

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. Микроделеционные и микродупликационные синдромы: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
5. Хромосомная патология. Патология половых хромосом: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
6. Хромосомная патология: классификация. Патология аутосом: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
7. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
8. Наследственные болезни клеточных органелл - лизосомные болезни накопления: общая характеристика, классификация. Мукополисахаридозы: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
9. Наследственные болезни клеточных органелл - лизосомные болезни накопления: общая характеристика, классификация. Сфинголипидозы: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
10. Наследственные болезни клеточных органелл: патология пероксисом: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
11. Наследственные болезни крови: классификация. Гемоглобинопатии: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
12. Наследственные болезни метаболизма гормонов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
13. Наследственные болезни обмена металлов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.
14. Наследственные болезни обмена аминокислот: классификация. Клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации фенилкетонурии и других гиперфенилаланинемий.

15. Наследственные болезни обмена аминокислот: классификация. Органические ацидурии: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

16. Наследственные болезни обмена липидов: классификация. Гиперлипидемии: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

17. Наследственные болезни обмена углеводов: классификация. Гликогенозы: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

18. Наследственные болезни обмена углеводов: классификация. Галактоземия: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

19. Наследственные болезни, обусловленные нарушением функционирования митохондрий: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

20. Наследственные болезни соединительной ткани: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

21. Наследственные и спорадические онкологические заболевания: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

22. Муковисцидоз: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

23. Наследственные каналопатии: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации одной из групп (по выбору обучающегося).

24. Наследственные нервно-мышечные болезни: классификация. Общие клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации мышечных дистрофий.

25. Наследственные нервно-мышечные болезни: классификация. Клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации спинальных мышечных атрофий.

26. Наследственные нервно-мышечные болезни: классификация. Клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации наследственных моторно-сенсорных нейропатий.

27. Наследственные сердечно-сосудистые заболевания: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

28. Эпигенетическая наследственность. Импринтинг. Патология, обусловленная нарушением импринтинга: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

29. Механизмы онкогенеза и таргетная терапия опухолей.

30. Наследственные факоматозы: клинико-генетические характеристики, методы диагностики и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

31. Мультифакторное наследование: механизмы развития болезней с наследственным предрасположением: моногенные и полигенные формы (бронхиальная астма, болезнь

Альцгеймера, лактазная недостаточность, синдром Жильбера), методы лечения и профилактики, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

32. Генетические причины нарушения репродукции: клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения, принципы диспансерного наблюдения и реабилитации.

33. Основные направления терапии наследственных болезней.

34. Клинико-генеалогический метод: возможности и ограничения. Генетический риск и методы его оценки.

35. Популяционно-статистические методы: общая характеристика, принципы, возможности и ограничения применения.

36. Цитогенетический метод: показания, технология, возможности и ограничения применения.

37. Молекулярно-цитогенетические методы: традиционные и современные (показания, технология, возможности и ограничения применения).

38. Биохимические методы в диагностике наследственных болезней: показания, технология, возможности и ограничения применения.

39. Сканирующие методы молекулярно-генетической диагностики: показания, технология, возможности и ограничения применения.

40. Скринирующие методы молекулярно-генетической диагностики: показания, технология, возможности и ограничения применения.

41. Современные методы молекулярно-генетической диагностики: показания, технология, возможности и ограничения применения.

42. Информационно-поисковые диагностические системы и открытые базы данных по наследственной патологии, в т.ч. использующие алгоритмы машинного обучения для определения генетических синдромов по фотографиям пациентов.

43. Информационно-поисковые диагностические системы и открытые базы данных генетическим вариантов человека в практике работы врача-генетика.

44. Структура медико-генетической службы в России и взаимодействие с другими структурами здравоохранения и социальной защиты. Нормативно-правовое обеспечение.

45. Методы профилактики наследственной патологии: медико-генетическое консультирование.

46. Методы профилактики наследственной патологии: неонатальный скрининг (показания, технология, возможности и ограничения применения).

47. Методы профилактики наследственной патологии: преемственные, периконцепционные и пренатальные (показания, технология, возможности и ограничения применения).

48. Фармакогенетика. Моногенный контроль побочных реакций на лекарственные препараты. Примеры. Полиморфизм генов, кодирующих ферменты I и II фаз метаболизма лекарств, белки-транспортёры лекарств, белки-мишени.

49. Медицинская статистика. Общие методические и статистические подходы. Учет, отчетность и ведение документации в медико-генетической консультации.

50. Задачи и функции медико-генетических консультаций. Структура и оснащение. Организация труда врача-генетика, автоматизированное рабочее место врача.

51. Медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Экспертиза временной нетрудоспособности: порядок, основные документы, удостоверяющие временную нетрудоспособность, общие правила их заполнения и выдачи.

52. Медико-социальная экспертиза пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое нарушение функций. Показания и порядок направления на МСЭ.

53. Основы, методы, медицинские показания и противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Порядок разработки и реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации, регламентирующие документы.

54. Эпидемиология наследственной и врожденной патологии: методы оценки частоты и распространенности. Роль регистров семей с наследственной патологией и мониторинга для анализа груза наследственных болезней и разработки методов профилактики.