



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

## ВОПРОСЫ

для сдачи кандидатского экзамена по специальности 03.00.15 «Генетика»  
(медицинские науки)

1. Структура и задачи медико-генетической службы Республики Беларусь.
2. Уровни профилактики наследственных болезней.
3. Удельный вес наследственной патологии в акушерской, педиатрической и неврологической практике. Вклад наследственной патологии в репродуктивные потери, перинатальную младенческую смертность, детскую заболеваемость и инвалидность.
4. Показания к медико-генетическому консультированию, ретро- и проспективное консультирование
5. Неонатальный скрининг, принципы и методы проведения.
6. Врожденный гипотиреоз: клиника, диагностика, лечение, медико-генетическое консультирование.
7. Фенилкетонурия: клиника, диагностика, принципы лечения, медико-генетическое консультирование.
8. Общая характеристика кариотипа человека. Принципы Денверской номенклатуры хромосом.
9. Современные представления о кариотипе человека. Принципы записи кариотипа человека по международной номенклатуре ISCN
10. Методы окрашивания цитогенетических препаратов (G-метод и его модификации, C-метод).
11. Номенклатура дифференциально окрашенных хромосом.
12. Механизмы формирования числовых и структурных аномалий хромосом.
13. Хромосомные аномалии: распространенность, контингенты высокого риска по хромосомным аномалиям, клиничко-цитогенетический диагноз.
14. Геномные мутации. Полиплоидия, клиничко-цитогенетические формы, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика.
15. Клиничко-цитогенетические характеристики аутосомных трисомий.
16. Типы сбалансированных перестроек хромосом. Терминология, продукты сегрегации, медико-генетическое консультирование.
17. Характеристика хромосомных болезней: фенотипические проявления частичных аутосомных трисомий, примеры.
18. Структурные перестройки хромосом: классификация, терминология, общие клиничко-цитогенетические характеристики. Принципы записи кариотипа
19. Аутосомные трисомии (трисомии 8, 9, 13, 16, 18, 21 хромосомы). Клиничко-цитогенетические характеристики, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика.
20. Аномалии в системе половых хромосом (синдром Тернера, Кляйнфельтера). Клиничко-цитогенетические характеристики, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика.
21. Полисомии X- и Y-хромосомы: клиничко-цитогенетические характеристики, медико-генетическое консультирование.
22. Синдромы, обусловленные микродисбалансом аутосом. Примеры, клиничко-цитогенетические характеристики, методы диагностики.
23. Геном человека. Структура и функции генов.

24. Понятие о генных мутациях. Типы и номенклатура мутаций.
25. Категории клинической молекулярной диагностики. Примеры наследственных заболеваний для каждой категории.
26. Геномная дактилоскопия. Принцип, области применения.
27. Полимеразная цепная реакция. Принцип, области применения.
28. Болезни экспансии, вызванные динамическими мутациями. Характер наследования
29. Генная терапия: типы, выбор клеток мишеней
30. Наследственная непереносимость фруктозы: клиника, тип наследования, медико-генетическое консультирование, принципы лечения.
31. Наследственные болезни обмена аминокислот. Тирозинемия, алкаптонурия. Клиника, тип наследования, медико-генетическое консультирование.
32. Непереносимость дисахаридов: клиника, диагностика, медико-генетическое консультирование, принципы лечения.
33. Галактоземия: клиника, тип наследования, медико-генетическое консультирование, принципы лечения.
34. Болезнь Нимана-Пика: клинико-генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика.
35. Мукополисахаридозы: классификация, клиника, диагностика, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика.
36. Болезнь Гоше: клинические варианты, тип наследования, принципы лечения, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика.
37. Рахит: основные формы, клиника, диагностика, дифференциальная диагностика, лечение, медико-генетическое консультирование.
38. Генерализованный (GM-1) ганглиозидоз: клиника, тип наследования, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика.
39. Синдромы множественных врожденных пороков развития, обусловленные тератогенными факторами, медико-генетическое консультирование. Синдром коревой краснухи: клинические проявления, диагностика, дифференциальная диагностика, медико-генетическое консультирование.
40. Модели наследования.
41. Понятие о генетическом риске. Структура медико-генетического заключения.
42. Синдромы множественных врожденных пороков развития: определение, классификация, примеры. Синдром Смита-Лемли-Опитца, РЛП 1 типа, ЕЕС, синдром Аарского.
43. Множественные врожденные пороки развития с аутосомно-рецессивным типом наследования: примеры, медико-генетическое консультирование.
44. Синдромы множественных врожденных пороков развития с аутосомно-доминантным типом наследования: характеристика модели наследования, примеры, медико-генетическое консультирование. Синдром Холта-Орама.
45. Синдромы множественных врожденных пороков развития с X-сцепленным рецессивным типом наследования: примеры, медико-генетическое консультирование.
46. Муковисцидоз: клиника, диагностика, медико-генетическое консультирование, принципы лечения, пренатальная диагностика.
47. Синдромы множественных врожденных пороков развития с X-сцепленным доминантным типом наследования: характеристика модели наследования, примеры, генетический прогноз. Синдром Блоха-Сульцбергера.
48. Понятие о генодерматозах, типы наследования.
49. Ангидротическая эктодермальная дисплазия, медико-генетическое консультирование.
50. Нарушения половой дифференцировки: женский и мужской псевдогермафродитизм, истинный гермафродитизм.

