



УТВЕРЖДАЮ
Заведующий кафедрой
последипломной подготовки
и сестринского дела
к.м.н., доцент Л.К. Исаков

(подпись)

«30» августа 2024 г.

СПИСОК ВОПРОСОВ ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К ЗАЧЕТУ

дисциплины «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

для студентов 2 курса Лечебного факультета (направление подготовки «Сестринское дело»),
очно-заочная форма обучения
IV семестр 2024-2025 учебного года

1. Принципы ДНК-диагностики наследственных болезней.
2. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики.
3. Особенности болезней с нетрадиционным типом наследования.
4. Основные тератогенные факторы и клинические проявления их действия. Принципы тератогенеза.
5. Преконцепционная подготовка: цель, задачи, этапы проведения, эффективность.
6. Пренатальная диагностика: цель, задачи, уровни, сроки проведения, диагностические возможности, роль в профилактике ВПР, хромосомных аномалий.
7. Фетальный алкогольный синдром.
8. Фетальный краснушный, цитомегаловирусный синдром.
9. Диабетическая эмбриофетопатия.
10. Наследственные болезни обмена: общая характеристика группы, генетические данные, сроки манифестации, клиническая характеристика, общие принципы диагностики и терапии.
11. Наследственные дисплазии соединительной ткани: этиология, патогенез, патоморфология, клинические проявления, методы диагностики, подходы к терапии (синдром Марфана, Элерса-Данло, несовершенный остеогенез).
12. Микроцитогенетические синдромы (с.Ангельмана, Лангера-Гидеона, Прадера-Вилли, Беквита-Видемана и др.).
13. Наследственные нервно-мышечные заболевания: этиология, патогенез, клинические критерии, особенности течения наиболее известных форм (прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна/Беккера, спинальные мышечные атрофии, наследственные невропатии).
14. Мукополисахаридозы (МПС): этиология, патогенез, патоморфология, клинические проявления, методы диагностики, подходы к терапии.
15. Митохондриальная патология, особенности наследования. Синдромы Кернса-Сейра, MEERF, MELAS.
16. Лейкодистрофии: этиология, патогенез, классификация, клиническая характеристика. Методы диагностики и принципы терапии.

17. Редкие (орфанные) заболевания.
18. Нейрокожные синдромы. Этиология, патогенез и классификация факоматозов. Диагностические критерии, прогноз, подходы к терапии при нейрофиброматозе Реклингхаузена, туберозном склерозе, энцефалотригеминальном ангиоматозе.