

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**ФАКУЛЬТЕТ ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ
И ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ СПЕЦИАЛИСТОВ**

ПРИНЯТО
на заседании ученого совета
ФГБОУ ВО РостГМУ
Минздрава России
Протокол № 9

«27» 08 20 г.

УТВЕРЖДЕНО
приказом ректора
«4» 09 2020г.
№ 407

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ**

ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ

«ГЕНЕТИКА»

(СРОК ОБУЧЕНИЯ 144 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСА)

Ростов-на-Дону
2020

Основными компонентами дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по специальности «ГЕНЕТИКА» являются цель программы, планируемые результаты обучения; учебный план; требования к итоговой аттестации обучающихся; рабочие программы учебных модулей; организационно-педагогические условия реализации дополнительной профессиональной программы повышения квалификации, оценочные материалы и иные компоненты.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации врачей по специальности «ГЕНЕТИКА» одобрена на заседании кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)

Протокол № 1 от «26» 08 2020 г.

Заведующий кафедрой д.м.н., профессор Шатохин Ю.В. Шатохин Ю.В.

2. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по специальности «ГЕНЕТИКА»

срок освоения 144 академических часа

СОГЛАСОВАНО	
Проректор по последипломному образованию	«26» 08 2020 г.  Брижак З.И.
Декан факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	«26» 08 2020 г.  Бадалянц Д.А.
Начальник управления организации непрерывного образования	«26» 08 2020 г.  Герасимова О.В.
Заведующий кафедрой	«18» 12 2020 г.  Шатохин Ю.В.

4. Общие положения

4.1. Цель дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей со сроком освоения 144 академических часа по специальности «ГЕНЕТИКА» заключается в совершенствовании знаний и умений в рамках имеющейся квалификации.

4.2. Актуальность программы:

Согласно ФЗ от 21 ноября 2011 г. № 323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», существенная роль в трудовой деятельности врача-генетика отводится профилактической работе, формированию здорового образа жизни у населения. Реформирование и модернизация здравоохранения Российской Федерации, требующие внедрения новых высокотехнологичных методов диагностики и лечения, развитие профессиональной компетенции и квалификации врача-генетика определяют необходимость специальной подготовки, обеспечивающей правильную интерпретацию современных и новых методов диагностики и профилактического лечения с использованием современных достижений медико-биологических наук, данных доказательной медицины.

4.3. Задачи программы: приобретение и совершенствование теоретических знаний и практических умений и навыков по генетике, формирование способности/готовности врачей к выявлению пациентов с наследственными и/или врожденными заболеваниями.

Сформировать знания:

1. По основам генетики человека: типы наследования наследственных и/или врожденных заболеваний; возможные типы мутационных изменений генома, их классификация; принципы расчетов генетического риска при моногенных, хромосомных, митохондриальных и мультифакториальных врожденных и/или наследственных заболеваниях;
2. По классификации, этиологиопатогенезу, молекулярным основам, патоморфологии, клиническому течению, диагностики и дифференциальной диагностики, особенностям течения и исходам, принципам лечения врожденных и/или наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей;
3. Принципам работы с информационно-поисковыми системами и базами данных по врожденным и/или наследственным заболеваниям и нормальным и патологическим вариантам последовательности ДНК генома человека;
4. Лабораторным методам диагностики в генетике, медицинские показания к их назначению, принципы интерпретации результатов специальных методов диагностики врожденных и/или наследственных заболеваний: цитогенетических, молекулярно-цитогенетических, молекулярно-генетических, биохимических;

5. Методам медикаментозного лечения, медицинские показания к применению медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;
6. Методам медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих инвалидность;
7. Медицинские показания и противопоказания к проведению реабилитационных мероприятий у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов;
8. Порядок проведения диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими нормативными правовыми актами и иными документами;
9. Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями на медико-социальную экспертизу, требования к оформлению медицинской документации.

