

Вопросы к занятиям по медицинской генетике для медико-профилактического дела.

### **Тема 1 «Семиотика наследственных болезней. Составление родословной»**

1. Методика осмотра больного для выявления наследственных заболеваний?
2. Принципы использования клинико-генеалогического метода?
3. Методика составления родословной?
4. Критерии различных типов наследования?
5. Значение клинико-генеалогического метода в клинической медицине?
6. Характерные признаки синдромов Дауна, Марфана, Рубинштейна - Тейби, Ван-дер-Вуда, нейрофиброматоза Реклингхаузена?
7. Значение фенотипических особенностей пробанда и его родственников для определения типа наследования?
8. Признаки характерные для аутосомно-рецессивного типа наследования?
9. Признаки характерные для аутосомно-доминантного типа наследования?
10. Какие особенности родословной указывают на рецессивный, сцепленный с полом тип наследования?
11. Что такое пенетрантность?
12. Понятие о группах риска?

### **Тема 2 «Хромосомные болезни»**

1. Основные методы получения хромосом и способы их окрашивания?
2. Правила и требования к отбору метафазных пластинок для проведения хромосомного анализа.
3. Основные принципы классификации хромосом?
4. Правильные формы записи различных кариотипов?
5. Тонкое строение хромосом?
6. Основные отличия (кариологические и клинические) аутосомных синдромов и аномалий в системе половых хромосом?
7. Классификация аутосомных синдромов и аномалий в системе половых хромосом?
8. Принципы диагностики хромосомных болезней?
9. Основные клинические проявления хромосомных болезней?
10. Синдром Дауна, Эдварса, Патау, Шернешевого-Тернера, Клайнфельтера. Причины возникновения, клиника, диагностика?
10. Показания для направления на исследование полового хроматина и кариотипа?

### **Тема 3 «Неонатальный скрининг. Пренатальная диагностика моногенной патологии»**

1. Для чего нужна пренатальная диагностика?
2. На какие группы делятся методы пренатальной диагностики?
3. Методы неинвазивной диагностики?
4. Сроки проведения скринингов беременной?
5. 1 скрининг, какие показатели в него входят, для чего он нужен?
6. Для чего предназначен 2 скрининг беременной?
7. НИПТ. Суть данного метода?
8. Инвазивные методы диагностики, сроки их выполнения?
9. Неонатальный скрининг. Перечень заболеваний, сроки выполнения?

### **Тема 4: «Орфанные заболевания.»**

Подготовка и защита реферата на выбранную тему и презентация.

### **Тема 5 «Методы лабораторной диагностики в медицинской генетике»**

1. Основные методы получения хромосом и способы их окрашивания?
2. Правила и требования к отбору метафазных пластинок для проведения хромосомного анализа?
3. Цитогенетический метод исследования?
4. Спектроскопический анализ (SKY) суть метода, плюсы и минусы?
5. ПЦР, ПЦР Real Time суть методов, плюсы и минусы?
6. ПЦР ПДРФ суть метода, плюсы и минусы?
7. Хромосомный микроматричный анализ (ХМА) суть метода, плюсы и минусы?
8. Секвенирование на чипах суть метода, плюсы и минусы?
9. Секвенирование по Сэнгеру, NGS суть методов, плюсы и минусы, в чем различие?
10. Показания к применению массового и селективного биохимических скринингов?
11. Основные качественные реакции, применяемые в биохимических и генетических лабораториях?
12. Основные методы, применяемые при проведении массового и селективного биохимического скрининга?
13. Каким методом медицинской генетики устанавливаются моногенные заболевания?
14. Какие существуют молекулярно-генетические методы диагностики?

### **Тема 6 «Моногенные болезни»**

1. Этиология и патогенез моногенных болезней?

2. Методика осмотра больного для выявления наследственных заболеваний.
3. Критерии различных типов наследования?
4. Классификация моногенных болезней?
5. Отличительные признаки моногенных болезней?
6. Диагностические критерии отдельных нозологических форм.
7. Методы обследования пробанда и его родственникам для подтверждения диагноза моногенной болезни?
8. Диспансерное наблюдение за пробандом с моногенной болезнью?

#### **Тема 7: «Мультифакториальные болезни. Защита родословной»**

1. Метод определения соотносительного вклада наследственности и среды в развитие признака(коэффициент наследуемости)?
2. Характеристики генетической структуры популяции?
4. Факторы, изменяющие генетическую структуру популяции?
5. Значение популяционно-генетических исследований в профилактике наследственных болезней?
6. Особенности этиологии и патогенеза мультифакториальных наследственных болезней?
7. Задачи клинической генетики применительно к мультифакториальным болезням?
8. Общие черты мультифакториальных болезней?
9. На какие группы делятся мультифакториальные заболевания?
10. Модели наследования мультифакториальных болезней?