

ОДОБРЕН
Ученым советом
государственного учреждения
«Республиканский научно-практический
центр «Мать и дитя»
Министерства здравоохранения
Республики Беларусь
протокол № 2
«19» июня 2025 года

УТВЕРЖДАЮ
Директор
государственного учреждения
«Республиканский научно-практический
центр «Мать и дитя»
Министерства здравоохранения
Республики Беларусь
С.А. Васильев
« » 2025 года

**Перечень вопросов для вступительного экзамена
в клиническую ординатуру по специальности «Генетика»**

1. Государственная политика Республики Беларусь в области охраны здоровья населения
2. История развития медицинской генетики. Понятие о евгенике.
3. Вклад наследственной патологии в репродуктивные потери, перинатальную и младенческую смертность, детскую заболеваемость и инвалидность.
4. Медико-генетическая служба как вид специализированной медицинской помощи.
5. Структура медико-генетической службы Республики Беларусь.
6. Задачи республиканского и областных подразделений медико-генетической службы.
7. Этические и организационные аспекты медико-генетического консультирования.
8. Контингенты лиц, подлежащих медико-генетическому консультированию.
9. Основные модели наследования. Примеры доминантных и рецессивных признаков у человека. Признаки, сцепленные с полом. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопия. Фенокопия.
10. Составление родословной. Генеалогический анализ (примеры): болезни с X-сцепленным доминантным типом наследования, болезни с X-сцепленным рецессивным типом наследования, Y-сцепленный тип наследования.
11. Общая характеристика и классификация наследственных болезней.
12. Молекулярные основы наследственности. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Структура гена. Генотип и фенотип.
13. Митохондриальная наследственность.
14. Типы мутаций при наследственных заболеваниях. Генные мутации (точковые мутации, структурные мутации).
15. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Понятие об аутосомах и половых хромосомах.

16. Хромосомы и хромосомный набор. Структура хромосом. Гетерохроматин и эухроматин.
17. Митоз, его фазы и биологический смысл.
18. Мейоз, его фазы и биологический смысл.
19. Принципы современной номенклатуры хромосом человека.
20. Количественные перестройки кариотипа. Митотическое нерасхождение хромосом в процессе деления соматических клеток. Понятие о хромосомном мозаицизме. Понятие о полиплоидии и анеуплоидии. Мейотическое нерасхождение хромосом в процессе гаметогенеза.
21. Структурные перестройки кариотипа, механизмы их возникновения. Делеции (кольца, дицентрики) и дупликации как структурные перестройки, связанные с генным дисбалансом клетки. Инверсии – парацентрические и перичцентрические; транслокации – реципрокные, нереципрокные, tandemные, дицентрические, Робертсоновские; изохромосомы.
22. Показания к цитогенетическому обследованию.
23. Аутосомные трисомии: синдромы Дауна, Эдвардса, Патау. Клинико-цитогенетические характеристики, медико-генетическое консультирование.
24. Аномалии половых хромосом: синдромы Тернера, Клайнфельтера, полисомия X. Клинико-цитогенетические характеристики, медико-генетическое консультирование.
25. Клинические проявления частичных аутосомных трисомий и моносомий.
26. Микроделеционные синдромы.
27. Сбалансированные перестройки хромосом: клинико-цитогенетические характеристики, медико-генетическое консультирование.
28. Хромосомные болезни человека. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.
29. Интерсексуальные состояния: женский и мужской псевдогермафродитизм.
30. Врожденные пороки развития. Классификация врожденных пороков развития в зависимости последовательности возникновения: первичные, вторичные.
31. Основные механизмы формирования врожденных пороков развития.
32. Тератогенные факторы, классификация, механизмы тератогенеза. Терминационный тератогенетический период.
33. Понятие: изолированного врожденного порока развития (ВПР); системного ВПР; множественного ВПР (МВПР); синдрома МВПР.
34. Множественные врожденные пороки развития с аутосомно-доминантным типом наследования: примеры, медико-генетическое консультирование.
35. Множественные врожденные пороки развития с аутосомно-рецессивным типом наследования: примеры, медико-генетическое

консультирование.

36. Множественные врожденные пороки развития с Х-сцепленным рецессивным типом наследования: примеры, медико-генетическое консультирование.

37. Понятие о системных скелетных дисплазиях.

38. Ахондроплазия: клиничко-генетические характеристики, медико-генетическое консультирование, диагностика.

39. Наследственные болезни обмена веществ: классификация, принципы диагностики.

40. Нарушение обмена аминокислот. Фенилкетонурия: клинические проявления, медико-генетическое консультирование, диагностика, лечение.

41. Наследственные болезни обмена углеводов: клинические проявления, медико-генетическое консультирование, принципы диагностики.

42. Нарушение обмена галактозы: клиника, метаболические нарушения, диагностика, лечение, медико-генетическое консультирование, прогноз.

43. Муковисцидоз: клинические проявления, диагностика, медико-генетическое консультирование, лечение, профилактика.

44. Пероксисомные болезни. Общая характеристика, медико-генетическое консультирование, диагностика.

45. Лизосомные болезни. Общая характеристика, медико-генетическое консультирование, диагностика.

46. Мукополисахаридозы: характеристика типов, клинические проявления, медико-генетическое консультирование, диагностика.

47. Нарушение синтеза и действия гормонов. Общая характеристика, диагностика, лечение.

48. Дефекты синтеза и действия тиреоидных гормонов. Первичный врожденный гипотиреоз.

49. Митохондриальные болезни: клинические проявления, медико-генетическое консультирование, диагностика, принципы лечения.

50. Болезни с наследственной предрасположенностью. Общая характеристика. Моногенные и полигенные формы. Использование близнецового метода для выявления наследственной предрасположенности.

51. Профилактика наследственной и врожденной патологии.

52. Показания к проведению пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний.

53. Пренатальный скрининг врожденных аномалий развития и хромосомных болезней плода.

54. Скрининг беременных в 1 и 2 триместрах беременности. Возможности выявления наследственной и врожденной патологии плода в разные сроки беременности.

55. Неинвазивные методы пренатальной диагностики наследственной и врожденной патологии плода в 1 и 2 триместрах беременности. Пренатальный скрининг по сывороточным факторам крови матери

56. Ультразвуковая диагностика.
57. Инвазивные методы пренатальной диагностики наследственной и врожденной патологии плода в 1 и 2 триместрах беременности.
58. Предимплантационная диагностика наследственной и врожденной патологии.
59. Неонатальный скрининг наследственных болезней: принципы и возможности.
60. Методы диагностики наследственных болезней: клинические, биохимические, цитогенетические, молекулярно-генетические, параклинические, иммунологические.
61. Биохимическая диагностика наследственных болезней, основные методы. Биологический материал, используемый для биохимической диагностики.
62. ДНК-диагностика наследственных болезней, основные методы. Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике.
63. Тератогенные факторы, классификация, механизмы тератогенеза. Терминационный тератогенный период.
64. Множественные врожденные пороки развития с X-сцепленным рецессивным типом наследования: примеры, медико-генетическое консультирование.
65. Генетические основы профилактики наследственной и врожденной патологии: первичная, вторичная и третичная профилактика. Медико-социальная реабилитация.
66. Пренатальная диагностика: неинвазивные и инвазивные методы исследования.
67. Принципы лечения наследственных болезней. Симптоматическое лечение. Патогенетическое лечение. Коррекция обмена. Заместительная терапия. Генотерапия.