

**Перечень вопросов для собеседования  
при проведении государственной итоговой аттестации по программе ординатуры  
по специальности 31.08.30 Генетика**

1. Нормативно-правовые документы регламентирующие образование по специальности «генетика».
2. Структура и особенности функционирования медико-генетической консультации федерального центра.
3. Общие принципы расчёта потребности в медико-генетическом консультировании.
4. Принципы расчёта потребности в проспективном медико-генетическом консультировании.
5. Популяционная генетика: цели, задачи, методы.
6. Понятие о репарации ДНК, виды, типы и механизмы репарации. Болезни с нарушением процесса репарации.
7. Рекомбинация: классификация, основные модели. Патология человека, обусловленная нарушением процессов рекомбинации.
8. Клинико-генеалогический метод, его характеристика, возможности и недостатки
9. Мутации: классификация, примеры патологии.
10. Перечислите основные направления геномных технологий.
11. Секвенирование: методология секвенирования по Сенгеру.
12. Методы полногеномного анализа.
13. Методы цитогенетического анализа.
14. Современные скринирующие технологии.
15. Синдром Дауна. Клинико-генетическая характеристика.
16. Основные характеристики наследственной моногенной патологии.
17. Основные характеристики хромосомной патологии человека. Микроцитогенетические синдромы: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики
18. Наследственные нервно-мышечные болезни: этиология, патогенез, клиническая картина, методы диагностики, профилактики.
19. Наследственные болезни соединительной ткани: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
20. Наследственные болезни крови: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
21. Наследственные сердечно-сосудистые заболевания: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
22. Фенилкетонурия: этиология, патогенез, клинические особенности, методы диагностики, профилактики и лечения.
23. Эпигенетическая наследственность. Импринтинг. Патология, обусловленная нарушением импринтинга: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
24. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.

25. Современные методы молекулярно-генетической диагностики: показания, технология, возможности и ограничения применения.
26. Популяционно-статистический метод, общая характеристика, принципы, возможности и ограничения применения.
27. Биохимические методы в диагностике наследственных болезней: показания, технология, возможности и ограничения применения
28. Цитогенетический метод: показания, технология, возможности и ограничения применения.
29. Основные направления терапии наследственных болезней.
30. Механизмы онкогенеза и таргетная терапия опухолей.