**Вопросы вступительных экзаменов для претендентов в резидентуру по специальности «Медицинская генетика» на 2024-2025 учебный год.**

I**. Введение в специальность**:

1) исторические этапы развития медицинской генетики, как науки, в международной практике

2) исторические этапы развития медицинской генетики, как науки, в Республике Казахстан

3) понятие о специальности «Медицинская генетика»

4) нормативно-правовые акты, применяемые в специальности «Медицинская генетика» на современном этапе

5) уровень регионализации в оказании медико-генетической помощи в РК

6) мотивационные аспекты в решении выбора специальности «Медицинская генетика»

7) отличия организации медико-генетической помощи в мировом и национальном масштабе

8) объем  компетенции врача по  специальности «Медицинская генетика»

  по уровням оказания медицинской помощи в РК

9) перспективы развития выбранной специальности «Медицинская генетика» в национальном масштабе

10) профориентация – как метод привлечения претендентов в специальность «Медицинская генетика»

**II. Вопросы по профилю специальности:**

1. Понятие о строении клетки человека.
2. Митоз- как форма деления клеточного ядра.
3. Мейоз- как форма деления клеточного ядра
4. Законы Менделя- как принципы передачи наследственных признаков.
5. Молекулярные основы наследственности человека.
6. Понятие о строение и структуре ДНК
7. Функции ДНК
8. Понятие о строение и структуре РНК
9. Функции РНК
10. Понятие о строение и структуре гена
11. Функции гена
12. Понятие о строении хромосом
13. Функции хромосом
14. Классификация хромосом
15. Современная номенклатура хромосом
16. Типы генных мутаций
17. Типы хромосомных мутаций
18. Понятие о аутосомно-доминантном типе наследования
19. Понятие о аутосомно-рецессивном типе наследования
20. Понятие о Х-сцепленным доминантном типе наследования
21. Понятие о Х-сцепленным рецессивном типе наследования
22. Голандрический тип наследования
23. Митохондриальный тип наследования
24. Врожденные пороки развития. Причины, факторы риска
25. Основы эмбриогенеза человека
26. Клинико-генеалогический метод, как способ диагностики наследственных болезней.
27. Популяционный метод-сбор и анализ статистических данных в диагностике наследственных болезней.
28. Близнецовый метод в медицинской генетике.
29. Цитогенетический метод в диагностики наследственных болезней.
30. Молекулярно-цитогенетический метод в диагностики наследственных болезней.
31. Молекулярно-генетический метод в диагностики наследственных болезней.
32. Понятие о тератологии. Критические терминационные периоды эмбрионального развития.
33. Понятие о законе Харди-Вайнберга.
34. Методы профилактики врожденной и наследственной патологии
35. Понятие о медико-генетическом консультировании
36. Понятие о пренатальном генетическом скрининге
37. Понятие о неонатальном скрининге наследственной патологии
38. Понятие о синдроме Дауна
39. Понятие о синдроме Патау
40. Понятие о синдроме Эдвардса
41. Понятие о синдроме Тернера
42. Понятие о синдроме Клайнфельтера
43. Понятие о синдроме Лежена
44. Понятие о синдроме Марфана
45. Понятие о синдроме Элерса-Данло
46. Понятие о миодистрофия Дюшенна-Беккера
47. Понятие о ахондроплазии
48. Понятие о нейрофиброматозе 1 типа
49. Понятие о фенилкетонурии
50. Понятие о пренатальном скрининге врожденной патологии

**Литература;**

1. Клинические протоколы и приказы МЗ РК.
2. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд. , доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-3570-0
3. Спейчер М.Р. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы : учебник - Н-Л Россия, 2013. - 1056 с. - ISBN: 978-5-94869-167-1
4. Горбунова В.Н. Клиническая генетика. Учебник – Фолиант Россия, 2015. – 400 с. - ISBN: 978-5-93929-261-0
5. Гинтер Е.К. Медицинская генетика : национальное руководство : учебник / Под редакцией Гинтера Е.К. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. - ISBN: 978-5-9704-6307-9

**Руководитель отдела непрерывного образования Нартаева М.М.**