

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ УГМУ Минздрава России)**

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по научно-исследовательской и
клинической работе
М.А. Уфимцева
01.06.2023 г.



Программа вступительного экзамена по специальности

Группа научных специальностей: 1.5. Биологические науки

Научная специальность: 1.5.7 Генетика

Форма обучения: очная

Екатеринбург 2023

ПРОГРАММА
ВСТУПИТЕЛЬНОГО ИСПЫТАНИЯ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
НАУЧНАЯ СПЕЦИАЛЬНОСТЬ 1.5.7 ГЕНЕТИКА

1. Значение медицинской генетики в клинической практике.
2. Организация медико-генетической службы в России.
3. Классификация наследственной патологии.
4. Мутации – типы, роль как этиологического фактора заболеваний. Разнообразие их проявления на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях.
5. Наследственность и патогенез, генетический контроль патологических процессов.
6. Общая характеристика моногенной патологии, распространенные и редкие формы.
7. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний.
8. Генетические аспекты роста и развития плода.
9. Врожденные пороки развития (этиология, патогенез, классификация).
10. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Врожденные аномалии (синдром Арнольда - Киари).
11. Общая характеристика хромосомной патологии, ее место в структуре наследственных болезней.
12. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, классификация, поли- и анеуплоидия, частичные трисомии и моносомии, полные и мозаичные формы.
13. Патогенез хромосомных болезней.
14. Полиморфизм клинических форм наследственных заболеваний с нарушением обмена: углеводного (болезни накопления гликогена, галактоземия); отдельных аминокислот (фенилкетонурия, лейциноз, гомоцистинурия).
15. Лизосомальные болезни накопления (болезнь Гоше). Липидозы {семейная гиперхолестеролемиа, сфинголипидозы, лейкодистрофии}.
16. Основные методы диагностики наследственных заболеваний.
17. Прямая и косвенная ДНК-диагностика. Блот-гибридизация.
18. ПЦР-диагностика и ее модификации, некоторые методы анализа продуктов ПЦР.
19. Значение молекулярно-генетических (молекулярно-биологических) методов исследования в диагностике наследственных и онкологических заболеваний.
20. Основные методы терапии врожденных и наследственных заболеваний.
21. Профилактика наследственных и врожденных заболеваний.

Литература

Основная

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018, 2015 - 592 с.: ил.

2. Ньюсбаум, Р. Л. Медицинская генетика [Текст]: учебное пособие / Роберт Л. Ньюсбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард; пер. с англ. А. Ш. Латыпова, под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 624 с. : ил.

Дополнительная

1. Основы медицинской генетики [Текст]: учебное пособие / О. П. Ковтун [и др.]; М-во здравоохранения РФ ГБОУ ВПО УГМА. - Екатеринбург: [б. и.], 2015. - 161 с. : ил.

Ресурсы сети «Интернет»

1. ЦНМБ Первого МГМУ им. И.М. Сеченова (www.scsml.rssi.ru);
2. Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU;
3. Российская национальная библиотека (www.nlr.ru);
4. ФГБУ «РГБ» (www.rsLn);
5. Портал Consillium Medicum (www.con-med.ru);
6. Электронно-поисковая система PubMed (www.pubmed.gov);
7. Медицинский видеопортал (www.med-edu.ru);
8. База данных белков – SWISSGoogle

ДЕМОНСТРАЦИОННЫЙ ВАРИАНТ ЭКЗАМЕНАЦИОННОГО БИЛЕТА ВСТУПИТЕЛЬНОГО ИСПЫТАНИЯ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ **1.5.4. ГЕНЕТИКА В ФГБОУ ВО УГМУ МИНЗДРАВА РОССИИ (собеседование)**

Назначение демонстрационного варианта экзаменационного билета вступительного испытания по специальности **1.5.4.** Генетика заключается в том, чтобы дать возможность поступающим в Уральский государственный медицинский университет, составить представление о структуре экзаменационного билета, количестве заданий, их форме, уровне сложности. Эти сведения позволят поступающим выработать стратегию подготовки к вступительным испытаниям в ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России.

Билет №1

1. Мутации – определение, типы, роль как этиологического фактора заболеваний.

2.Лизосомальные болезни накопления - болезнь Гоше. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, лечение.

**КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ УСТНОГО ОТВЕТА
НА ВСТУПИТЕЛЬНОМ ИСПЫТАНИИ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
1.5.4. ГЕНЕТИКА В ФГБОУ ВО УГМУ МИНЗДРАВА РОССИИ
(СОБЕСЕДОВАНИЕ)**

Билеты для устной формы вступительного испытания поступающих на обучение по специальности 1.5.4. Генетика содержат по 2 вопроса:

- первый вопрос теоретического характера из общей части
- второй вопрос из специальной части

Вступительные испытания проводятся в устной форме в виде собеседования по вопросам билета.

Первичный балл за ответ на каждый вопрос оценивается в интервале от 2 до 5 баллов. Общая оценка выставляется как среднее арифметическое по двум вопросам в традиционной пятибалльной системе. Если хотя бы по одному из вопросов экзаменуемый получает оценку 2 балла («неудовлетворительно»), то за собеседование выставляется итоговая отметка 2 («неудовлетворительно»).

5 баллов - оценка «отлично». Ответ на вопрос полный, логически выстроенный, аргументированный. Отсутствуют недочеты в изложении материала. Поступающий глубоко и полно владеет содержанием материала и понятийным аппаратом, умеет устанавливать межпредметные связи, логично, четко и ясно дает исчерпывающие ответы на вопросы, умеет обосновывать свои суждения, ответ носит самостоятельный характер.

4 балла - оценка «хорошо». Ответ на вопрос полный, логически выстроенный, аргументированный, но присутствуют малозначимые замечания к изложению материала. Ответ поступающего отличается меньшей обстоятельностью, глубиной, обоснованностью и полнотой, логическая последовательность изложения материала не всегда соблюдается, в содержании имеют место отдельные неточности, несущественные ошибки, однако допущенные ошибки исправляются самим поступающим после дополнительных вопросов экзаменаторов.

3 балла - оценка «удовлетворительно». Ответ на вопрос неполный, нарушена логика изложения материала, присутствуют значимые замечания. Поступающий обнаруживает знание и понимание содержания материала, дает в основном правильные, но недостаточно полные ответы на вопросы при слабом логическом оформлении высказываний, в

содержании допускает неточности и существенные ошибки, не обосновывает свои суждения, в целом ответ отличается низким уровнем самостоятельности.

2 балла - оценка «неудовлетворительно». Выставляется в тех случаях, когда поступающий имеет разрозненные, бессистемные знания, не умеет выделять главное и второстепенное, излагает материал беспорядочно и неуверенно, в содержании допускает существенные ошибки, искажающие смысл, которые не исправляются поступающим после дополнительных вопросов экзаменаторов.