

**РГП «Больница Медицинского центра Управления Делами
Президента Республики Казахстан» на ПХВ**

100 вопросов для вступительного экзамена в резидентуру
по образовательной программе «Медицинская генетика»

1. История развития генетики.
2. Главные разделы современной генетики, генетики человека, медицинской генетики. Связь медицинской генетики с другими направлениями.
3. Работы Менделя.
4. Гипотеза Менделя о расхождении аллелей при образовании гамет. Теория вероятностей в анализе менделевского расщепления.
5. Дигибридное скрещивание. Расщепление по генотипу и фенотипу. Образование гамет у дигетерозигот.
6. Генетика человека. Евгеника
7. Геном человека. История секвенирование генома. Практическая значимость. Функциональные элементы генома. Гены, кодирующие белки, РНК
8. Повторяющиеся элементы.
9. Цитологические основы наследственности человека. Деление клеток. Клеточный цикл Митоз.
10. Мейоз. Мейотическое деление. Биологические функции мейоза. Различия между мужским и женским мейозом.
11. Оогенез. Сперматогенез.
12. Молекулярные основы наследственности. Строение ДНК и РНК. Репликация ДНК. Рекомбинация ДНК.
13. Биосинтез белка. Транскрипция ДНК. Виды РНК. Трансляция РНК.
14. Генетический код. Общая природа генетического кода.
15. Гены и их организация. Гены и белки.
16. Популяционная генетика и эпидемиология наследственных болезней. Гены в популяциях.
17. Закон Харди-Вайнберга.
18. Генетическая структура популяций человека.
19. Мутационный процесс. Отбор. Миграция. Изоляция.
20. Дрейф генов. Инбридинг. Полиморфизм групп крови.
21. Дрейф генов. Инбридинг. Равновесные популяции и факторы эволюции.
22. Наследственность и патология. Роль наследственности и среды в развитии патологии. Классификация наследственной патологии.
23. Наследственность и изменчивость.
24. Типы наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный.
25. Типы наследования: Х-сцепленный доминантный, Х-сцепленный рецессивный, голландрический, митохондриальный.
26. Типы наследования: голландрический, митохондриальный.
27. Характер родословных, соотношение полов, сегрегация в семьях.

28. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях
29. Менделевская генетика. Наследственность и изменчивость.
30. Естественный отбор. Взаимодействие отбора и других эволюционных факторов в эволюции природных и лабораторных популяций.
31. Хромосомы. Номенклатура. Структурно-функциональная организация хромосом человека.
32. Хромосомная теория наследственности. Общие свойства хромосомных болезней.
33. Репродукция хромосом.
34. Хромосомные и геномные мутации у человека. Хромосомные нарушения и синдромы.
35. Генетика развития человека. Доимплантационная развитие.
36. Мутагенез. Нормальные хромосомы. Аномальные хромосомы.
37. Мутации. Классификация мутаций. Факторы мутации.
38. Патогенез хромосомных болезней. Механизмы нарушения развития при хромосомных болезнях.
39. Частота и типы хромосомных нарушений в онтогенезе человека.
40. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, патогенез.
41. Полисомии по половым хромосомам,
42. Заболевания, обусловленные аномалиями аутосом.
43. Полные и частичные трисомии моносомии.
44. Полиморфизм хромосом и патология. Численность популяций. Генетическая изменчивость популяции и её сохранение.
45. Генетика нарушения формирования пола, развитие половой системы и репродуктивной функции.
46. Семиотика и клиническая диагностика. Особенности клинических проявлений наследственной патологии.
47. Типы наследования и генетическая гетерогенность наследственных болезней.
48. Клинико-генеалогический метод. Составление родословной
49. Генные болезни. Этиология. Классификация. Общие закономерности патогенеза. Клиника и генетика некоторых генных заболеваний.
50. Частота и клинический полиморфизм наследственных болезней.
51. Наследственные болезни обмена веществ. Принципы лечения наследственных заболеваний.
52. Моногенное наследование признаков у человека
53. Моногенные заболевания. Характеристика наиболее часто встречающихся синдромов с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным типам наследования.
54. Моногенные заболевания. Характеристика наиболее часто встречающихся синдромов с X-сцепленным типом наследования. Распространенные и редкие формы.
55. Лабораторные методы исследования хромосомной и наследственной патологии
56. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний. Понятие об импринтинге на генном уровне. Принципы классификации моногенных болезней и синдромов.

57. Болезни, обусловленные экспансией tandemных повторов.

58. Митохондриальный геном. Митохондриальные заболевания

59. Наследственные болезни обмена веществ.

60. Болезни с наследственной предрасположенностью. Общая характеристика. Понятие о предрасположенности.

61. Генетика мультифакториальных заболеваний: терминология, основные понятия и их содержание. Модели наследования. Анализ родословных. Генетический риск при мультифакториальных болезнях.

62. Генетика злокачественных новообразований.

63. Экологическая генетика.

64. Фармакогенетика.

65. Иммуногенетика.

66. Эпигенетика в норме и патологии

67. Врожденные пороки развития. Тератология. Принципы классификации.

68. Периоды развития преембрионального и эмбрионального развития человека.

69. Аномалии количества, формы и размера, положения, структуры.

70. Характеристика наиболее часто встречающихся ВПР. Пороки развития: первичные и вторичные.

71. Изолированные, системные и множественные врожденные пороки развития. Понятие о тератологии.

72. Понятие медико-генетического консультирования как основного пути профилактики наследственных заболеваний

73. Основные цели, задачи, этапы медико-генетического консультирования.

74. Профилактика наследственной патологии и врожденных пороков развития. Генетические основы профилактики наследственной патологии.

75. Медико-генетическое консультирование беременных группы риска.

76. Пренатальная диагностика. Доклиническая диагностика.

77. Просеивающие программы.

78. Этические вопросы медицинской генетики.

79. Диагностика и профилактика врожденных пороков развития при беременности.

80. Пренатальная диагностика ВПР и наследственных болезней.

81. Скрининговые программы обследования беременных.

82. Методы пренатальной диагностики.

83. Пренатальный и неонатальный скрининг врожденной и наследственной патологии.

84. Методы проведения пренатального скрининга беременных на различных сроках беременности.

85. Ультразвуковые маркеры риска развития хромосомной патологии и ВПР в 1 триместре беременности

86. Ультразвуковые маркеры риска развития хромосомной патологии и ВПР во 2 триместре беременности

87. Экологическая генетика.

88. Митохондриальное наследование и митохондриальные болезни.

89. Профилактика наследственной патологии.
90. Генетика рака
91. Многофакторные заболевания
92. Медико-генетическое консультирование. Составление родословной.
93. Эпигенетика человека. Норма и патология.
94. Лечение наследственных болезней обмена веществ.
95. Генная и генно-клеточная терапия. Виды векторов.
96. Предимплантационная диагностика
97. Профилактика наследственной патологии
98. Этические вопросы медицинской генетики.
99. Этика в пренатальном периоде
100. Скринирующие программы в пренатальном периоде