


УТВЕРЖДАЮ
Директор РНЦ «Мать и дитя»
С.А. Васильев
« 20 » _____ 2026 г.

**ВОПРОСЫ
ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К СДАЧЕ ВЫПУСКНЫХ ЭКЗАМЕНОВ
КЛИНИЧЕСКИМИ ОРДИНАТОРАМИ
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ «ГЕНЕТИКА»**

1. Государственная политика Республики Беларусь в области охраны здоровья населения
2. Основные характеристики государственной системы здравоохранения в Республике Беларусь на современном этапе.
3. Заболеваемость населения как показатель общественного здоровья.
4. Международная номенклатура болезней. Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем
5. Структура медико-генетической службы в Республике Беларусь. Задачи республиканского и областных подразделений медико-генетической службы. Уровни профилактики наследственных болезней.
6. Удельный вес наследственных и врожденных заболеваний в акушерской, педиатрической и неврологической патологии. Вклад наследственных и врожденных заболеваний в репродуктивные потери, перинатальную младенческую смертность, детскую заболеваемость и инвалидность.
7. Показания к медико-генетическому консультированию, ретро- и проспективное консультирование.
8. Модели наследования. Понятие о генетическом риске. Структура медико-генетического заключения.
9. Мультифакториальная патология. Принципы оценки генетического риска при мультифакториальной патологии.
10. Понятие о генных мутациях. Типы и номенклатуры мутаций.
11. Современные представления о кариотипе человека, терминология. Принципы записи кариотипа человека, примеры.
12. Общая характеристика, размеры, структура и число хромосом человека. Принципы Денверской номенклатуры равномерно окрашенных хромосом.
13. Классификация мутаций. Полиплоидия, клинико-цитогенетические формы, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика.
14. Структурные перестройки хромосом, классификация, терминология, общие клинико-цитогенетические характеристики. Формулы кариотипа.
15. Типы сбалансированных перестроек хромосом. Терминология, продукты сегрегации, медико-генетическое консультирование.

16. Характеристика хромосомных болезней: фенотипические проявления частичных аутомсомных трисомий, примеры.

17. Болезни экспансии, вызванные динамическими мутациями. Характер наследования.

18. Клинико-цитогенетические характеристики аутомсомных трисомий, примеры.

19. Аномалии половых хромосом. Синдромы Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера. Клинико-цитогенетические характеристики, медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.

20. Аутомсомные трисомии (+8, +9, +13, +16, +18, +21). Клинико-цитогенетические характеристики, медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.

21. Полисомии X и Y. Клинико-цитогенетические характеристики, медико-генетическое консультирование.

22. Интерсексуальные состояния: женский и мужской псевдогермафродитизм, истинный гермафродитизм.

23. Критические периоды эмбриогенеза и тератогенетические терминационные периоды возникновения врожденных аномалий развития. Основные механизмы формирования врожденных пороков развития.

24. Эндогенные и экзогенные причины формирования врожденных аномалий развития.

25. Классификация врожденных пороков развития в зависимости от объекта воздействия, последовательности возникновения и распространенности.

26. Синдромы множественных врожденных пороков развития, обусловленные тератогенными факторами: диабетическая эмбриопатия, алкогольная эмбриопатия. Медико-генетическое консультирование.

27. Множественные врожденные пороки развития с X-сцепленным доминантным типом наследования: генетический прогноз, медико-генетическое консультирование. Синдромы Блоха-Сульцбергера, рото-лице-пальцевой (РЛП) I типа.

28. Множественные врожденные пороки развития с аутомсомно-доминантным типом наследования: генетический прогноз, медико-генетическое консультирование. Синдромы Холта-Орама, Марфана.

29. Множественные врожденные пороки развития с X-сцепленным рецессивным типом наследования: генетический прогноз, медико-генетическое консультирование. Синдромы Аарского, микрофтальмии Ленца.

30. Синдромы множественных врожденных пороков развития с аутомсомно-рецессивным типом наследования: медико-генетическое консультирование. Синдромы Смита-Лемли-Опитца, Фринса.

