

Вопросы к экзамену «Медицинская генетика»
для студентов 6 курса педиатрического факультета
субординатуры «Педиатрия»,
субординатуры «Анестезиология, реаниматология и неонатология»,
субординатуры «Детская хирургия»

1. Предмет медицинской генетики. Цели и задачи медицинской генетики. Значение генетики для медицины.
2. Вклад наследственной патологии в структуру заболеваемости, инвалидизации и смертности населения в Республике Беларусь.
3. Понятие о мутациях, как причине наследственных болезней. Хромосомные, геномные и генные мутации.
4. Свойства генов (пенетрантность, экспрессивность гена, феномен антиципации, плейотропное действие).
5. Классификация наследственных заболеваний.
6. Основные методы исследования, применяемые в медицинской генетике. Их характеристика.
7. Клинико-генеалогический метод: задачи, этапы, методика составления родословной, показания к применению.
8. Биохимические методы: классификация, возможности и этапы. Показания для биохимической диагностики наследственных болезней.
9. Цитогенетический метод, цель применения, этапы. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
10. Молекулярно-генетический метод исследования. Понятие прямой и косвенной ДНК-диагностики. Показания для проведения молекулярно-генетического исследования.
11. Близнецовый метод: цель, этапы, показания к применению. Методы диагностики зиготности близнецов. Коэффициенты наследуемости и среды.
12. Болезни с наследственной предрасположенностью. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях. Методы профилактики болезней с наследственной предрасположенностью.
13. Скрининговые методы диагностики (неонатальный и селективный биохимический скрининг). Цели применения. Задачи, сроки проведения.
14. Особенности сбора жалоб, анамнеза, осмотра и физикального обследования пациентов с наследственными болезнями.
15. Генные болезни: определение понятия «генные болезни», этиология, распространенность, патогенез.
16. Основные принципы классификации генных болезней, особенности клинических проявлений (клинический полиморфизм), генетическая гетерогенность.
17. Типы наследования генных болезней. Примеры заболеваний с различными типами наследования.
18. Аутосомно-доминантный тип наследования: характерные признаки, заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования.
19. Аутосомно-рецессивный тип наследования: характерные признаки, заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования.

20. Х-сцепленный доминантный тип наследования: характерные признаки, заболевания с Х-сцепленным доминантным типом наследования.
21. Х-сцепленный рецессивный тип наследования: признаки, заболевания с Х-сцепленным рецессивным типом наследования.
22. У-сцепленный тип наследования: характерные признаки, заболевания с У-сцепленным типом наследования.
23. Амбулаторный, стационарный и специализированный этапы диагностики генных болезней.
24. Основные принципы лечения генных болезней. Возможности этиотропного, патогенетического, симптоматического, хирургического лечения генных болезней.
25. Наследственные нарушения обмена веществ: определение, распространенность, этиология, патогенез, классификация.
26. Признаки, позволяющие заподозрить наследственные болезни обмена веществ.
27. Особенности сбора анамнеза, осмотра и физикального обследования пациентов с наследственными болезнями обмена веществ.
28. Методы диагностики наследственных болезней обмена веществ.
29. Основные принципы лечения наследственных болезней обмена веществ.
30. Профилактика наследственных болезней обмена веществ.
31. Врожденные пороки развития: определение, частота встречаемости, этиология и патогенез, пути профилактики.
32. Критические периоды онтогенеза человека. Понятие критического и терминационного тератогенного периода. Профилактика врожденных пороков развития.
33. Понятие тератогенеза. Тератогенные факторы, их классификация. Примеры.
34. Классификация врожденных пороков развития.
35. Признаки дисморфогенеза и их значение для диагностики наследственной и врожденной патологии.
36. Хромосомные синдромы: определение понятия «хромосомные синдромы», этиология, факторы риска рождения детей с хромосомными синдромами.
37. Классификация хромосомных болезней, основные цитогенетические варианты, клинические проявления, методы диагностики.
38. Клинические признаки, позволяющие заподозрить хромосомный синдром у ребенка.
39. Анемия Минковского-Шоффара: этиология, тип наследования, патогенез, клинические проявления, диагностика, принципы лечения и профилактики.
40. Синдром Марфана: этиология, тип наследования, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения и профилактики.
41. Нейрофиброматоз: этиология, тип наследования, клинические проявления, диагностика, принципы лечения и профилактики.