Сформировать умения:

1. Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, владеть методами осмотра и обследования пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, составление родословной, интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов (их законных представителей)
2. Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований, инструментальных исследований и направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
3. Интерпретировать и анализировать полученные результаты у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
4. Использовать поисково-диагностические программы и базы данных в процессе постановки диагноза врожденных и (или) наследственных заболеваний
5. Назначать лекарственные препараты, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по

вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

6. Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе патогенетической терапии, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
7. Проводить мониторинг заболевания и (или) состояния, корректировать план лечения в зависимости от особенностей течения
8. Определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи и порядком организации медицинской реабилитации
9. Проводить диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Сформировать навыки:

1. Сбор жалоб, анамнеза, составление родословной у пациентов (их законных представителей) с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) состояниями, требующими уточнения диагноза и проведения медико-генетического консультирования. Анализ информации, полученной от пациентов (их законных представителей), результатов осмотра, формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов врожденными и (или) наследственными заболеваниями
2. Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями на лабораторные исследования, на инструментальные исследования, на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
3. Направление пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или в условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
4. Установление диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со

здоровьем (далее - МКБ)

5. Разработка плана лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
6. Назначение лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
7. Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
8. Подготовка необходимой медицинской документации для осуществления медико-социальной экспертизы в государственных учреждениях медико-социальной экспертизы
9. Составление плана мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
10. Осуществление диспансерного наблюдения больных с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
11. Использование медицинских информационных систем и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

Трудоемкость освоения - 144 академических часа (1 месяц)

Основными компонентами Программы являются:

- общие положения;
- планируемые результаты обучения;
- учебный план;
- календарный учебный график;
- рабочие программы учебных модулей: "Специальные дисциплины", "Смежные дисциплины";
- организационно-педагогические условия;
- формы аттестации;
- оценочные материалы <1>.

<1> Пункт 9 приказа Министерства образования и науки Российской Федерации от 01

июля 2013 г. N 499 "Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам", (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации от 20 августа 2013 г., регистрационный N 29444) с изменениями, внесенными приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 15 ноября 2013 г. N 1244 (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 14 января 2014 г., регистрационный N 31014).

4.3. Содержание Программы построено в соответствии с модульным принципом, структурными единицами модулей являются разделы. Каждый раздел дисциплины подразделяется на темы, каждая тема - на элементы, каждый элемент - на подэлементы. Для удобства пользования Программой в учебном процессе каждая его структурная единица кодируется. На первом месте ставится код раздела дисциплины (например, 1), на втором - код темы (например, 1.1), далее - код элемента (например, 1.1.1), затем - код подэлемента (например, 1.1.1.1). Кодировка вносит определенный порядок в перечень вопросов, содержащихся в Программе, что, в свою очередь, позволяет кодировать контрольно-измерительные (тестовые) материалы в учебно-методическом комплексе (далее - УМК).

4.3. Учебный план определяет состав изучаемых дисциплин с указанием их трудоемкости, объема, последовательности и сроков изучения, устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (лекции, обучающий симуляционный курс, семинарские и практические занятия, применение дистанционного обучения), конкретизирует формы контроля знаний и умений обучающихся. Планируемые результаты обучения направлены на формирование профессиональных компетенций врача-генетика. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональными стандартами и квалификационной характеристикой должности врача-генетика <2>.

<2> Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23 июля 2010 г. N 541н "Об утверждении Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел "Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения" (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 25 августа 2010 г., регистрационный N 18247).

4.4. В Программе содержатся требования к аттестации обучающихся. Итоговая аттестация осуществляется посредством проведения экзамена и выявляет теоретическую и практическую подготовку обучающегося в соответствии с целями и содержанием Программы.

4.5. Организационно-педагогические условия реализации Программы включают учебно-методическое обеспечение учебного процесса освоения модулей специальности (тематика лекционных, семинарских и практических занятий).

4.6. Характеристика профессиональной деятельности обучающихся:

- **область профессиональной деятельности**¹ включает охрану здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения;

- **основная цель вида профессиональной деятельности**²: профилактика, диагностика, лечение врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинская реабилитация пациентов;

- **обобщенные трудовые функции**: оказание медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика»;

- **трудовые функции**:

A/01.8 Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания;

A/02.8 Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

A/03.8 Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге.