31. Синдромы с патологией зрения: Марфана, Барде-Бидля, микрофтальмии Ленца. Клинико-генетические характеристики, медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.

32. Синдромы, обусловленные микродисбалансом аутомсом: примеры, клинико-цитогенетические характеристики, методы диагностики.

33. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов с повышенной нестабильностью хромосом: синдромы Блума, Луи-Бара, Ниджмегена, Робертса, иммунной недостаточности-центральной нестабильности (ICF), анемии Фанкони.

34. Синдромы с глухотой: синдромы Ушера, бронхо-ото-ренальный (BOR), Альпорта, Франческетти. Клинико-генетические характеристики, медико-генетическое консультирование.

35. Синдром коревой краснухи, клинические варианты, диагностика, медико-генетическое консультирование.

36. Генетические аспекты олигофрении.

37. Принципы организации, цель и задачи генетического мониторинга врожденных пороков развития.

38. Неонатальный скрининг, принципы и методы.

39. Моногенные болезни, возможности их молекулярно-генетической диагностики в Республике Беларусь.

40. Наследственная непереносимость фруктозы: клиника, медико-генетическое консультирование, принципы лечения.

41. Болезнь Нимана-Пика. Клинико-генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика.

42. Понятие о генодерматозах, примеры для каждого типа наследования. Ангидротическая эктодермальная дисплазия, медико-генетическое консультирование.

43. Наследственные болезни обмена аминокислот. Тирозинемия, алкаптонурия. Клиника, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика.

44. Муковисцидоз: клиника, медико-генетическое консультирование, принципы лечения, пренатальная диагностика.

45. Галактоземия: клиника, диагностика, принципы лечения, медико-генетическое консультирование.

46. Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана: клинико-генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика.

47. Непереносимость дисахаридов: клиника, диагностика, принципы лечения, медико-генетическое консультирование.

48. Врожденный гипотиреоз: клиника, диагностика, лечение, медико-генетическое консультирование. Неонатальный скрининг.

49. Фенилкетонурия: клиника, диагностика, принципы лечения, медико-генетическое консультирование. Неонатальный скрининг.

50. Мукополисахаридозы: классификация, клиника, диагностика, медико-генетическое консультирование, принципы лечения, пренатальная диагностика.

51. Болезнь Гоше: клинические варианты, тип наследования, принципы лечения, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика.

52. Генерализованный (GM-1) ганглиозидоз: клиника, тип наследования, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика.

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

54. Миодистрофия Дюшена: клинико-генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.

55. Понятие о системных скелетных дисплазиях: ахондроплазия - клинико-генетические характеристики, медико-генетическое консультирование.

56. Неинвазивные методы пренатальной диагностики в 1 и 2 триместрах беременности. Пренатальный скрининг по сывороточным факторам крови матери и ультразвуковая диагностика.

57. Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии плода в 1 и 2 триместрах беременности.

58. Инвазивная пренатальная диагностика в 1 и 2 триместрах беременности. Показания, методы.

59. Общая характеристика методов медико-генетического обследования.

60. Методики окрашивания цитогенетических препаратов (G-метод и его модификации, C-метод). Номенклатура дифференциально окрашенных хромосом.

61. Полимеразная цепная реакция. Принцип, области применения.

62. Прямые методы молекулярно-генетической диагностики: секвенирование, рестрикционный анализ, ASO.

63. Методы молекулярно-генетической пренатальной диагностики. Сроки проведения, источники ДНК, особенности применения.

64. Цитогенетические методы диагностики хромосомных перестроек. Показания к цитогенетическому обследованию.

65. Полиморфизм длины рестрикционных фрагментов. Информативность, области применения.

66. Биохимические методы диагностики наследственных болезней.

67. Методы молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний.

68. Вспомогательные репродуктивные технологии. Показания, виды.

69. Предимплантационная диагностика наследственных болезней. Показания, методы исследования.