**Перечень вопросов к зачету**

1. Медицинская генетика. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. История становления медицинской генетики.
3. Этиология наследственных болезней. Мутации.
4. Классификация наследственных болезней. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни).
5. Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.
6. Клинико-морфологический осмотр. Стигмы дизэмбриогенеза.
7. Этапы постановки диагноза наследственных болезней.
8. Признаки наследственных болезней.
9. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.
10. Клинико-генеалогический метод. Определение, суть метода, показания для его применения.
11. Цитогенетический метод. Определение, суть метода, показания для его применения.
12. Биохимический метод. Определение, суть метода, показания для его применения.
13. Молекулярно-генетический метод. Определение, суть метода, показания для его применения.
14. Классификация тератогенов. Критические периоды внутриутробного периода онтогенеза.
15. Пороки развития.
16. Классификация и общая характеристика хромосомных болезней.
17. Аномалии аутосом. Синдром Дауна, Патау, Эдвардса.
18. Аномалии половых хромосом. Синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера.
19. Болезнь Реклингхаузена.
20. Анемия Минковского-Шоффара.
21. Синдром Марфана.
22. Ахондроплазия.
23. Несовершенный остеогенез.
24. Синдром Альпорта.
25. Муковисцидоз.
26. Целиакия.
27. Адреногенитальный синдром.
28. Врожденный гипотиреоз.
29. Синдром Луи-Барр.
30. Болезнь Вильсона-Коновалова.
31. Болезнь Картагенера.
32. Моногенные наследственные болезни с Х-сцепленным-доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит, синдром Блоха-Сульцбергера).
33. Моногенные наследственные болезни с Х-сцепленным-рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна-Беккера).
34. Моногенные наследственные болезни с Y-сцепленным типом наследования (мужское бесплодие),
35. Моногенные наследственные болезни с митохондриальным типом наследования (атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия).
36. Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, гомоцистинурия).
37. Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия).
38. Наследственные болезни обмена углеводов (гликогенозы).
39. Наследственные болезни обмена углеводов (мукополисахаридозы).
40. Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса).
41. Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Ниманна-Пика, болезнь Фабри).
42. Наследственные болезни обмена липидов (лейкодистрофия, семейная гиперхолестеринемия).
43. Генетические и средовые факторы риска развития болезней с наследственным предрасположением.
44. Профилактика наследственных болезней. Преконцепционная подготовка.
45. Медико-генетическое консультирование: задачи и этапы проведения.
46. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики.
47. Патогенетическое лечение наследственных болезней.
48. Симптоматическое лечение наследственных болезней.
49. Этиологическое лечение наследственных болезней.
50. Деонтологические и этические вопросы медицинской генетики.