


УТВЕРЖДАЮ
Директор РИПЦ «Мать и дитя»
С.А. Васильев
« 20 / 05 » 2026 г.

ВОПРОСЫ

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

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. Молекулярные основы наследственности. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Структура гена. Генотип и фенотип.
8. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Понятие об аутосомах и половых хромосомах.
9. Хромосомы и хромосомный набор. Структура хромосом. Гетерохроматин и эухроматин.
10. Митоз, его фазы и биологический смысл.
11. Мейоз, его фазы и биологический смысл.
12. Основные модели наследования. Примеры доминантных и рецессивных признаков у человека. Признаки, сцепленные с полом. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопия. Фенокопия.
13. Причины возникновения мутаций. Классификация мутаций по уровню изменения наследственного материала. Генные мутации. Хромосомные aberrации. Геномные мутации.
14. Классификация мутаций по их локализации: Соматические мутации. Герминативные мутации. Спонтанный мутагенез.
15. Основы тератологии. Механизм развития врожденных пороков.
16. Врожденные пороки развития. Этиологические факторы возникновения врожденных пороков.
17. Врожденные пороки развития: изолированные, системные, множественные.
18. Понятие о наследственной и врожденной патологии.

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

20. Медико-генетическое консультирование. Составление родословной. Генеалогический анализ наследственных болезней с X-сцепленным доминантным типом наследования, с X-сцепленным рецессивным типом наследования.

21. Медико-генетическое консультирование. Составление родословной. Генеалогический анализ наследственных болезней с аутосомно-доминантным типом наследования, с аутосомно-рецессивным типом наследования.

22. ДНК-диагностика наследственных болезней, основные методы. Показания для назначения ДНК-диагностики. Биологический материал для ДНК-диагностики.

23. Полимеразная цепная реакция, принцип, область применения.

24. Цитогенетические методы диагностики хромосомных перестроек. Показания к цитогенетическому обследованию. Биологический материал для цитогенетических исследований.

25. Типы мутаций при наследственных заболеваниях. Генные мутации (точковые мутации, структурные мутации) и методы их ДНК-диагностики.

26. Основы профилактики наследственной патологии. Первичная профилактика, вторичная профилактика, третичная профилактика.

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

28. Болезни с наследственной предрасположенностью. Моногенные и полигенные формы.

29. Митохондриальная наследственность. Примеры митохондриальных болезней.

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

31. Моногенное наследование заболеваний. Фенилкетонурия: клинические проявления, диагностика, профилактика.

32. Аутосомные трисомии. Цитогенетическая характеристика синдромов Дауна, Эдвардса, Патау.

33. Аномалии половых хромосом. Цитогенетическая характеристика синдромов Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, полисомии X.

34. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний.

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

36. Ультразвуковая пренатальная диагностика врожденных пороков развития.

37. Скрининг беременных. Ультразвуковой скрининг 1 триместра, биохимический скрининг 1 и 2 триместров.

38. Инвазивные методы пренатальной диагностики в 1 и 2 триместрах беременности.

39. Неинвазивные методы пренатальной диагностики в 1-2 триместрах беременности. Ультразвуковое исследование для выявления аномалий развития плода в 1 и 2 триместрах беременности.

40. Предимплантационная диагностика. Неинвазивные и инвазивные методы.

41. Пресимптоматическая ДНК-диагностика. Примеры наследственных заболеваний.