51. Синдромы с патологией зрительного анализатора (синдром Марфана, Барде-Бидля, Ленца). Клинико-генетические характеристики, медико-генетическое консультирование.
52. Ненаследственные синдромы множественных врожденных пороков развития (ADAM, VACTERL, OESIS): клиника, медико-генетическое консультирование.
53. Понятие о системных скелетных дисплазиях.
54. Ахондроплазия: клинико-генетические характеристики, медико-генетическое консультирование.
55. Метафизарные дисплазии: основные типы, клинико-генетические характеристики, медико-генетическое консультирование.
56. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов с повышенной нестабильностью хромосом: синдром Блума, Луи-Бар, Ниджмеген, Робертса, иммунной недостаточности-центромерной нестабильности (ICF), анемия Фанкони.
57. Синдромы с глухотой (синдром Ушера, BOR, Альпорта, Франческетти). Клинико-генетические характеристики, медико-генетическое консультирование.
58. Генетические аспекты олигофрении.
59. Синдром Мартина-Белла: клиника, диагностика, пренатальная диагностика.
60. Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана: клинико-генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика.
61. Миодистрофия Дюшена: клинико-генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование.
62. Классификация врожденных пороков развития в зависимости от объекта воздействия, последовательности возникновения и распространенности.
63. Критические периоды эмбриогенеза и тератогенетические терминационные периоды врожденных пороков развития.
64. Основные механизмы формирования врожденных пороков развития.
65. Эндогенные и экзогенные причины возникновения врожденных пороков развития.
66. Мультифакториальная патология. Принципы оценки генетического риска при мультифакториальной патологии.
67. Биохимические методы диагностики наследственных болезней.
68. Цитогенетические методы диагностики хромосомных перестроек.
69. Показания к цитогенетическому обследованию.
70. Методы молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней.
71. ДНК-диагностика наследственных и мультифакториальных заболеваний.
72. ДНК-зонды. Принцип получения, области применения.
73. Полиморфизм длины рестрикционных фрагментов. Информативность, области применения.
74. Методы молекулярной пренатальной диагностики. Сроки проведения, источники ДНК, особенности применения.
75. Моногенные наследственные болезни. Принципы молекулярно-генетической диагностики.
76. Неинвазивные методы пренатальной диагностики пороков развития плода в 1 и 2 триместрах.
77. Биохимический и ультразвуковой скрининги.
78. Инвазивная пренатальная диагностика пороков развития плода. Показания, методы инвазивной диагностики в 1 и 2 триместрах беременности.
79. Предимплантационная диагностика. Принципы и методы исследования.
80. Организация генетического мониторинга врожденных пороков развития, цель и задачи мониторинга, принципы ведения. Спектр врожденных пороков развития строгого учета.
81. Возможные генетические последствия аварии на ЧАЭС.