

ОДОБРЕН  
Ученым советом  
государственного учреждения  
«Республиканский научно-практический  
центр «Мать и дитя»  
Министерства здравоохранения  
Республики Беларусь  
протокол № 4  
«20» 05 2026 года

УТВЕРЖДАЮ  
Директор  
государственного учреждения  
«Республиканский научно-практический  
центр «Мать и дитя»  
Министерства здравоохранения  
Республики Беларусь  
С.А. Васильев  
«20» 05 2026 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. Контингенты лиц, подлежащих медико-генетическому консультированию.
7. Основные модели наследования. Примеры доминантных и рецессивных признаков у человека. Признаки, сцепленные с полом. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопия. Фенокопия.
8. Составление родословной. Генеалогический анализ (примеры): болезни с X-сцепленным доминантным типом наследования, болезни с X-сцепленным рецессивным типом наследования, Y-сцепленный тип наследования.
9. Общая характеристика и классификация наследственных болезней.
10. Молекулярные основы наследственности. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Структура гена. Генотип и фенотип.
11. Митохондриальная наследственность.
12. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Понятие об аутосомах и половых хромосомах.
13. Хромосомы и хромосомный набор. Структура хромосом. Гетерохроматин и эухроматин.
14. Митоз, его фазы и биологический смысл.
15. Мейоз, его фазы и биологический смысл.
16. 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.
17. Структурные перестройки кариотипа, механизмы их

возникновения. Делеции и дупликации как структурные перестройки, связанные с геным дисбалансом клетки. Инверсии – парацентрические и перичцентрические; транслокации – реципрокные, робертсоновские.

18. Показания к цитогенетическому обследованию.

19. Аутомсомные трисомии: синдромы Дауна, Эдвардса, Патау. Клинико-цитогенетические характеристики, медико-генетическое консультирование.

20. Аномалии половых хромосом: синдромы Тернера, Клайнфельтера, полисомия X. Клинико-цитогенетические характеристики, медико-генетическое консультирование.

21. Клинические проявления частичных аутомсомных трисомий и моносомий.

22. Микроделеционные синдромы.

23. Сбалансированные перестройки хромосом: клинико-цитогенетические характеристики, медико-генетическое консультирование.

24. Хромосомные болезни человека. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.

25. Врожденные пороки развития. Классификация врожденных пороков развития в зависимости последовательности возникновения: первичные, вторичные.

26. Основные механизмы формирования врожденных пороков развития.

27. Тератогенные факторы, классификация, механизмы тератогенеза. Терминационный тератогенетический период.

28. Понятие: изолированного врожденного порока развития (ВПР); системного ВПР; множественного ВПР (МВПР); синдрома МВПР.

29. Множественные врожденные пороки развития с аутомсомно-доминантным типом наследования: примеры, медико-генетическое консультирование.

30. Множественные врожденные пороки развития с аутомсомно-рецессивным типом наследования: примеры, медико-генетическое консультирование.

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

32. Понятие о системных скелетных дисплазиях.

33. Ахондроплазия: клинико-генетические характеристики, медико-генетическое консультирование, диагностика.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

43. Профилактика наследственной и врожденной патологии.

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

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

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

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

48. Ультразвуковая диагностика.

49. Инвазивные методы пренатальной диагностики наследственной и врожденной патологии плода в 1 и 2 триместрах беременности.

50. Неонатальный скрининг наследственных болезней: принципы и возможности.

51. Методы диагностики наследственных болезней: клинические, биохимические, цитогенетические, молекулярно-генетические, параклинические, иммунологические.

52. Биохимическая диагностика наследственных болезней, основные методы. Биологический материал, используемый для биохимической диагностики.

53. ДНК-диагностика наследственных болезней, основные методы. Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике.

54. Генетические основы профилактики наследственной и врожденной патологии: первичная, вторичная и третичная профилактика. Медико-социальная реабилитация.

55. Принципы лечения наследственных болезней. Симптоматическое лечение. Патогенетическое лечение. Коррекция обмена. Заместительная терапия. Генотерапия.