A/06.8 Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний

A /07.8 Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала

- **вид программы**: практикоориентированная.

4.8. Контингент обучающихся:

- **по основной специальности**: врач-генетик

5. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

Планируемые результаты обучения направлены на формирование профессиональных компетенций врача- генетика. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональным стандартом и квалификационной характеристикой должности врача- генетика.

Характеристика компетенций врача-генетика, подлежащих

¹ Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 №1044 «Об утверждении Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации) (зарегистрировано Министерством юстиции Российской Федерации 28.10.2014, регистрационный №34490).

²Приказ Министерство труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 №142н «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-генетик» (зарегистрировано Министерством юстиции Российской Федерации 08.04.2019, регистрационный №54301).

совершенствованию

5.1. Профессиональные компетенции (далее - ПК):

профилактическая деятельность:

- ✓ готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- ✓ готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения (ПК-2);
- ✓ готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3);
- ✓ готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);

диагностическая деятельность:

- ✓ готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);

лечебная деятельность:

- ✓ готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6);
- ✓ готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);
- ✓ готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации (ПК-8);

реабилитационная деятельность:

- ✓ готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9);

психолого-педагогическая деятельность:

- ✓ готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-10);

организационно-управленческая деятельность:

- ✓ готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их

- структурных подразделениях (ПК-11);
- ✓ готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-12);
 - ✓ готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-13).

5.2. Объем программы: 36 академических часов.

5.3. Форма обучения, режим и продолжительность занятий

График обучения	Акад. часов в день	Дней в неделю	Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)
Форма обучения			
Очная (с использованием ДОТ)	6	6	1 месяц, 4 недели

Программа повышения квалификации реализуется с использованием ДОТ и ЭО на дистанционной площадке – «Автоматизированная система ДПО ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (sdo.rostgmu.ru) (далее - система)». В системе представлены учебные материалы, тестовые задания по темам учебных модулей программ. Система позволяет проводить онлайн-лекции и семинарские занятия в удаленном режиме синхронно взаимодействовать слушателю с преподавателем.

6. УЧЕБНЫЙ ПЛАН
распределения учебных модулей
дополнительной профессиональной программы повышения квалификации
врачей по специальности «Генетика»
на тему «Генетика»
(срок освоения 144 академических часа)

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			лекции	ПЗ	СЗ	ОСК	ДО	
Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»								
1.	Генетика человека	20	8	4	8		8	ТК
2.	Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней	60	14	14	32		22	ТК
3.	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней	18	6	6	6		6	ТК
4.	Профилактика наследственных болезней	22	6	8	8		6	ТК
	ВСЕГО	120	34	32	54		42	
Рабочая программа учебного модуля «Смежные дисциплины»								
5.	Мобилизационная подготовка и гражданская оборона в сфере здравоохранения	12	8		4			ПК
	Итоговая аттестация	6						Экзамен
	Самостоятельная работа	6						
	Всего	144	42	32	58		42	

ПЗ - практические занятия, СЗ - семинарские занятия.

ОСК – обучающий симуляционный курс.

ДО – дистанционное обучение.

ПК - промежуточный контроль.

ТК - текущий контроль.

7. Календарный учебный график

Учебные модули	Месяц			
	1 неделя (часы)	2 неделя (часы)	3 неделя (часы)	4 неделя (часы)
Фундаментальные дисциплины	-	-	-	-
Специальные дисциплины	36	36	24	30
Смежные дисциплины	-		12	
Итоговая аттестация				6

8. Рабочие программы учебных модулей

Рабочая программа учебного модуля

«Специальные дисциплины»

Раздел 1

Генетика человека

Код	Наименования тем, элементов
1.1	Молекулярные основы наследственности
1.1.1	Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации
1.1.2	Структура гена
1.1.3	Транскрипция
1.1.4	Сплайсинг
1.1.5	РНК

