

2017

Билет № 1

1. Методы генетического анализа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические).
2. Фенилкетонурия. Клинические признаки.

Билет № 2

1. Типы наследования (с примерами).
2. Вклад генетики в развитие мультифакториальных заболеваний.

Билет № 3

1. Однородительские дисомии и геномный импринтинг. Примеры заболеваний, связанных с нарушением импринтинга.
2. Синдром Дауна: клиника, диагностика.

Билет № 4

1. Представление о генных полиморфизмах
2. Муковисцидоз: клинические признаки.

Билет № 5

1. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней.
2. Наследственные раковые синдромы: общие признаки

Билет № 6

1. Задачи медико-генетического консультирования.
2. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Клайнфельтера.

Билет № 7

1. Методы выявления мутаций
2. Наследственные раковые синдромы: основные разновидности

Билет № 8

1. Врожденные дефекты метаболизма. Примеры.
2. Методы детекции хромосомных аномалий

Билет № 9

1. Классификация наследственных заболеваний
2. ПЦР: принцип метода

Билет № 10

1. Мутации наследственные и соматические. Роль в развитии заболеваний.
2. Микроаномалии развития, их диагностическое значение.

Билет № 11

1. Хромосомные болезни: определение понятия, классификация, частота хромосомных аномалий в популяции
2. ПЦР: области применения

Билет №12

1. Мультифакториальные (полигенные) заболевания. Роль генетических факторов риска в их развитии.
2. Клинические критерии галактоземии

2017

Билет №13

1. Понятия «мутация» и «генетический полиморфизм»: сходства и различия.
2. Современные представления о канцерогенезе

Билет №14

1. В чем заключаются различия между хромосомными и генными мутациями? Приведите примеры числовых аномалий хромосом.
2. Клинические признаки классической фенилкетонурии

Билет №15

1. Сбалансированные и несбалансированные хромосомные перестройки. Последствия подобных нарушений.
2. Клинические признаки адреногенитального синдрома.

Билет №16

1. Какое хромосомное заболевание из затрагивающих аутосомы является наиболее частым? Клинические признаки.
2. Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования

Билет №17

1. Неонатальный биохимический скрининг: цели и задачи.
2. Представления о генотерапии

Билет №18

1. Перечислите показания для направления беременной на пренатальную диагностику хромосомных болезней плода?
2. Характеристика X-сцепленного рецессивного типа наследования

Билет №19

1. С помощью каких подходов можно оценить вклад генетических факторов в развитие заболеваний (методы медицинской генетики)?
2. Врожденные и наследственные заболевания (сходство и различия данных терминов).

Билет №20

1. Примеры аутосомно-рецессивных заболеваний
2. Эффект основателя (founder effect) и его практическое значение.

Билет №21

1. Примеры аутосомно-доминантных заболеваний
2. Феномен антиципации. Динамические мутации.

Билет №22

1. Пенетрантность и экспрессивность мутаций.
2. Профилактика наследственных болезней.

Билет №23

1. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословных.
2. Основные клинические признаки синдрома Мартина-Белл.

2017

Билет №24

1. Кариотип 45XO. Особенности фенотипа обладателей данного кариотипа.
2. Клинические проявления миодистрофии Дюшенна.

Билет №25

1. Примеры X-сцепленных рецессивных заболеваний.
2. Особенности клинических проявлений наследственных болезней.

Билет №26

1. Что такое генетический груз популяции?
2. Виды инвазивной пренатальной диагностики

Билет №27

1. Структура генома человека
2. Болезни экспансии.

Билет №28

1. Синдром Клайнфельтера (клинические особенности, генетика).
2. Фармакогенетика

Билет №29

1. Клинические проявления синдрома Элерса-Данло.
2. Генетические заболевания, впервые манифестирующие у взрослых

Билет №30

1. Клиника синдрома Марфана.
2. Типы генных мутаций, их функциональные последствия.

Билет №31

1. Количественные и структурные аномалии хромосом. Примеры.
2. Наследственные болезни обмена: классификация, примеры.

Билет №32

1. Представления о генетическом мозаицизме.
2. Гипергомоцистеинемия. Клиническое значение в практике медицинского генетика (невролога), кардиолога и акушера-гинеколога.

Билет №33

1. Ген, геном, аллель, генотип, фенотип. Объясните эти понятия.
2. Перечислите показания для направления больного на консультацию к врачу генетику.

Билет №34

1. Этические проблемы медицинской генетики
2. Представления о геномной дактилоскопии.

Билет №35

1. Лечение наследственных болезней
2. Проект "Геном человека": результаты, практическое применение.

2017

Билет №36

1. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Варибельность индивидуального ответа на приём лекарств.
2. Митохондриальные заболевания. Понятие гомо- и гетероплазмии