ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«ФЕДЕРАЛЬНЫЙ НАУЧНО-КЛИНИЧЕСКИЙ ЦЕНТР ИНФЕКЦИОННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ФЕДЕРАЛЬНОГО МЕДИКО-БИОЛОГИЧЕСКОГО АГЕНТСТВА»
(ФГБУ ФНКЦИБ ФМБА России)

УТВЕРЖДЕНО
на заседании Ученого совета
ФГБУ ФНКЦИБ ФМБА России
Протокол № 2 от «19» марта 2026 г.
Председатель Ученого совета,
Генеральный директор ФГБУ ФНКЦИБ
ФМБА России _____ В.А. Ратников

Введено в действие приказом
ФГБУ ФНКЦИБ ФМБА России
от «19» марта 2026 г. № 169
Генеральный директор ФГБУ ФНКЦИБ
ФМБА России _____ В.А. Ратников

ПРОГРАММА ВСТУПИТЕЛЬНОГО ИСПЫТАНИЯ ПО СПЕЦИАЛЬНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ «ГЕНЕТИКА» ПРИ ПРИЕМЕ НА ОБУЧЕНИЕ ПО ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ – ПРОГРАММЕ ПОДГОТОВКИ НАУЧНЫХ И НАУЧНО-ПЕДАГОГИЧЕСКИХ КАДРОВ В АСПИРАНТУРЕ ПО НАУЧНОЙ СПЕЦИАЛЬНОСТИ 1.5.7. ГЕНЕТИКА

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

1.1. Программа вступительного испытания сформирована на основе федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования по программам специалитета и (или) программам магистратуры.

В перечень вопросов для вступительного испытания включаются наиболее важные теоретические вопросы по генетике.

1.2. На основании разработанных теоретических вопросов составляются билеты. Каждый билет содержит три вопроса. Содержание билетов поступающим не сообщается. Количество билетов должно превышать число поступающих не менее, чем на 20%.

1.3. Вступительное испытание проводится в устной форме

1.4. Вступительное испытание с помощью дистанционных технологий не проводится.

1.5. Вступительное испытание проводится на русском языке.

1.6. На подготовку к ответу отводится 40 минут, все записи при подготовке к ответу производятся только на учтенном листе подготовки к ответу.

1.7. В помещении, где проходит вступительное испытание, могут одновременно находиться не более 4 поступающих, для подготовки к ответу при необходимости может выделяться специальная аудитория.

1.8. Присутствие на вступительном испытании лиц, кроме членов экзаменационной комиссии, назначенных экзаменаторами в данную группу, допускается только с разрешения председателя комиссии.

1.9. Ответы на вопросы поступающий излагает в удобной для него последовательности. Экзаменационная комиссия выслушивает доклад по всем вопросам билета. Прерывать и поправлять ответ разрешено только в крайнем случае, при грубой ошибке, влекущей за собой дальнейшее искажение сути вопроса, а также при ответе не по существу вопроса.

По окончании ответа на основные вопросы члены экзаменационной комиссии вправе задать поступающему дополнительные и уточняющие вопросы не только по билету, но и по любому разделу программы вступительного испытания.

1.10. Уровень знаний поступающего оценивается в баллах.

Критерии оценивания ответа на вопросы билета:

Количество баллов	**Критерии оценивания**
5	ответ полный, логичный, конкретный, без замечаний, всестороннее, систематическое и глубокое знание материала
4	ответ логичный, конкретный, присутствуют незначительные пробелы в знании материала, поступающий показывает системный характер знаний
3	ответ неполный, отсутствует логичность повествования или допущены существенные логические ошибки, поступающий допускает погрешности, но обладает необходимым знаниями для их устранения во время освоения

	образовательной программы
2	ответ краткий, неразвернутый, «случайный», обнаруживаются существенные пробелы в знаниях, допускаются принципиальные ошибки

1.11. В ходе обсуждения итоговой оценки поступающего председатель комиссии заслушивает мнения ее членов по оценке ответа на каждый вопрос билета и определяет результат путем голосования. Голос каждого члена комиссии равнозначен, при равенстве голосов определяющим является мнение председателя комиссии.

