

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА (ВОПРОСЫ К ИТОГОВОМУ СОБЕСЕДОВАНИЮ) ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.30 «ГЕНЕТИКА»

1. История развития генетики и геномных технологий. Достижения и перспективы.
2. Этические проблемы генетики и медико-генетического консультирования на современном этапе.
3. Пренатальная патология и врождённые аномалии развития: типы, классификация, механизмы нарушения морфогенеза и основные «ошибки», дифференциальная активность генов в онтогенезе, критические периоды, тератогенные синдромы. Особенности тератогенного воздействия физических, химических и биологических факторов.
4. Хромосомная патология. Микроцитогенетические синдромы: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
5. Хромосомная патология. Патология половых хромосом: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
6. Хромосомная патология: классификация. Патология аутосом: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
7. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
8. Наследственные болезни клеточных органелл: лизосомные болезни накопления: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения.
9. Наследственные болезни клеточных органелл: патология пероксисом: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения.
10. Наследственные болезни крови: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
11. Наследственные болезни метаболизма гормонов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения.
12. Наследственные болезни обмена металлов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения.
13. Наследственные болезни обмена аминокислот: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения.
14. Наследственные болезни обмена липидов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения.
15. Наследственные болезни обмена углеводов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения.
16. Наследственные болезни, обусловленные нарушением функционирования митохондрий: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения.
17. Наследственные болезни соединительной ткани: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
18. Наследственные и спорадические онкологические заболевания: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения.
19. Наследственные каналопатии (муковисцидоз, нарушения ритма и др.): классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения.
20. Наследственные нервно-мышечные болезни: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.

21. Наследственные сердечно-сосудистые заболевания: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
22. Эпигенетическая наследственность. Импринтинг. Патология, обусловленная нарушением импринтинга: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
23. Механизмы онкогенеза и таргетная терапия опухолей.
24. Наследственные факоматозы: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики.
25. Мультифакторное наследование: механизмы развития болезней с наследственным предрасположением: моногенные и полигенные формы (бронхиальная астма, болезнь Альцгеймера, лактазная недостаточность, синдром Жильбера).
26. Основные направления терапии наследственных болезней.
27. Клинико-генеалогический метод: возможности и ограничения. Генетический риск и методы его оценки.
28. Популяционно-статистический метод: общая характеристика, принципы, возможности и ограничения применения.
29. Цитогенетический метод: показания, технология, возможности и ограничения применения.
30. Молекулярно-цитогенетические методы: традиционные и современные (показания, технология, возможности и ограничения применения).
31. Биохимические методы в диагностике наследственных болезней: показания, технология, возможности и ограничения применения.
32. Сканирующие методы молекулярно-генетической диагностики: показания, технология, возможности и ограничения применения.
33. Скринирующие методы молекулярно-генетической диагностики: показания, технология, возможности и ограничения применения.
34. Современные методы молекулярно-генетической диагностики: показания, технология, возможности и ограничения применения.
35. Информационно-поисковые диагностические системы и открытые базы данных по наследственной патологии и мутациям в практике врача-генетика.
36. Структура медико-генетической службы в России и взаимодействие с другими структурами здравоохранения и социальной защиты. Нормативно-правовое обеспечение.
37. Методы профилактики наследственной патологии: медико-генетическое консультирование.
38. Методы профилактики наследственной патологии: неонатальный скрининг (показания, технология, возможности и ограничения применения).
39. Методы профилактики наследственной патологии: пренатальные, периконцепционные и пренатальные (показания, технология, возможности и ограничения применения).
40. Фармакогенетика. Моногенный контроль побочных реакций на лекарственные препараты. Примеры. Полиморфизм генов, кодирующих ферменты I и II фаз метаболизма лекарств, белки-транспортеры лекарств, белки-мишени.