пренатальной диагностики. Показания и сроки проведения. Возможные осложнения.
7. Основные показания для проведения пренатальной диагностики.

Темы УИРС:

1. Предимплантационная диагностика.
2. Планирование семьи.
3. Груз наследственной патологии в медицинском и социальном аспектах.

Литература

Основная:

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник. – 4-е изд., перераб. и доп. / Н. П. Бочков. – М. : ГЭОТАР-МЕД, 2011. – 582 с.

Дополнительная:

1. Айламазян, Э. К. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Э. К. Айламазян, В. С. Баранов. – 2-е изд. – М. : МЕД-пресс-информ, 2007. – 415 с.
2. Медицинская генетика : учебно-методическое пособие для студентов педиатрического факультета / Н. С. Парамонова [и др.]. – Гродно : ГрГМУ, 2009. – 103 с.
3. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учеб. пособие. – 3-е изд., перераб. и доп. / Г. Р. Мутовин. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 620 с.
4. Медицинская генетика : учебное пособие для студентов по специальности 1-79 01 05 «Медико-психологическое дело» / Н. С. Парамонова [и др.]; под ред. Н. С. Парамоновой. – Гродно : ГрГМУ, 2016. – 268 с.