42. Муковисцидоз: распространенность, этиология, тип наследования, патогенез, клинические проявления, диагностика, принципы лечения и профилактики.
43. Синдром Картагенера: этиология, тип наследования, клинические проявления, диагностика, принципы лечения и профилактики.
44. Миодистрофия Дюшенна-Беккера: этиология, тип наследования, клиника, диагностика, принципы лечения, профилактика.
45. Витамин Д-резистентный рахит: этиология, тип наследования, клинические проявления, диагностика, лечение и профилактика.
46. Гемофилия: этиология, тип наследования, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения и профилактики.
47. Синдром мальабсорбции: этиология, наиболее частые ферментопатии, клинические проявления, дифференциальный диагноз.
48. Фенилкетонурия: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
49. Целиакия: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
50. Галактоземия: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
51. Гликогенозы: этиология, тип наследования, классификация, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
52. Лактазная недостаточность: этиология, тип наследования, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
53. Врожденная гиперплазия коры надпочечников: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
54. Болезнь Гоше: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
55. Болезнь Нимана-Пика: этиология, тип наследования, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
56. Синдром Жильбера-Мейленграхта: этиология, тип наследования, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
57. Синдром Криглера-Найяра: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
58. Основные клинико-диагностические критерии врожденных пороков развития органов пищеварения.
59. Основные клинико-диагностические критерии врожденных пороков развития сердечно-сосудистой системы.
60. Основные клинико-диагностические критерии врожденных пороков развития мочевой системы.
61. Основные клинико-диагностические критерии врожденных пороков развития дыхательной системы.
62. Синдром краснушной эмбриофетопатии: этиология, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

63. Синдром диабетической эмбриофетопатии: этиология, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
64. Синдром алкогольной эмбриофетопатии: этиология, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
65. Хромосомные синдромы, обусловленные аномалиями половых хромосом: цитогенетическая характеристика, клинические проявления, возможности терапии и профилактики.
66. Синдром Дауна: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.
67. Синдром Эдвардса: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.
68. Синдром Патау: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.
69. Синдром Шерешевского-Тернера: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.
70. Синдром Клайнфельтера: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.
71. Полисомии по X и Y-хромосомам: фенотипическая и цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.
72. Синдром кошачьего крика: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.
73. Организация медико-генетической службы в Республике Беларусь.
74. Структура и функции медико-генетических центров.
75. Цель, задачи и этапы медико-генетического консультирования.
76. Показания для направления семьи на консультацию к врачу-генетику в медико-генетический центр. Виды генетических рисков.
77. Методы диагностики, применяемые при медико-генетическом консультировании. Цели применения.
78. Современные методы пренатальной диагностики наследственных болезней и врожденных пороков развития: классификация, сроки проведения.
79. Методы профилактики рождения детей с ВПР и наследственными заболеваниями.
80. Показания для проведения пренатальной диагностики.
81. Предимплантационная диагностика: показания, сроки проведения.
82. Ультразвуковая пренатальная диагностика: сроки проведения, диагностическая значимость.
83. Биопсия ворсин хориона: показания, сроки проведения, методика выполнения, возможные осложнения, диагностическая значимость.
84. Амниоцентез: показания, сроки проведения, методика выполнения, возможные осложнения, диагностическая значимость.
85. Кордоцентез и фетоскопия: показания, сроки проведения, методика выполнения, возможные осложнения, диагностическая значимость.
86. Определение эмбриоспецифических белков: показания, сроки проведения, диагностическая значимость.

87. Профилактика наследственных заболеваний: медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика, неонатальный скрининг наследственных заболеваний.

88. Лекарственный мутагенез, тератогенез.

89. Митохондриальные болезни, критерии митохондриальной наследственности, диагностика.