

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

« 20 »            2026 года

утверждаю  
Директор  
государственного учреждения  
«Республиканский научно-  
практический центр «Мать и  
дитя»  
Министерства здравоохранения  
Республики Беларусь



С.А. Васильев

2026 года

### 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. Классические подходы (генеалогический, близнецовый, популяционный) и их интеграция с современными молекулярно-генетическими и биоинформатическими методами.
3. Модели наследования. Понятие о генетическом риске.
4. Законы Менделя в генетике человека: молекулярные механизмы моногенного наследования. Явления неполной пенетрантности, вариабельной экспрессивности и генокопий. Расчет и прогнозирование генетического риска.
5. Наследственные и врожденные заболевания. Этиология, патогенез, типы наследования.
6. Генетические и молекулярные механизмы детерминации пола у 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. Типы мутагенов и молекулярные механизмы их действия. Системы репарации ДНК. Методы оценки мутагенности факторов окружающей среды.
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: клинико-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 и мультифакториальная патология. Генетическая архитектура частых форм: атеросклероз, сахарный диабет. Наследственные опухолевые синдромы на примере рака молочной железы и генов *BRCA1/2*.
30. Врожденные пороки развития: причины возникновения (экзогенные, эндогенные), классификация.
31. Молекулярно-генетические подходы в исследовании строения генов.
32. Методы молекулярной диагностики патогенных вариантов. Капиллярное секвенирование по Сенгеру и высокопроизводительное секвенирование (NGS): таргетные панели, полноэкзомное (WES) и полногеномное (WGS) секвенирование
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. Анализ полиморфизма коротких tandemных повторов (STR) и

однонуклеотидных вариантов (SNP). Применение молекулярного маркирования в криминалистике и клинической практике (определение приживаемости трансплантата, контаминации материнскими клетками).

37. Цитогенетические методы диагностики хромосомных перестроек.

38. Типы мутаций при наследственных заболеваниях. Хромосомные мутации.

39. Аутомсомные трисомии (трисомия 13, 18, 21): клинко-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 абберрации хромосом. Понятие о хромосомной болезни.

43. Структурные перестройки хромосом: классификация, терминология, общие клинко-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 плоидности.

46. Технологические платформы для ПГТ анеуплоидий (ПГТ-А), моногенных заболеваний (ПГТ-М) и структурных перестроек (ПГТ-СР).

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.