**ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ К ЗАЧЕТУ**

1. Этиология и патогенез наследственных болезней. Классификация наследственных болезней.
2. Семиотика наследственной патологии. Признаки наследственных болезней.
3. Этапы постановки диагноза наследственных болезней.
4. Малые аномалии развития.
5. Врожденные пороки развития.
6. Классификация тератогенов. Критические периоды внутриутробного периода онтогенеза.
7. Клинико-генеалогический метод. Основные пути наследования генной патологии.
8. Цитогенетический метод. Молекулярно-генетический метод.
9. Биохимический метод. Неонатальный скрининг.
10. Классификация и общая характеристика хромосомных болезней.
11. Аномалии аутосом. Синдром Дауна, Патау, Эдвардса.
12. Аномалии половых хромосом. Синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера.
13. Адреногенитальный синдром.
14. Муковисцидоз.
15. Врожденный гипотиреоз.
16. Факоматозы. Нейрофиброматоз.
17. Болезнь Марфана.
18. Гемофилия.
19. Анемия Минковского-Шоффара (микросфероцитоз).
20. Наследственный нефрит (синдром Альпорта).
21. Наследственные болезни обмена веществ. Классификация.
22. Галактоземия.
23. Наследственные болезни обмена липидов. Болезнь Гоше.
24. Наследственные болезни обмена аминокислот. Фенилкетонурия.
25. Наследственные болезни обмена углеводов. Гликогенозы.
26. Болезнь Фабри.
27. Болезнь Вильсона - Коновалова.
28. Миодистрофия Дюшена-Беккера
29. Синдром мальабсорбции.
30. Генетические и средовые факторы риска развития болезней с наследственным предрасположением.
31. Профилактика наследственных болезней. Преконцепционная подготовка.
32. Медико-генетическое консультирование: задачи и этапы проведения.
33. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики.
34. Патогенетическое лечение наследственных болезней. Симптоматическое лечение наследственных болезней.
35. Этиологическое лечение наследственных болезней.