ПРИМЕРНЫЙ ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ
К ЭКЗАМЕНУ ПО МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ

Вопросы обсуждены на заседании кафедры медицинской биологии с курсом микробиологии и вирусологии. Протокол №3 от «04» ноября 2024 года.

ОБЩИЕ ВОПРОСЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1. «Четыре П» в современной медицине: предективная (предсказательная), превентивная (упреждающая), персонифицированная, партисипированная (предусматривающая активную роль самого пациента) (ПК-1).
2. Болезни накопления (митохондриальные, лизосомные, пероксисомные) (ПК-1).
3. Болезни с наследственной предрасположенностью (ПК-1).
4. Болезни экспансии и понятие о генетическом грузе популяции (ПК-1).
5. Гальтоновское направление в развитии генетики, евгеника и неоевгеника, их критика (ПК-1).
6. Генетические и белковые маркеры в диагностике генетических и наследственных заболеваний (ПК-1).
7. Генетические часы и миграционное расселение человечества. Роль в формировании и популяционном накоплении орфанных заболеваний. Роль эффекта «бутылочного горлышка» в накоплении рецессивных патологических мутаций в популяции. Эффект основателя (founder effect) (ПК-1).
8. Генетический мозацизм. Примеры хромосомных и генных патологий, протекающих на фоне генетического мозаицизма (ПК-1).
9. Генофонд как стратегический ресурс. Генетическое прогнозирование. Понятие о фенофонде (ПК-1).
10. Классификации наследственных заболеваний (база OMIM, Парижская классификация) (ПК-1).
11. Классификация мутаций (ПК-1).
12. Клинико-генетическое исследование, показания к нему (ПК-1).
13. Медико-генетическое консультирование, его цели, задачи, этапы (фенотипирование, составление клинико-генеалогической родословной, медико-генетическое заключение), уровни организации и правовые основы. Показания для медико-генетического консультирования (ПК-1).
14. Методы генетического анализа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, клинико-генеалогический) (ПК-1).
15. Методы ПЦР в медицинской генетике (ПК-1).
16. Микроцитогенетические синдромы – общая характеристика (ПК-1).
17. Митохондриальная наследственность. Отличия цитоплазматического наследования от ядерного (ПК-1).
18. Митохондриальная сегрегация и ее эффекты (ПК-1).
19. Моногенные наследственные заболевания – общая характеристика (ПК-1).
20. Мультифакториальные наследственные заболевания – общая характеристика (ПК-1).
21. Наследственность и изменчивость. Виды изменчивости, роль факторов среды в формировании фенотипической изменчивости (ПК-1).
22. Наследственные онкологические синдромы – общая характеристика (ПК-1).
23. Особенности проявления наследственных болезней. Сроки манифестации хромосомных, моногенных и мультифакториальных заболеваний (ПК-1).
24. Оценка риска наследственных заболеваний (ПК-1).
25. Показания для направления на диагностику нарушений обмена веществ у детей 1-го и 2-го года жизни (ПК-1).
26. Полигенный и мультифакториальный принципы формирования фенотипа. Роль факторов среды обитания в формировании здорового и болезненного фенотипа (ПК-1).
27. Понятие об орфанных заболеваниях. Диагностика, лечение, этические аспекты диагностики орфанных заболеваний (ПК-1).
28. Постнатальная диагностика наследственных и врожденных болезней (ПК-1).

29. Предективная медицина. Протеомный анализ (ПК-1).
30. Преконцепционная профилактика генных заболеваний (ПК-1).
31. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней (ПК-1).
32. Профилактика наследственных заболеваний (ПК-1).
33. Семиотика генетических заболеваний (ПК-1).
34. Скринирующие программы как профилактика врожденной и наследственной патологии (ПК-1).
35. Типы наследования: аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное, Х-сцепленное доминантное, Х-сцепленное рецессивное, Y-сцепленное, митохондриальное. Краткие примеры родословных (ПК-1).
36. Умственная отсталость при наследственных болезнях (хромосомные синдромы, метаболические синдромы – примеры нарушения работы генов и кодируемые ими белки). Белки семафорины, синуклеины, фактор роста нервов и их гены (ПК-1).
37. Фармакогенетика, этапы биотрансформации ксенобиотиков и примеры их нарушений. Система неспецифических оксидаз и ее связь с онкогенезом (ПК-1).
38. Малые аномалии развития и их характеристика. Тератогенез (ПК-1).
39. Этиология и патогенез митохондриальных болезней (ПК-1).
40. Этиология и патогенез лизосомных болезней (ПК-1).
41. Этиология и патогенез моногенных болезней обмена (ПК-1).
42. Этиология и патогенез пероксисомных болезней (ПК-1).
43. Этиология и патогенез хромосомных болезней (ПК-1).
44. Этические вопросы медико-генетического консультирования (ПК-1).

