

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
**«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА»**  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Утверждено



Проректор по послевузовскому  
и дополнительному образованию

/О.Ф. Природова/

**ПРОГРАММА**

**вступительного испытания**

**по специальной дисциплине для поступающих на обучение по программам  
подготовки научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре**

**Группа научных специальностей: 1.5. «Биологические науки»  
Научная специальность: 1.5.7. «Генетика»**

Москва 2023

## Структура вступительного экзамена

Форма проведения -устный опрос. Результат по билетам оценивается по 5 балльной шкале. Итоговая оценка выставляется комиссией на основе оценки за каждый вопрос.

### Оценка уровня знаний (баллы):

Каждый вопрос оценивается по пятибалльной шкале.

"Отлично" – 5 баллов (по 5-балльной шкале);

"Хорошо" - 4 балла (по 5-балльной шкале);

"Удовлетворительно" – 3 балла (по 5-балльной шкале);

"Неудовлетворительно" - 0-2 балла (по 5-балльной шкале).

### Критерии оценивания

	Баллы
Ответ полный без замечаний, продемонстрировано рабочее знание предмета.	5
Ответ полный, с незначительными замечаниями	4
Ответ не полный, существенные замечания	3
Ответ на поставленный вопрос не дан	0-2

## Содержание

- Предмет, методы и основные этапы развития генетики. Этические проблемы генетических технологий.

- Вклад Г. Менделя в развитие генетики. Законы Г. Менделя. Условия выполнения законов Г. Менделя. Отклонения от типичных числовых соотношений фенотипических классов при моногенном наследовании (типы взаимодействия аллельных и неаллельных генов, пенетрантность, экспрессивность, множественный аллелизм и др.)

- Хромосомная теория наследственности Т. Моргана.

- Хромосомный уровень организации наследственного материала. Хромосомы как группы сцепления генов. Принципы построения генетических и цитологических карт хромосом.

- Молекулярный уровень организации генетического материала. Строение ДНК.

- Геномы, структура геномов (митохондриального, эукариот, прокариот, человека)

- Ген: определение, функциональная структура, экзон-интронная организация у эукариот. Альтернативный сплайсинг.

- Генетика количественных признаков. Полимерия.

- Репликация (типы, механизмы, этапы, ферменты). Особенности репликации хромосом прокариот и эукариот.

- Транскрипция ДНК у прокариот и эукариот: этапы, ферменты, генетический контроль. Альтернативный сплайсинг.

- Основные этапы и ферменты трансляции. Особенности процесса трансляции у эукариот. Генетический код и его свойства.

- Рекомбинация: основные виды рекомбинации, механизмы, модели, ферменты, биологическое значение (роль в эволюции).

- Репарация ДНК: основные типы репарации (классификация), их характеристика, биологическое значение. Болезни, обусловленные нарушением репарации ДНК.

- Виды изменчивости и их характеристики. Модификационная изменчивость. Норма реакции, морфозы, фенкопии.

- Мутационная изменчивость. Классификации, характеристика и номенклатура мутаций. Базы данных мутаций.

- Классификация хромосомных мутаций (перестроек). Характеристика транслокаций и возможные типы гамет у носителей.

- Геномные мутации, их характеристика, значение для эволюции и патологии человека.

- Генные мутации, их характеристика, значение для эволюции и патологии человека.

- Индуцированный мутагенез. Характеристика мутагенов. Сравнительный анализ особенностей повреждающего действия химических соединений и различных видов ионизирующих излучений.

- Спонтанный мутагенез: частота, факторы, значение в эволюции.

- Генетический контроль над стадиями индивидуального развития. Дифференциальная активность генов в онтогенезе.

- Задачи и возможности популяционной генетики. Популяция (определение). Закон постоянства популяций. Факторы популяционной динамики и их роль в распространении наследственных заболеваний. (Закон Харди-Вайнберга и условия его выполнения).

- Особенности человека – как объекта генетических исследований. Характеристика популяций человека. Демы и изоляты. Отбор и миграции в популяциях человека, их значение для динамики популяций. Ассортативные браки и их роль в патологии. Кровно-родственный брак. Коэффициент инбридинга.

