

ПРИМЕРНЫЙ СПИСОК ТЕМ РЕФЕРАТОВ К МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ

К теме 1.

1. Методы выделения ДНК.
2. Идентификация характерных последовательностей ДНК методом блот-гибридизации по Саузерну.
3. Секвенирование ДНК по Сенгеру.
4. Технология комплексной ДНК-диагностики синдрома ломкой X-хромосомы (синдрома Мартина-Белл).
5. Полимеразная цепная реакция в медицинской генетике.
6. Достижения транскриптомики и протеомики в медицинской генетике.
7. Генетические базы данных. Базы данных по медицинской генетике.
8. Менделевские типы наследования и их приложение к человеку.
9. Классификация мутаций и мутагенов.
10. Мутации генов у человека: механизмы и последствия.
11. Методы идентификации моногенных мутаций: а) полиморфизм длины рестриционных фрагментов; б) аллельспецифические пробы.
12. Технология SMART Pacific Biosciences – чтение одиночных молекул во время их присоединения к нарастающей цепи ДНК с помощью ДНК-полимеразы.
13. Этические проблемы современных генетических технологий.
14. Методы ДНК-чипов.
15. Диагностика с использованием метода Fluorescence In Situ Hybridization (FISH).
16. Пренатальные ДНК-технологии.

К теме 2.

1. Современные алгоритмы пренатальной диагностики наследственных болезней.
2. Современный взгляд на мутационный процесс у человека.
3. Мутагенные факторы в среде человека.
4. Молекулярно-генетическая диагностика (взятие материала для исследования, пробоподготовка, исследование, оценка результатов исследования).
5. Цито-генетическая диагностика (взятие материала для исследования, пробоподготовка, исследование, оценка результатов исследования).
6. Немеделевское наследование наследственных болезней. Митохондриальные болезни. Болезни импринтинга.
7. Врожденные пороки развития. Этиология, классификация, лечение.
8. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.
9. Организация помощи больным с генетическими болезнями.
10. Планирование семьи с точки зрения медицинской генетики.
11. Проспективное и ретроспективное консультирование.
12. Организационная система медико-генетического консультирования в Российской Федерации.
13. Генеалогическое исследование.
14. Оценка риска наследственной и врожденной патологии у потомства.
15. Методы пренатальной диагностики.
16. Приказ Минздравсоцразвития России от 22.03.2006 г. № 185 «О массовом обследовании новорождённых детей на наследственные заболевания».

К теме 3.

1. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с изменением числа хромосом – синдром Дауна и его варианты.
2. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с изменением числа хромосом – синдром Клайнфельтера и его варианты.

3. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром Шерешевского-Тернера.
4. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром трисомии X.
5. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром Эдвардса.
6. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром Патау.
7. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом – синдром Орбели.
8. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом – синдром кошачьего крика.
9. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом – синдром 9p+ (синдром Реторе).
10. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом – синдром моносомии 9p (синдром Альфи).
11. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом – синдром Прадера-Вилли.
12. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом – синдром Энгельмана.
13. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом – ретинобластома.
14. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом – синдром Вильямса.
15. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром Блюма.
16. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром Луи-Бар.
17. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – анемия Фанкони.
18. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром ломкой X-хромосомы.
19. Поведенческие аспекты при хромосомной патологии.
20. Медицинская популяционная генетика (равновесие Харди-Вайнберга, инбридинг, генетический дрейф, миграция, естественный отбор, мутации).

К теме 4.

1. Методы диагностики моногенных заболеваний.
2. Нарушения обмена тирозина и фенилаланина.
3. Врожденная гомоцистеинемия.
4. Генетический импринтинг.
5. Классификация менделирующей патологии.
6. Олигогенные болезни – синдром Барде-Бидля.
7. Олигогенные болезни – недостаточность кортизол-редуктазы (5 α -редуктазы).
8. Олигогенные болезни – гемохроматоз.
9. Олигогенные болезни – болезнь Гиршпрунга.
10. Картирование и клонирование генов наследственных болезней. Анализ сцепления и генетическое картирование Генетический полиморфизм.
11. Аденогенитальный синдром (дефицит 21-гидроксилазы) – классификация, клиника.
12. Врожденный гипотериоз.
13. Галактоземия.
14. Муковисцедоз – классификация, клиника.

15. Несовершенный остеогенез.
16. Ахондроплазия.

