**2024-2025 оқу жылына арналған 7R01133 «Медициналық генетика» мамандығы бойынша резидентураға түсу емтиханының сұрақтары**

**I. Мамандыққа кіріспе:**

1) Халықаралық практикада ғылым ретінде медициналық генетиканың дамуының тарихи кезеңдері

2) Қазақстан Республикасында медицина генетикасын ғылым ретінде дамытудың тарихи кезеңдері

3) "Медициналық генетика" мамандығы туралы түсінік

4) Қазіргі кезеңде" медициналық генетика " мамандығында қолданылатын нормативтік-құқықтық актілер

5) ҚР-да медициналық-генетикалық көмек көрсетудегі аймақтандыру деңгейі

6)"Медициналық генетика" мамандығын таңдаудағы мотивациялық аспектілер

7) Әлемдік және ұлттық ауқымдағы медициналық-генетикалық көмекті ұйымдастырудың айырмашылықтары

8) "Медициналық генетика"мамандығы бойынша дәрігер құзыретінің көлемі

ҚР-да медициналық көмек көрсету деңгейі бойынша

9) Таңдалған "медициналық генетика" мамандығының ұлттық ауқымда даму перспективалары

10) Кәсіптік бағдар беру - "медициналық генетика"мамандығына үміткерлерді тарту әдісі ретінде

**II. Мамандық бейіні бойынша сұрақтар**:

1. Адам жасушасының құрылымы туралы түсінік.

2. Митоз-жасуша ядросының бөліну формасы ретінде.

3. Мейоз-жасуша ядросының бөліну формасы ретінде

4. Мендель заңдары тұқым қуалайтын белгілерді беру принциптері ретінде.

5. Адам тұқым қуалаушылықтың молекулалық негіздері.

6. ДНҚ құрылымы мен құрылымы туралы түсінік

7. ДНҚ функциялары

8. РНҚ құрылымы мен құрылымы туралы түсінік

9. РНҚ функциялары

10. Геннің құрылымы мен құрылымы туралы түсінік

11. Ген функциялары

12. Хромосомалардың құрылымы туралы түсінік

13. Хромосомалардың функциялары

14. Хромосомалардың жіктелуі

15. Хромосомалардың қазіргі номенклатурасы

16. Гендік мутациялардың түрлері

17. Хромосомалық мутациялардың түрлері

18. Тұқым қуалаудың аутосомды-доминантты түрі туралы түсінік

19. Тұқым қуалаудың аутосомды-рецессивті түрі туралы түсінік

20. Мұрагерліктің x-байланысты доминантты түрі туралы түсінік

21. Мұрагерліктің x-байланысты рецессивті түрі туралы түсінік

22. Голандриялық мұрагерлік түрі

23. Митохондриялық тұқым қуалау түрі

24. Туа біткен ақаулар. Себептері, қауіп факторлары

25. Адам эмбриогенезінің негіздері

26. Клиникалық-генеалогиялық әдіс тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау әдісі ретінде.

27. Популяция әдісі - тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалауда статистикалық мәліметтерді жинау және талдау.

28. Медициналық генетикадағы егіз әдіс.

29. Тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалаудағы цитогенетикалық әдіс.

30. Тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалаудағы молекулалық-цитогенетикалық әдіс.

31. Тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалаудағы молекулалық-генетикалық әдіс.

32. Тератология туралы түсінік. Эмбриональды дамудың маңызды терминациялық кезеңдері.

33. Харди-Вайнберг заңы туралы түсінік.

34. Туа біткен және тұқым қуалайтын патологияның алдын алу әдістері

35. Медициналық-генетикалық кеңес беру туралы түсінік

36. Пренатальды генетикалық скрининг туралы түсінік

37. Тұқым қуалайтын патологияның неонатальды скринингі туралы түсінік

38. Даун синдромы туралы түсінік

39. Патау синдромы туралы түсінік

40. Эдвардс синдромы туралы түсінік

41. Тернер синдромы туралы түсінік

42. Клайнфельтер синдромы туралы түсінік

43. Лежен синдромы туралы түсінік

44. Марфан синдромы туралы түсінік

45. Эхлерс-Данло синдромы туралы түсінік

46. Туралы түсінік Дюшен-Беккер миодистрофиясы

47. Ахондроплазия туралы түсінік

48. 1 типті нейрофиброматоз туралы түсінік

49. Фенилкетонурия туралы түсінік

50. Туа біткен патологияның пренатальды скринингі туралы түсінік

**Әдебиеттер;**

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

**Үздіксіз білім беру бөлімінің басшысы Нартаева М.М.**