

УТВЕРЖДАЮ
Директор РНПЦ «Мать и дитя»
С.А. Васильев
« » 2025 г.



ВОПРОСЫ

для подготовки к сдаче вступительных экзаменов в аспирантуру по
специальности 03.02.07 – генетика (биологические науки)

1. Понятие о наследственности и изменчивости. Место генетики среди биологических наук.
2. Методы изучения генетики человека: генеалогический, цитогенетический, близнецовый, онтогенетический, популяционный.
3. Модели наследования. Понятие о генетическом риске.
4. Законы Грегора Менделя. Риск повторения наследственных заболеваний при различных типах наследования.
5. Наследственные и врожденные заболевания. Этиология, патогенез, типы наследования.
6. Определение пола человека. Сцепленное с полом наследование.
7. Синдромы, связанные с нарушениями в системе половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, полисомия X у женщин, синдром Клайнфельтера. Клинико-генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование, пренатальная, цитогенетическая диагностика.
8. Геном человека. Структура и функции генов.
9. Структурная организация генома эукариот.
10. Локализация генов в хромосомах. Роль цитоплазматических факторов в передаче наследственной информации.
11. Понятия: ген, генотип, фенотип. Фенотипическая и генотипическая изменчивость.
12. Химическая структура нуклеиновых кислот. Химическая структура и биосинтез белков. Особенности строения ДНК высших организмов.
13. Понятие о генных мутациях. Типы и номенклатура мутаций.
14. Классификация генных мутаций. Молекулярная природа возникновения генных мутаций: замена оснований, выпадение или вставка оснований (нонсенс, миссенс и сдвиг рамки считывания).
15. Типы мутагенов, механизмы их действия.
16. Мутагены окружающей среды и методы их тестирования.
17. Генетические эффекты ионизирующего излучения (основные результаты экспериментальных и эпидемиологических исследований).
18. Понятие о тератогенных факторах. Классификация тератогенных факторов (физические, химические, биологические).
19. Классификации врождённых пороков развития.
20. Этиологическая классификация пороков развития.
21. Классификация пороков развития в зависимости от объекта

воздействия, последовательности возникновения и распространенности.

22. Основные механизмы формирования пороков развития.

23. Эндогенные причины пороков развития.

24. Методы диагностики наследственных заболеваний: клиничко-генеалогический, лабораторные, функциональные.

25. Биохимические методы диагностики наследственных болезней.

26. Пренатальная ДНК-диагностика наследственных болезней. Общая характеристика, наиболее часто встречающиеся моногенные болезни, при которых проводится пренатальная ДНК-диагностика.

27. Онкогенетика: онкогены, гены-супрессоры опухолевого роста.

28. Общая характеристика наследственных болезней обмена: этиология, патогенез, клиническая классификация, типы наследования, уровни диагностики, принципы лечения.

29. Болезни с наследственной предрасположенностью: клиничко-генетическая характеристика наиболее часто встречающихся форм (гиперхолестеринемия, атеросклероз, рак молочной железы, сахарный диабет I типа).

30. Врожденные пороки развития: причины возникновения (экзогенные, эндогенные), классификация.

31. Молекулярно-генетические подходы в исследовании строения генов.

32. Прямые методы молекулярной диагностики (секвенирование, рестрикционный анализ).

33. Структура РНК и ДНК. Модель ДНК Д.Уотсона и Ф.Крика. Пространственная организация молекулы ДНК.

34. Генетический код и его характеристика. Свойства генетического кода (триплетность, универсальность, неперекрываемость, отсутствие разделительных знаков, наличие иницирующих и терминирующих кодонов).

35. Полимеразная цепная реакция: принцип, области применения.

36. Геномная дактилоскопия: принцип, области применения.

37. Цитогенетические методы диагностики хромосомных перестроек.

38. Типы мутаций при наследственных заболеваниях. Хромосомные мутации.

39. Аутосомные трисомии (трисомия 13, 18, 21): клиничко-генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование, пренатальная, цитогенетическая диагностика.

40. Кариотип человека в норме. Методы исследования кариотипа человека. Морфология хромосом и их строение.

41. Лабораторные методы клинической цитогенетики. Кариотипирование.

42. Классификация аномалий кариотипа. Сбалансированные и несбалансированные aberrации хромосом. Понятие о хромосомной болезни.

43. Структурные перестройки хромосом: классификация, терминология, общие клиничко-цитогенетические характеристики. Формулы записи кариотипа.

44. Конституциональные (структурные) аномалии кариотипа.

Принципы записи формулы кариотипа человека.

45. Принципы пренатальной цитогенетической диагностики
Нарушение числа хромосом в кариотипе. Нарушение ploидности.

46. Принципы предимплантационной диагностики наследственных
болезней.

47. Нарушение формирования пола. Типы, диагностика.

48. Редактирование генома. Значение для медицины, экологии и
биотехнологии.

49. Митохондриальная наследственность. Понятие о митохондриальных
болезнях.

50. Возможности и перспективы использования методов генетической
и клеточной инженерии и биотехнологии. Проблемы биобезопасности.