Итоговая оценка экзамена выставляется следующим образом:

Количество баллов	**Критерии оценивания**
5	ответы на не менее двух вопросов в билете оценены на 5 баллов, ответ на третий вопрос может быть оценен на 4 балла.
4	ответы на все вопросы билета оценены на 4 балла; если при одной оценке 3 балла, остальные ответы оценены на 4 и/или 5 баллов; если при одной оценке 5 баллов, два других ответа оценены на 4 балла
3	два ответа оценены на 3 балла, при третьем, оцененном на более, чем 2 балла; при наличии оценки 2 балла по одному из ответов, по остальным должны быть не ниже 4 баллов
2	при наличии оценок 2 балла за два и более ответа, а также одной оценки в 2 балла при наличии оценки 3 балла хотя бы за один ответ

В случае отказа поступающего отвечать на вопросы билета по причине неподготовленности повторный билет не предлагается, выставляется итоговая оценка за экзамен 2 (два) балла.

1.12. Минимальное количество баллов итоговой оценки за вступительное испытание по специальной дисциплине, подтверждающее успешное прохождение вступительного испытания, – 3 (три) балла, максимальное – 5 (пять) баллов.

1.13. Оценка за вступительное испытание по специальной дисциплине является приоритетной при ранжировании списков поступающих.

1.14. Перечень принадлежностей, которые поступающий имеет право пронести в аудиторию во время проведения вступительного испытания: ручка, карандаш, ластик.

1.15. Во время проведения вступительного испытания их участникам и лицам, привлекаемым к их проведению, запрещается иметь при себе и использовать средства связи.

1.16. Лица, не прошедшие вступительное испытание по уважительной причине (болезнь или иные обстоятельства, подтвержденные документально), повторно допускаются к сдаче вступительного испытания в другой группе или в

резервный день (при наличии соответствующей возможности в соответствии с расписанием вступительных испытаний).

1.17. Пересдача вступительного испытания не допускается.

1.18. При нарушении поступающим во время проведения вступительного испытания Правил приема, утвержденных Центром, уполномоченные должностные лица Центра вправе удалить его с места проведения вступительного испытания с составлением акта об удалении.

2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ ВСТУПИТЕЛЬНОГО ИСПЫТАНИЯ

Раздел 1. Основы медико-генетической службы в РФ.

– Организация работы медико-генетического кабинета и медико-генетического центра. Структура, типы подразделений. Планировка помещений. Противоэпидемический режим. Организация амбулаторной помощи больным.

– Принципы организации лечебно-диагностического процесса и проведение профилактических мероприятий. Ведение учётно-отчётной медицинской документации.

– Система оказания амбулаторно-поликлинической помощи больным с наследственными заболеваниями. Работа медико-генетического кабинета (медико-генетического центра).

– Организация лабораторий медико-генетической службы. Лаборатория НБО, лаборатория цитогенетики, лаборатория молекулярно-генетических методов исследования, Биобанк.

Раздел 2. История медицинской генетики. Общие понятия.

– История развития медицинской генетики в РФ.

– Некоторые общие понятия.

– Типы наследственных болезней.

– Груз наследственных болезней в популяциях человека.

– Дифференциация медицинской генетики на отдельные дисциплины. Генетика развития человека. Эпигенетика. Генетика болезней. Популяционная генетика. Фармакогенетика. Иммуногенетика. Генетический паспорт. Генетическая карта репродуктивного здоровья человека.

Раздел 3. Молекулярные основы наследственности.

– Клетка. Хромосомы. Клеточный цикл. Митоз, мейоз. Гаметогенез.

– Ген. Его структура и функция. Общая характеристика генома человека.

– Мутации в генах как причина моногенных заболеваний. Основные типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций. Понятие генетического варианта. Классификация генетических вариантов. Поиск ватогенных вариантов в геноме.

–Медицинская популяционная генетика. Равновесие Харди—Вейнберга. Инбридинг. Генетический дрейф. Поток генов. Естественный отбор. Мутации. Изменчивость и наследственность. Пенетрантность и экспрессивность.

– Законы наследования. Аутосомно-рецессивное, аутосомно-доминантное. Наследование, сцепленное с полом.

Раздел 4. Моногенные наследственные болезни.

– Концепция фенотипа. Правила наследования Менделя. Особенности проявления менделевских правил наследования в медицинской генетике. Аутосомно-доминантное наследование. Аутосомно-рецессивное наследование. Наследование, сцепленное с хромосомой X. Наследование, сцепленное с хромосомой Y. Генетические механизмы определения пола. Примеры различных классов наследственных болезней. Молекулярная диагностика моногенных наследственных болезней.

– Неменделевское наследование наследственных болезней. Митохондриальное наследование и митохондриальные болезни. Геномный импринтинг и болезни импринтинга.

– Заболевания, обусловленные экспансией тандемных повторов.

