ФГБОУ ВО «Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе

д.м.н. И.А. Соловьева

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

«\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 2021г.

**Перечень экзаменационных вопросов по учебной дисциплине «Неврология, медицинская генетика»**

**по модулю кафедры медицинской генетики и клинической нейрофизиологии ИПО «Медицинская генетика»**

*Медицинская генетика*

1. Определение, классификация, распространенность, этиология (с позиции факторного подхода) мультифакториальных заболеваний (на примере БА)
2. Программа скрининга новорожденных на НБО в Красноярском крае (этапы, нозологии)
3. Основные принципы организации, структура и задачи, принципы функционирования МГС в РФ
4. Определение и этиология хромосомных заболеваний (на примере синдрома Дауна)
5. Пренатальная диагностика (определение, методы, сроки проведения, показания, противопоказания)
6. Структурная организация наследственной информации (ДНК-уровень, виды ДНК и их отличия, генный уровень, хромосомный уровень, геномный уровень)
7. Клинико-генеологический метод: этапы составления родословной, обозначения, типы наследования
8. Медико-генетическое консультирование (определение, задачи, показания, этапы)
9. Определение, этиология и патогенез моногенных заболеваний (на примере Мукополисахаридоза 1 типа (синдром Гулера))
10. Фенилкетанурия, галактоземия, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, клиническая картина, диагностика, лечение, профилактика
11. Наследственные дегенеративные нейромышечные заболевания. Амиотрофии – спинальные (Вердинга-Гофмана), невральные – (Шарко-Мари): этиология, клиника, диагностика, лечение
12. Прогрессирующие мышечные дистрофии: миопатия Дюшена, Эрба, Ландузи-Дежерина. Патогенез, клиника, диагностика, принцыпы лечения

*Задачи*

*Задача 1.*

К генетику обратилась мать 15-летнего мальчика с жалобами на задержку полового развития сына. Из анамнеза известно, что ребёнок от 1 беременности, срочных родов. Раннее развитие – без особенностей, прививки – по возрасту. С 6 лет отмечались некоторые особенности в поведении (аутистические черты). В настоящее время учится в 9 классе общеобразовательной школы, успевает на 3, 4. По характеру замкнутый, друзей не имеет. Объективно: рост – 176 см, масса 82 кг, евнухоидное телосложение, отложение жира по «женскому типу», высокая талия, гинекомастия, скудное оволосение на лобке, в подмышечных впадинах, отсутствуют волосы над верхней губой. Голос высокий. Пальпаторно определяется некоторая гипоплазия яичек. Семейный анамнез без особенностей, есть здоровый сибс 5 лет.

1. Предположительный диагноз;
2. Какие дополнительные методы обследования можно назначить для уточнения диагноза?
3. Какими генетическими методами необходимо подтвердить диагноз?
4. Каков прогноз репродукции для пробанда?
5. Каков риск по данной патологии для потомства здорового сибса?

*Задача 2.*

К детскому гинекологу-эндокринологу направлена девочка 16 лет с жалобами на отставание в половом развитии, аменорею. При осмотре: рост 138 см, правильного телосложения, нормального питания, широкая грудная клетка, короткая шея, лимфатический отек правой кисти, отсутствуют вторичные половые признаки (молочные железы не развиты, пушковые волосы в подмышечных впадинах и на лобке). Гинекологический статус: наружные половые органы сформированы правильно по женскому типу, матка гипоплазирована, яичники – в виде соединительнотканных тяжей.

1. Предположительный диагноз.
2. Какие лабораторные исследования необходимо провести девочке?
3. Какие генетические методы подтвердят диагноз?
4. Репродуктивный прогноз для пробанда?
5. Какие виды коррекции можно порекомендовать в данном случае?

Заведующая кафедрой медицинской генетики и

клинической нейрофизиологии ИПО

д.м.н., доц. \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_Дмитренко Д.В.

Декан педиатрического факультета

д.м.н., доц. \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_Моргун А.В.