

**КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ  
АТТЕСТАЦИИ ДЛЯ СТУДЕНТОВ ЛЕЧЕБНОГО ФАКУЛЬТЕТА ПО ДИСЦИПЛИНЕ  
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

1. Медицинская генетика в структуре медико-биологических дисциплин
2. Задачи медицинской генетики.
3. Значение генетики для медицины и здравоохранения.
4. Этиология наследственной патологии.
5. Классификация наследственных болезней.
6. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней.
7. Классификации мутаций.
8. Особенности наследственных болезней (клинические проявления, характер течения, исходы заболеваний).
9. Семиотика наследственных болезней.
10. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии.
11. Врожденные пороки развития.
12. Тератогенез, факторы тератогенеза.
13. Методы диагностики наследственных болезней.
14. Семейный подход в диагностике наследственной патологии.
15. Клинико-генеалогический метод.
16. Особенности сбора анамнеза.
17. Графическое изображение родословной.
18. Признаки различных типов наследования.
19. Этиология и патогенез хромосомных болезней.
20. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии.  
Эпидемиология хромосомных болезней.
21. Классификация хромосомных болезней.
22. Факторы риска рождения детей с хромосомной патологией.
23. Клинические проявления отдельных часто встречающихся хромосомных синдромов.
24. Геномный импринтинг. Микроделеционные синдромы.

25. Митохондриальные болезни. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
26. Этиология и патогенез моногенной патологии.
27. Классификация менделирующей патологии.
28. Общая характеристика моногенной патологии.
29. Удельный вес моногенной патологии в структуре наследственных болезней. Частота встречаемости.
30. Наследственные дефекты обмена.
31. Программа неонатального скрининга.
32. Клинические проявления часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии.
33. Молекулярно-генетические и биохимические методы диагностики моногенной патологии.
34. Удельный вес полигенно обусловленной патологии в структуре заболеваемости, инвалидизации и смертности населения.
35. Клинико-генетические особенности наиболее распространенных нозологических форм многофакторных заболеваний.
36. Факторы и принципы выявления лиц с повышенным риском развития болезней с наследственным предрасположением.
37. Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней.
38. Первичная, вторичная и третичная профилактика.
39. Медико-генетическое консультирование. Показания, задачи, этапы.
40. Биоэтические проблемы профилактики наследственных болезней.
41. Взаимодействие врачей при медико-генетическом консультировании.
42. Пренатальная диагностика как метод профилактики наследственных болезней.
43. Методы пренатальной диагностики.
44. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения.
45. Программа пренатального скрининга.
46. Организация медико-генетической службы в России.

**ПРАКТИЧЕСКИЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ  
ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ  
ДЛЯ СТУДЕНТОВ ЛЕЧЕБНОГО ФАКУЛЬТЕТА  
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

1. Составить родословную.
2. Определить тип наследования.
3. Рассчитать генетический риск