К теме 5.

1. Фармакогенетическое тестирование.
2. Требования к фармакогенетическому тесту для внедрения в клиническую практику.
3. Фармакогенетические тесты, рекомендованные FDA к применению в клинической практике.
4. Генетические основы тестирования индивидуальной чувствительности к лекарствам.
5. Синдром злокачественной гипертермии.
6. Синдром Рейе.
7. Витамин D-резистентный рахит.
8. Функциональная геномика человека.
9. Фазы биотрансформации ксенобиотиков.
10. Полиморфизм ферментов системы неспецифических оксидаз.
11. Патология глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы.
12. Патология кальциевых каналов и препараты, удлиняющие интервал Q-T.
13. Заболевания, связанные с наследственной патологией β_1 - и β_2 -рецепторов.
14. Врожденная патология ацетилаз.
15. Задачи фармакогеномики.
16. Фармакогенетика и фармакогеномика как инструменты персонализированной медицины.

К теме 6.

1. Генетический полиморфизм – причины, фенотипические проявления, социальное и медицинское значение.
2. Понятие о генетическом фоне, роль генетического полиморфизма в формировании генетического фона.
3. Генетический полиморфизм и болезни.
4. Генетический полиморфизм и индивидуальные реакции на лекарственные средства.
5. Полногеномные исследования при мультифакториальных заболеваниях.
6. Наследственные и средовые факторы в этиологии рака.
7. Роль эпигенома в развитии опухолей человека.
8. Рак легкого как мультифакториальное заболевание. Современные подходы к профилактике и лечению.
9. Рак молочной железы: этиология, формы, современные подходы к лечению.
10. Профилактика наследственных болезней, ее виды и пути реализации.
11. Периконцепционная профилактика наследственных заболеваний.
12. Естественные и искусственные экологические факторы в развитии наследственной патологии.
13. Неонатальный скрининг моногенных заболеваний.
14. Классификация врожденных пороков развития у человека, причины их возникновения, пути профилактики ВПР.
15. TORCH инфекции, механизмы повреждения генома при TORCH инфекциях, пути профилактики ВПР, вызываемых TORCH инфекциями.
16. Социально-правовой аспект профилактики наследственных заболеваний и врожденных пороков развития у человека.

К теме 7.

1. Клонирование в исследовании и лечении заболеваний человека.
2. CRISPR/Cas9 технология коррекции генома человека (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats – короткие палиндромные повторы, регулярно расположенные группами).

3. Понятие о мультифакториальных заболеваниях, их классификация, медико-биологическое и социальное значение.
4. Обусловленность полигенных болезней наследственными факторами и факторами внешней среды.
5. Генетическое прогнозирование полигенных заболеваний.
6. Генетически детерминированные факторы риска по ИБС.
7. Понятие относительного риска и его применение в изучении полигенных заболеваний.
8. Диагностика полигенных заболеваний, роль генеалогического метода.
9. Профилактика мультифакториальных заболеваний.
10. Полногеномные исследования при мультифакториальных заболеваниях.
11. Концептуальная модель причин мультифакториальных заболеваний.
12. Семейное накопление мультифакториальных заболеваний.
13. Генетика коморбидных состояний.
14. Идентификация генов предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям.
15. Группа риска при мультифакториальных болезнях. Понятие о факторах отягощения.
16. Роль наследственности и среды в наследственной патологии человека

К теме 8.

1. Ночная пароксизмальная гематурия.
2. Семейный наследственный эритроцитоз.
3. Семейный гипотрихоз.
4. Семейный остеопетроз (мраморная болезнь).
5. Профилактика наследственных заболеваний.
6. Понятие о тератогенезе. Морфологический и психический тератогенез. Классификация тератогенных факторов.
7. Инфекционный тератогенез, роль TORCH инфекций.
8. Естественный тератогенез.
9. Фармакологический тератогенез.
10. Тератогенез, связанный с наследственными заболеваниями.
11. Тератогенез при сахарном диабете у матери.
12. Тератогенез при гипо- и гипертериозах.
13. Тератогенез, вызванный вредными привычками матери.
14. Роль системы неспецифических оксидаз в тератогенном повреждении плода.
15. Критические периоды эмбрионального развития, их роль в тератогенезе.
16. Классические фенотипы больных при лекарственных тератогенезах.
17. Фетальный алкогольный синдром и фенотип детей, рожденных от матерей алкоголичек.