ЧАСТНЫЕ ВОПРОСЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

КЛИНИКА И ДИАГНОСТИКА:

Хромосомных синдромов:

45. Болезнь Дауна, типичная и атипичные формы (ПК-1, ПК-8).
46. Синдром Клайнфельтера: клинические варианты (ПК-1, ПК-8).
47. Синдром Шерешевского-Тернера: клинические варианты (ПК-1, ПК-8).
48. Синдром Патау (ПК-1, ПК-8).
49. Синдром трисомии Х (ПК-1, ПК-8).
50. Синдром Эдвардса (ПК-1, ПК-8).
51. Синдром кошачьего крика (ПК-1, ПК-8).

Моногенных заболеваний:

52. Летальный остеопетроз,
53. Врожденный изолированный гипотрихоз (ПК-1, ПК-8).
54. Гипергомоцистеинемия. Клиническое значение в практике медицинского генетика (невролога), кардиолога и акушера-гинеколога (ПК-1, ПК-8).

Моногенных заболеваний, выявляемых при скрининге новорожденных:

55. Адреногенитальный синдром (ПК-1, ПК-8).
56. Болезнь Гоше (ПК-1, ПК-8).
57. Болезнь Тея-Сакса (ПК-1, ПК-8).
58. Врожденный гипотиреоз (ПК-1, ПК-8).
59. Галактоземия (ПК-1, ПК-8).
60. Миодистрофии Дюшенна, Бекера (ПК-1, ПК-8).
61. Муковисцидоз (ПК-1, ПК-8).
62. Фенилкетонурия (ПК-1, ПК-8).
63. Целиакия (ПК-1, ПК-8).

Полигенных заболеваний:

64. Шизофрения (ПК-1, ПК-8).
65. Эпилепсия (ПК-1, ПК-8).
66. Наследственные формы слабоумия (ПК-1, ПК-8).

(Сахарный диабет II типа, гипертоническая болезнь, бронхиальная астма, остеопороз, метаболический синдром рассматриваются в курсе внутренних болезней).

Болезней крови и системы клеточного иммунитета:

67. Врожденный эритроцитоз (ПК-1, ПК-8).
68. Наследственные гемолитические анемии (ПК-1, ПК-8).
69. Отдельные формы врожденных иммунодефицитов (ПК-1, ПК-8).
70. Эритропоэтическая уропорфирия (болезнь Гюнтера) и протопорфирия (ПК-1, ПК-8).

Митохондриальных болезней:

71. Митохондриальные болезни, связанные с патологией ферментов цикла Кребса (ПК-1, ПК-8).
72. Митохондриальные болезни, связанные с патологией ферментов дыхательной цепи (ПК-1, ПК-8).
73. Митохондриальные болезни, вызванные изменением числа копий митохондриальной хромосомы (ПК-1, ПК-8).
74. Мукополисахаридозы (Гурлера, Гунтера, Санфилиппо и др.): клиника, диагностика (ПК-1, ПК-8).

Пероксисомных болезней:

75. Адренолейкодистрофия (ПК-1, ПК-8).
76. Синдром Целльвегера (ПК-1, ПК-8).
77. Болезнь Рефсума (ПК-1, ПК-8).
78. Синдром Жильбера (ПК-1, ПК-8).

Врожденной патологии соединительной ткани:

79. Синдром Марфана (ПК-1, ПК-8).
80. Синдром Элерса-Данло (ПК-1, ПК-8).

Неврологических болезней и синдромов:

81. Болезнь Вильсона-Коновалова (ПК-1, ПК-8).
82. Болезнь Нимана-Пика (ПК-1, ПК-8).
83. Болезнь Паркинсона (ПК-1, ПК-8).
84. Болезнь Фабри (ПК-1, ПК-8).
85. Врожденная миотония Томсена (ПК-1, ПК-8).
86. Лейкодистрофия Краббе-Бенеке (ПК-1, ПК-8).
87. Лейкодистрофия Пелециуса-Мерцбахера (ПК-1, ПК-8).
88. Миотоническая дистрофия Куршмана-Баттена-Штейнерта (ПК-1, ПК-8).
89. Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута (ПК-1, ПК-8).
90. Синдром Жиль-де-ля-Туретта (ПК-1, ПК-8).
91. Спинальные амиотрофии Вердника-Гоффмана, Кугельберга-Веландера (ПК-1, ПК-8).
92. Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута (ПК-1, ПК-8).
93. Спиноцеребеллярные дегенерации. Болезнь Фридрейха (ПК-1, ПК-8).
94. Оливо-понто-церебеллярные атрофии (ПК-1, ПК-8).
95. Хорея Гентингтона (ПК-1, ПК-8).

Факоматозов:

96. Атаксия-телеангиэктазия (ПК-1, ПК-8).
97. Нейрофиброматоз (ПК-1, ПК-8).
98. Туберозный склероз, болезнь Бурневилля – Прингла (ПК-1, ПК-8).
99. Цереброретинальный ангиоматоз Гиппеля-Линдау (ПК-1, ПК-8).
100. Энцефалотригеминальный ангиоматоз Штурге-Вебера (ПК-1, ПК-8).