Раздел 5. Хромосомные болезни.

– Хромосомы человека и их структурная организация. Клеточный цикл. Митоз. Мейоз. Хромосомные мутации. Хромосомные болезни. Мозаицизм. Врожденные пороки развития.

– Картирование и клонирование генов наследственных болезней. Анализ сцепления и генетическое картирование. Генетический полиморфизм. Методы физического картирования генов наследственных болезней. Карты генов наследственных болезней. Мутации генов как инструмент изучения генетического контроля сложных признаков. Создание моделей наследственных болезней человека с помощью трансгенных животных.

– Половая дифференцировка и ее нарушение. Пороки развития.

Раздел 6. Мультифакториальные заболевания.

– Мультифакториальное наследование. Генетика количественных признаков как модель генетики мультифакториальных заболеваний. Модель мультифакториального наследования с пороговым эффектом. Генетическая эпидемиология и модели наследования с эффектами главного гена. Генетическая гетерогенность мультифакториальных заболеваний. Ассоциации генетических маркеров с мультифакториальными заболеваниями. Картирование генов предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям. Генетика диабета. Генетика остеопороза. Генетика старения и активного долголетия. Генетика спорта.

– Фармакогенетика. Моногенный контроль метаболизма лекарственных препаратов. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Ассоциации между генетическими полиморфизмами и метаболизмом лекарств. Патологические реакции на прием лекарственных препаратов у больных с некоторыми наследственными болезнями.

– Иммуногенетика. Естественный иммунитет. Адаптивный иммунный ответ. Генетическая основа синтеза иммуноглобулинов. Генетика рецепторов Т-клеток. Наследственные иммунодефициты. Генетика главного комплекса гистосовместимости. Ассоциация заболеваний с HLA-полиморфизмом. Группы крови ABO и Rh.

– Генетика рака. Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака. Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены). Вирусные и клеточные онкогены. Физиологическая роль клеточных протоонкогенов. Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены. Гены-супрессоры опухолевого роста.

Раздел 7. Клиническая генетика.

– Медико-генетическое консультирование. Клиническая диагностика наследственных заболеваний. Генетический скрининг. Биохимические методы диагностики наследственных заболеваний. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний. Методы цитогенетической диагностики наследственных заболеваний. Генеалогический метод. Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития. Прямая и косвенная диагностика. Лечение наследственных болезней обмена веществ. Генотерапия.

– Генетическое консультирование в репродуктивной генетике. Преконцепционный генетический скрининг. Преимплантационная диагностика. НИПТ.

– Неменделевское наследование.

– Диагностическая одиссея.

– Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.

Раздел 8. Научные исследования в генетике человека.

– Геном. Методы анализа генома. ПЦР. Секвенирования ДНК. Методы NGS.

– Биоинформатика.

– Взаимодействие генов. Частоты генов в популяциях. Проект геном человека.

– Оценка генетических рисков. Генетические риски.

3. ОБРАЗЕЦ БИЛЕТА ДЛЯ СДАЧИ ВСТУПИТЕЛЬНОГО ЭКЗАМЕНА

<table>
<tr><td colspan="2">Федеральное государственное бюджетное учреждение
«Федеральный научно-клинический центр инфекционных болезней»
Федерального медико-биологического агентства</td></tr>
<tr><td>Вступительный экзамен
(аспирантура)</td><td>Дисциплина «Генетика»</td></tr>
<tr><td colspan="2">Экзаменационный билет №1</td></tr>
<tr><td colspan="2">1. Мутации в генах как причина моногенных заболеваний. Основные типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций.</td></tr>
<tr><td colspan="2">2.Моногенный контроль метаболизма лекарственных препаратов. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов.</td></tr>
<tr><td colspan="2">3. Геном. Методы анализа генома. ПЦР. Секвенирования ДНК. Методы NGS.</td></tr>
</table>

4. РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Гинтер, Е. К. Медицинская генетика : учебник для студентов медицинских вузов / Е. К. Гинтер. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2003. – (Учебная литература для студентов медицинских вузов).

