

ПРОГРАММА ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

1. Правовые, организационные и экономические аспекты деятельности клинических лабораторий
2. Требования к материально-техническому оснащению и учетно-отчетной документации клинических лабораторий с ДНК-диагностикой
3. Санитарно-противоэпидемический режим в клинических лабораториях
4. Основные этапы лабораторного анализа
5. Планирование и обеспечение качества клинических лабораторных исследований
6. Внутрилабораторный контроль качества Цель, задачи и правила проведения внутрилабораторного контроля качества. ГОСТ РФ
7. Системы внешней оценки качеств.
8. Структура нуклеиновых кислот. Экзоны, интроны, регуляторные области.
9. В чем отличие мутации от полиморфизма?
10. Различные виды мутаций. Классификация мутаций.
11. Перечислите основные эпигенетические модификации хроматина и их регуляторную роль
12. В чем заключаются особенности генетического аппарата митохондрий?
13. Перечислите основные механизмы возникновения генетической изменчивости.
14. Биосинтез белка на рибосоме, регуляция трансляции, посттрансляционные модификации белка
15. Понятие нуклеосомной организации хроматиновой нити. Хромосомная территория. Гетерохроматин и эухроматин. Общебиологический и генетический смысл этих понятий.
16. Репарация ДНК, ферменты рестрикции. Дефекты системы репарации.
17. Типы РНК, их структурная организация и функции. Сплайсинг, механизмы сплайсинга. Нормальный и альтернативный сплайсинг.
18. Биосинтез белка на рибосоме, трансляция, регуляция трансляции.
19. Посттрансляционные модификации белка.
20. Митохондриальный геном. В чем заключаются особенности генетического аппарата митохондрий. Сложности диагностики митохондриальных заболеваний.
21. Основные эпигенетические модификации хроматина и их регуляторная роль
22. Структура и размер генома человека. Уровни регуляции экспрессии генов
23. Изменчивость наследственных признаков, как основа патологии. Роль наследственности и среды в развитии патологии
24. Типы наследования признаков. Генетические основы развития
25. Полимеразная цепная реакция: принцип, этапы, основные компоненты реакции.
26. Полимеразная цепная реакция в реальном времени: принцип, этапы, основные компоненты реакции. В чем отличие ПЦР и ПЦР в реальном времени
27. Перечислите области применения ПЦР в реальном времени в клиническо-лабораторной диагностике
28. Секвенирование по Сенгеру: принцип, этапы, основные компоненты реакции
29. Назовите области применения метода Секвенирование по Сенгеру в клиническо-лабораторной диагностике
30. Приведите примеры методов детекции известных и неизвестных мутаций. В чем их сходство и отличие
31. Опишите методические особенности молекулярной диагностики аутосомно-доминантных и аутосомно-рецессивных заболеваний
32. Принципы определения MRD (минимальной остаточной болезни).
33. Основные принципы иммуноцитохимического анализа. Строение и классификация антител. Принцип выбора антител.
34. Проточная лазерная цитометрия. Возможности использования в онкогематологии.
35. Масс-спектрометрия: области применения

36. Как наследуются гены HLA? Что такое неравновесное сцепление? Приведите пример неравновесного сцепления.
37. Чем обусловлен высокий полиморфизм генов системы HLA?
38. Что такое эпитоп? Какова взаимосвязь эпитопа и CREG?
39. Какие виды молекулярно-генетического типирования HLA существуют?
40. Что такое низкоразрешающее и высокоразрешающее типирование? Какие методы типирования позволяют получить результат того или иного уровня разрешения
41. Флуоресцентная гибридизация *in situ* (FISH): принцип, возможности и ограничения метода.
42. Методы стандартной цитогенетики, флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH) и сравнительной геномной гибридизации: сравните возможности и ограничения методов.
43. Классификация ДНК-зондов, используемых для флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH). Приведите примеры использования различных зондов.
44. Приведите примеры использования метода флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH) в диагностике микроделеционных синдромов.
45. Приведите примеры использования метода флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH) в предимплантационной и пренатальной диагностике.
46. Приведите примеры использования метода флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH) в диагностике онкогематологических заболеваний.
47. Назовите и кратко опишите особенности технологий секвенирования разных поколений
48. Перечислите международные базы данных, используемые для анализа и работы с нуклеотидными последовательностями
49. Таргетное секвенирование: принцип и возможные области применения в клиническо-лабораторной диагностике
50. Клеточные линии и их виды: особенности культивирования.
51. Постоянные и первичные клеточные линии: области применения, преимущества и недостатки
52. Стволовые клетки: получение, возможные области применения
53. Применение генной модификации клеток в биомедицинских исследованиях
54. Генотерапия наследственной патологии через соматические клетки (принципы, методы, результаты).
55. Классификация наследственной патологии. Особенности клинических проявлений наследственных патологий и общие принципы их диагностики
56. Аутосомно-доминантные заболевания. Наследственные коллагенопатии. Синдром Марфана и марфаноподобный фенотип. Особенности клинических проявлений. Частота в популяции, методы генетической диагностики.
57. Аутосомно-рецессивные заболевания. Муковисцидоз. Особенности клинических проявлений. Частота в популяции, методы генетической диагностики.
58. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний, их классификация и методы генетического анализа. Факторы повышенного риска МФЗ. Ожирение как пример мультифакториального наследственного заболевания.
59. Показания к медико-генетическому консультированию
60. Синдром Ди Джорджи: методы генетической диагностики, частота в популяции
61. Генетическая диагностика наследственных форм онкологической патологии. Синдром Сиппла (МЭН), рак молочной железы и яичников
62. Миодистрофия Дюшенна: методы генетической диагностики, частота в популяции. Приведите примеры генетического анализа
63. Генетическая диагностика в онкогематологии. Диагностика хронического миелолейкоза
64. Гемофилии: генетика, наследование, методы диагностики
65. Роль генетических технологий в медицине. Генная терапия

66. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Понятие об аутосомах и половых хромосомах
67. Хромосомные болезни. Этиология и классификация
68. Понятие о хромосомном мозаицизме. Числовые aberrации хромосом. Понятие о полиплоидии, анеуплоидии
69. Патогенез хромосомных болезней. Трисомии, аномалии половых хромосом. Структурные аномалии хромосом. Хромосомный дисбаланс как летальный фактор у человека.
70. Талассемии и гемоглобинопатии. Серповидноклеточная анемия. Частота в популяции, методы генетической диагностики
71. Гемофилии: генетика, наследование, методы диагностики.
72. Миотоническая дистрофия. генетика, наследование, методы генетической диагностики.
73. Генетические факторы развития атеросклероза.
74. Генетическая диагностика в онкогематологии. Диагностика хронического миелолейкоза
75. Высокопроцессивное секвенирование: принцип, этапы, возможности метода.
76. Области применения метода высокопроцессивного секвенирования в клиническо-лабораторной диагностике
77. Опишите особенности технологий секвенирования разных поколений: возможности и ограничения.
78. Перечислите международные базы данных, используемые для анализа и работы с нуклеотидными последовательностями
79. Опишите методы выявления численных (количественных) нарушений в кариотипе.
80. Опишите методы выявления филадельфийской хромосомы у больных с хроническим миелолейкозом (ХМЛ).
81. Опишите алгоритм определения патогенной роли выявленного генетического варианта при моногенной патологии.
82. Аденогенитальный синдром. Частота в популяции, методы генетической диагностики.
83. Какие генетические особенности характерны для изолированных популяций.
84. Опишите метод для определения времени возникновения мутации в популяции
85. Феномен геномного импринтинга. Роль импринтинга в нормальном и патологическом развитии человека. Приведите примеры болезни импринтинга.
86. Концептуальные основы предиктивной медицины. Аллельный полиморфизм как методический базис предиктивной медицины.
87. Полигенное наследование: особенности наследования, принципы генетической диагностики.
88. Особенности патогенеза генных и хромосомных болезней. Уровни патогенеза наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой, органной, системный).
89. Закономерности распределения генотипов в популяциях. Закон Харди-Вайнберга.
90. Опишите принцип и методы оценки уровня экспрессии генов.
91. Основные этапы биогенеза микроРНК. Номенклатура и классификация микроРНК.
92. Механизмы подавления экспрессии генов под действием микроРНК.
93. Свойства, благодаря которым внеклеточные микроРНК являются перспективными диагностическими мишенями.
94. Механизмы экспорта микроРНК из клеток, носители и функции внеклеточных микроРНК.
95. Участие микроРНК в физиологических и патологических процессах в сердечно-сосудистой системе.
96. Анализ экспрессии микроРНК с использованием микрочипов.
97. Анализ экспрессии микроРНК на основе высокопроцессивного секвенирования.
98. Анализ экспрессии микроРНК с использованием гибридизации *in situ*.
99. Терапевтические стратегии на основе аналогов и ингибиторов микроРНК
100. Функции и модули лабораторной информационной системы

101. Регистрация материала исследований в лабораторной информационной системе в автономном режиме и при интеграции ЛИС с медицинской информационной системой
102. Возможности автоматизации лабораторных исследований в лабораторной информационной системе
103. Возможности лабораторной информационной системы в автоматизации и поддержании системы контроля качества
104. Взаимодействие лабораторной информационной системы с медицинской информационной системой. Составление плана назначений лабораторных исследований
105. Анализ и выдача результатов в лабораторной информационной системе
106. Возможности составления различных отчетов в лабораторной информационной системе.
107. Правила сбора и подготовки биологического материала для молекулярно-генетических исследований
108. Правила сбора и подготовки биологического материала для цитогенетических исследований лабораторных
109. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями. Показанием к проведению предимплантационной диагностики.
110. Перечислите международные базы данных, используемые для анализа и работы с нуклеотидными последовательностями
111. Особенности патогенеза генных и хромосомных болезней. Уровни патогенеза наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой, органный, системный).
112. Клеточный цикл, фазы клеточного цикла
113. Деление клетки: мейоз. Кроссинговер во время мейоза
114. Международная номенклатура в цитогенетической диагностике (ISCN).
115. Показания для проведения пренатальной диагностики хромосомных заболеваний человека.
116. Синдромы хромосомной нестабильности
117. Стандарты и контроль качества цитогенетических исследований
118. Пренатальная диагностики хромосомных болезней. Амниоцентез, биопсия хориона, кордоцентез. Сравнительная характеристика и показания.
119. Постнатальная диагностика хромосомных болезней. Показания для проведения цитогенетического исследования.
120. Опишите принцип и методы оценки уровня экспрессии генов.
121. Синдром Дауна. Клиника, патогенез.
122. Синдром Патау. Клиника, патогенез.
123. Синдром Эдвардса. Клиника, патогенез.
124. Синдром Шерешевского-Тернера. Клиника, патогенез.
125. Синдром Клайнфельтера. Клиника, патогенез.
126. Синдромы поли-Х и поли-У. Клиника, патогенез.
127. Синдром «кошачьего крика». Клиника, патогенез.