- Современные методы, применяемые для анализа генома. Возможности и ограничения использования.
- Картирование, подходы и методы. Методы картирования генов наследственных болезней.
  - Сущность методологии генной инженерии.
  - Значение генетики для медицины. Классификация и распространённость наследственной патологии. Эпидемиология наследственных болезней. Популяционно-статистический метод исследования, его ограничения.
- Менделирующие признаки человека. Генные болезни, их этиология и классификация.
  - Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных заболеваний человека (локусная и аллельная гетерогенность, на примере наследственных болезней нервной системы, соединительно-тканых дисплазий, нарушений обмена веществ или др. (любая нозологическая группа на выбор обучающегося). Плейотропия.
- Общие принципы диагностики наследственных заболеваний человека. Клинико-генеалогический метод: принцип, возможности, границы применения. Методика сбора информации и составления родословных. Характеристика типов наследования. Примеры наследственных болезней.
  - Близнецовый метод исследования. Принцип применения и ограничения метода.
  - Методы изучения хромосом человека. Цитогенетический метод изучения наследственности человека. Классификация хромосом. Показания для исследования кариотипа. Методология.
  - Молекулярно-генетические методы, применяемые для диагностики наследственных заболеваний человека. Сканирующие и скринирующие методы.
  - Молекулярно-генетические методы, основанные на полиморфизме генома, их применение.
    - ПЦР, характеристика и возможности применения.
    - Прямая и косвенная ДНК диагностика наследственной патологии
    - Базы данных мутаций. Информационно-поисковые диагностические системы в диагностике наследственных заболеваний человека.
  - Принципы терапии наследственных заболеваний: задачи и проблемы.
  - Общая характеристика методов профилактики наследственных заболеваний.
  - Биохимические методы в диагностике наследственных заболеваний человека. Скринирующие программы: задачи и условия их выполнения. Характеристика программ неонатального биохимического скрининга в России.
  - Медико-генетическое консультирование: задачи и проблемы. Функции врача-генетика. Организация медико-генетической службы в России.
  - Пренатальный скрининг и пренатальная диагностика. Инвазивные и неинвазивные методы исследования, их характеристика. Показания к проведению пренатальной и предимплантационной диагностики.
  - Классификация пренатальной патологии. Классификация ВПР, механизмы их возникновения, примеры. Методы профилактики ВПР, общая характеристика. Мониторинг как метод профилактики ВПР.
  - Числовые нарушения аутосом: синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса (этиология, цитогенетические варианты, клиническая картина, методы диагностики).
  - Числовые нарушения половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром поли-Х, синдром Клайнфельтера, поли-У (этиология, цитогенетические варианты, клиническая картина, методы диагностики).
  - Микроделеционные и микродупликационные синдромы: общая характеристика, примеры наиболее частых синдромов, обусловленных структурными нарушениями

хромосом. Болезни геномного импринтинга: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана.

- Наследственные болезни обмена веществ: классификация, патогенетические механизмы. Нарушения обмена аминокислот (фенилкетонурия, альбинизм): клиника, генетика, диагностика, лечение

- Нарушение метаболизма углеводов: гликогенозы (клиника, генетика, диагностика, лечение).

- Нарушения метаболизма стероидных гормонов: примеры наследственных заболеваний, этиология, патогенез. Адено-генитальный синдром.

- Генетика сердечно-сосудистых заболеваний. Семейная гиперхолестеринемия.

- Нарушения структуры и функции ионных каналов. Муковисцидоз. Этиология, клиническая картина, диагностика, лечение.

- Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы: клиника, генетика, диагностика, лечение.

- Пероксисомные болезни: клиника, генетика, диагностика, лечение.

- Митохондриальные заболевания: классификация, клиническая картина, особенности наследования, диагностика.

- Наследственные заболевания крови: гемофилии, гемоглинопатии, мембранопатии (клиника, генетика, диагностика, лечение)

- Наследственные болезни нервной системы: классификация. Нервно-мышечные болезни: наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1А и 1Х типа, спинальная мышечная атрофия I-IV типа, прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна/Бекера: клиника, генетика, диагностика, лечение.

- Болезни экспансии нуклеотидных повторов: генетические характеристики и особенности клинической картины на конкретных примерах (миотоническая дистрофия, хорей Гентингтона, атаксия Фридрейха, синдром фрагильной Х-хромосомы).

- Заболевания соединительной ткани. Синдром Марфана, синдром Элерса-Данло. Клиника, генетика, диагностика.

- Общая характеристика болезней с наследственной предрасположенностью, механизмы развития. Моногенные и полигенные формы предрасположенности (сахарный диабет, бронхиальная астма, болезнь Альцгеймера, лактазная недостаточность, синдром Жильбера).

- Онкогенетика. Теории возникновения злокачественных опухолей.

- Характеристика задач фармакологической генетики. Типичные фармакогенетические патологические реакции.

- Характеристика задач экологической генетики. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов: загрязнение атмосферы, пищевые вещества, физические факторы.