2. Медицинская генетика : национальное руководство / А. Ю. Асанов, Г. В. Байдакова, Е. В. Балановская [и др.] ; под ред. А. Ю. Асанова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. – (Национальные руководства).
3. Воронина, Е. С. Наглядная медицинская генетика / Е. С. Воронина, Дж. П. Дориан, Р. К. Брюс ; [пер. с англ.]. – 2-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018.
4. Медицинская генетика : учебник / Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов, Н. А. Жученко [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016.
5. Современные подходы и перспективы в оказании медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями : к 50-летию Медико-генетического центра : сборник материалов / [редкол.]. – Санкт-Петербург : Феникс, 2019.
6. Определение наследственной предрасположенности к некоторым частым заболеваниям при беременности. Генетическая карта репродуктивного здоровья : методические рекомендации / В. С. Баранов, Т. Э. Иващенко, А. С. Глотов [и др.] ; под ред. В. С. Баранова, Э. К. Айламазяна. – Санкт-Петербург : Н-Л, 2009. – 66 с.
7. Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины / В. С. Баранов, Т. Э. Иващенко, Е. В. Баранова [и др.] ; под ред. В. С. Баранова. – Санкт-Петербург : Н-Л, 2009. – 527 с.
8. Тематический курс лекций по физической культуре и спорту : учебно-методическое пособие / С. Ш. Намозова, О. В. Миронова, Т. И. Баранова [и др.] ; под ред. Ш. З. Хуббиева, Т. И. Барановой. – Санкт-Петербург : Изд-во С.-Петерб. ун-та, 2013. – 248 с.
9. Медицинская лабораторная диагностика : программы и алгоритмы : руководство для врачей : в 2 т. Т. 2 / А. И. Карпищенко, М. В. Асеев, В. С. Баранов [и др.] ; под ред. А. И. Карпищенко. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 696 с. : ил.
10. Румянцева, В. А. Молекулярно-генетическая диагностика : наследственные тромбофилии, генетические исследования в кардиологии : методическое пособие для врачей / В. А. Румянцева, А. В. Симонова, О. А. Губкина [и др.]. – Москва, 2014. – 48 с.
11. Спортивная генетика : учебно-методическое пособие / Д. А. Алавердян, О. С. Глотов, П. И. Лидов [и др.]. – Санкт-Петербург : РС Медиа, 2019. – 109 с.
12. Пренатальная диагностика наследственных болезней : состояние и перспективы / В. С. Баранов, Т. В. Кузнецова, Т. К. Кащеева, Т. Э. Иващенко ; в соавт. с Е. С. Шабановой, Е. А. Серебряковой, А. Л. Коротеевым [и др.]. – 3-е изд., перераб. – Санкт-Петербург : Эко-Вектор, 2020. – 503 с.
13. Эволюция предиктивной медицины / В. С. Баранов, Т. В. Кузнецова, Т. К. Кащеева [и др.] ; под ред. В. С. Баранова. – Санкт-Петербург : Эко-Вектор, 2021. – 359 с.
14. Рыжкова, О. П. Руководство по интерпретации данных, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS) : редакция 2018, версия 2 / О. П. Рыжкова [и др.] // Медицинская генетика. – 2019. – Т. 18, № 2. – С. 3–23.

15. Richards, S. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants : a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology / S. Richards, N. Aziz, S. Bale [et al.] // Genetics in Medicine. – 2015. – Vol. 17, № 5. – P. 405–424. – DOI: 10.1038/gim.2015.30.
16. Nykamp, K. Sherloc : a comprehensive refinement of the ACMG-AMP variant classification criteria / K. Nykamp, M. Anderson, M. Powers [et al.] // Genetics in Medicine. – 2017. – Vol. 19, № 10. – P. 1105–1117. – DOI: 10.1038/gim.2017.50.
17. UCSC Genome Browser (https://genome.ucsc.edu/)
18. dbSNP - Database of Single Nucleotide Polymorphisms (www.ncbi.nlm.nih.gov)
19. bwa (http://bio-bwa.sourceforge.net/)
20. Genome Analysis ToolKit (https://software.broadinstitute.org/gatk/)
21. dbNSFP (https://sites.google.com/site/jpopgen/dbNSFP)
22. SnpEff и SnpSift (http://snpeff.sourceforge.net/)
23. SNVViewer (http://genome.ifmo.ru/snvviewer/)
24. «SIFT» (http://sift.jcvi.org/)
25. «PolyPhen2» (genetics.bwh.harvard.edu/pph2/)
26. «PAPI» (http://papi.unipv.it/)
27. «PROVEAN» (http://provean.jcvi.org/index.php)
28. Human Gene Mutation Database (http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php)
29. ClinVar (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/)
30. OMIM (http://omim.org/)
31. DMDM (http://bioinf.umbc.edu/dmdm/)
32. LOVD (http://grenada.lumc.nl/LSDB_list/lsdbs)
33. neXtProt (https://www.nextprot.org/)