

**Контрольные вопросы к занятиям «Медицинская генетика»
для студентов 6 курса педиатрического факультета
субординатур: «Педиатрия»,
«Анестезиология, реаниматология и неонатология»,
«Детская хирургия»**

**Занятие № 1. Предмет и задачи медицинской генетики.
Организация медико-генетической службы в Республике
Беларусь. Основные методы медицинской генетики и их
применение в клинической практике**

Контрольные вопросы:

1. Предмет, цель и задачи медицинской генетики.
2. Организация медико-генетической службы в Республике Беларусь. Вклад наследственной патологии в структуру детской заболеваемости и смертности.
3. Основные методы медицинской генетики, их применение в клинической практике:
 - клинико-генеалогический метод, цель, задачи, основные этапы;
 - цитогенетический метод, показания для проведения, цель, задачи, объект исследования, этапы;
 - биохимический, близнецовый, популяционный, молекулярно-генетический методы, показания, цели, краткая характеристика методов.
4. Основные типы наследования генных болезней, их характеристика.

Темы УИРС:

1. Этические вопросы медицинской генетики.
2. Митохондриальное наследование.

Литература

Основная:

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник. – 4-е изд., пераб. 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. 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.
3. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учеб. пособие. – 3-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 620 с.

Занятие № 2. Этиология и классификация наследственных болезней. Болезни с наследственной предрасположенностью

Контрольные вопросы:

1. Этиология и патогенез наследственных болезней. Понятие о хромосомных, геномных и генных мутациях, как причине наследственных заболеваний.

2. Свойства генов (пенетрантность, экспрессивность гена, феномен антиципации, плейотропное действие гена).

3. Классификация наследственных заболеваний.

4. Болезни с наследственной предрасположенностью. Генетический прогноз и методы профилактики болезней с наследственной предрасположенностью.

Темы УИРС:

1. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов.

Литература

Основная:

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник. – 4-е изд., пераб. 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. 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.

3. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учеб. пособие. – 3-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 620 с.

Занятие №3. Генные болезни, общая характеристика группы. Особенности клинических проявлений, основные принципы диагностики, лечения и профилактики у детей

Контрольные вопросы:

1. Определение понятия генные болезни.

2. Этиология, патогенез, распространенность генных болезней.

3. Основные принципы классификации, клинический полиморфизм, генетическая гетерогенность генных болезней.

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. Амбулаторный, стационарный и специализированный этапы диагностики генных болезней.

10. Принципы лечения генных болезней:

- этиотропный,
- патогенетический,
- симптоматический,
- хирургический.

Темы УИРС:

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

Литература

Основная:

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник. – 4-е изд., пераб. 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: учебно-методическое пособие для студентов педиатрического факультета / Н.С. Парамонова [и др.]. – Гродно: ГрГМУ, 2009. – 103с.
2. 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.
3. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учеб. пособие. – 3-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 620 с.

Занятие № 4. Наследственные болезни обмена веществ, общая характеристика группы. Особенности клинических проявлений, основные принципы диагностики, лечения и профилактики

Контрольные вопросы:

1. Признаки, позволяющие заподозрить наследственные болезни обмена веществ.
2. Этиология, патогенез и классификация наследственных болезней обмена веществ.
3. Особенности сбора анамнеза, осмотра, и физикального обследования пациентов с наследственными болезнями обмена веществ
4. Наследственные болезни обмена белков (фенилкетонурия, гистидинемия, целиакия), особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечение и профилактики.
5. Наследственные болезни обмена жиров (болезнь Гоше, Нимана-Пика), особенности клинических проявлений, принципы диагностики)
6. Наследственные болезни обмена углеводов (гликогенозы, лактазная недостаточность, галактоземия), особенности клинических проявлений, принципы диагностики,
7. Наследственные болезни обмена билирубина (синдром Жильбера-Мейленграхта, Криглера-Найяра), особенности клинических проявлений, принципы диагностики.
8. Основные принципы лечения наследственных болезней обмена веществ.
9. Первичная, вторичная, третичная профилактика наследственных болезней обмена веществ.

Тема УИРС:

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

Литература

Основная:

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник. – 4-е изд., пераб. 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: учебно-методическое пособие для студентов педиатрического факультета / Н.С. Парамонова [и др.]. – Гродно: ГрГМУ, 2009. – 103с.
2. 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.
3. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учеб. пособие. – 3-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 620 с.

Занятие № 5. Врожденные пороки развития. Хромосомные болезни. Общие принципы диагностики, лечения и профилактики

Контрольные вопросы:

1. Этиопатогенез, врожденных пороков развития.
2. Классификация врожденных пороков развития
3. Понятие критического и терминационного тератогенного периода.
4. Признаки дисморфогенеза и их значение для диагностики наследственной и врожденной патологии.
5. Врожденные пороки развития пищеварительного тракта, дыхательной системы, мочевой системы, опорно-двигательного аппарата
6. Синдромы множественных врожденных пороков развития, обусловленные действием тератогенных факторов: синдромы краснухи, диабетическая эмбриофетопатия, алкогольная эмбриофетопатия.
7. Определение понятия хромосомные болезни
8. Этиопатогенез, классификация хромосомных болезней
9. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов Дауна, Патау, Эдвардса, «кошачьего крика», Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера,

Темы УИРС:

1. Лекарственный мутагенез, канцерогенез.
2. Врожденные пороки сердца.

Литература

Основная:

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика : учебник. – 4-е изд., пераб. и доп. / Н.П. Бочков. – М. : ГЭОТАР-МЕД, 2011. – 592 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: учебно-методическое пособие для студентов педиатрического факультета / Н.С. Парамонова [и др.]. – Гродно: ГрГМУ, 2009. – 103 с.
2. 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.
3. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учеб. пособие. – 3-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 620 с.

Занятие № 6. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития. Неонатальный скрининг.

Контрольные вопросы:

1. Структура и функции медико-генетических центров.
2. Цель, задачи и этапы медико-генетического консультирования.
3. Показания для направления семейств в медико-генетический центр. Виды генетических рисков.
4. Современные методы пренатальной диагностики наследственных болезней и врожденных пороков развития:
 - ультразвуковая пренатальная диагностика,
 - методы инвазивной пренатальной диагностики (биопсия хориона, амниоцентез, кордацентез, фетоскопия). Показания и сроки проведения.
5. Предимплантационная диагностика
6. Неонатальный скрининг на фенилкетонурию, гипотиреоз, врожденную гиперплазию коры надпочечников.

Темы УИРС:

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

Литература

Основная:

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник. – 4-е изд., пераб. 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. – 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.