1.1.6	Аппарат трансляции
1.2	Цитологические основы наследственности
1.2.1	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности
1.2.2.	Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин
1.2.3	Современные представления о нормальном кариотипе человека
1.2.4	Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии
1.3	Изменчивость
1.3.1	Тератогенез
1.3.2	Классификация мутаций (по уровню изменения наследственного материала)
1.4	Методы генетики человека
1.4.1	Сегрегационный анализ
1.4.2	Синдромологический анализ
1.4.3	Методы популяционной генетики
1.4.4	Биохимические методы исследования
1.4.5	Цитогенетические методы исследования
1.4.6	Молекулярно-генетические методы

Раздел 2
Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней

Код	Наименования тем, элементов
2.1	Хромосомные болезни
2.1.1	Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции
2.1.2	Мозаичные и полные формы хромосомных болезней
2.1.3	Основные показания для проведения хромосомного анализа
2.1.4	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом
2.1.5	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом
2.1.6	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом
2.1.7	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа
2.1.8	Понятие о геномном импринтинге
2.2	Моногенные формы наследственных болезней(патогенез, клиника. Диагностика, частота в популяции)
2.2.1	НБО аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.
2.2.2	НБО органических кислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
2.2.3	НБО углеводов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики

2.2.4	Нарушение энергетического обмена в митохондриях. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
2.2.5	Дислипидемии. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение.
2.2.6	Нарушение обмена пуринов и пиримидинов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение
2.2.7	Нарушение транспорта и утилизации металлов
2.2.8	Нарушение обмена порфирина и синтеза гемма. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение
2.2.9	Лизосомные болезни. Общая характеристика., критерии лизосомных болезней, особенности накапливающихся субстратов. Лабораторная диагностика. Лечение.
2.2.10	Пероксисомные болезни. Общая характеристика. Нарушение функции пероксисом. Диагностика. Лечение.
2.2.11	Нарушение функции крови и кроветворной ткани. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
2.2.12	Наследственные иммунодефициты. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
2.2.13	Нарушение обмена соединительной ткани. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
2.2.14	Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением:
2.2.14.1	Физического развития (нанизм, гигантизм, макро- и микросомия)
2.2.14.2	Кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей

2.2.14.3	Костно-суставной системы
2.2.14.4.	Сердечно-сосудистой системы
2.2.14.5	Пищеварительной системы
2.2.14.6	Эндокринной системы
2.2.14.7	Мочеполовой системы
2.2.14.8	Органа зрения
2.2.14.9	Органа слуха
2.2.14.10	Нервной системы
2.3	Болезни с наследственным предрасположением
2.3.1	Клинико-генетическая характеристика МФБ

Раздел 3

Лабораторные методы диагностики наследственных болезней

Код	Наименования тем, элементов
3.1	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней
3.1.1	Кариотип
3.1.2	Показания к проведению хромосомного анализа
3.2	Биохимические методы диагностики наследственных болезней

3.2.1	Теоретические основы биохимических методов диагностики
3.3.	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней
3.3.1	Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике
3.3.2	Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике
3.3.3	Электрофорез нуклеиновых кислот
3.3.4	Прямые методы ДНК-диагностики
3.3.5	Косвенные методы ДНК-диагностики
3.3.6	Методы регистрации точковых мутаций

Раздел 4
Профилактика наследственных болезней

Код	Наименования тем, элементов
4.1	Медико-генетическое консультирование
4.1.1	Функции МГК на современном этапе.
5.2.5	Задачи МГК с точки зрения организации здравоохранения, с медицинской точки зрения. с социально-психологической точки зрения
5.2.8.	Принципы расчета повторного генетического риска
4.2	Преимплантационная профилактика

4.3	Пренатальная диагностика
4.3.1	Общие показания к пренатальной диагностике
4.3.1	Неинвазивные методы
4.3.2	Инвазивные методы
4.4	Неонатальный скрининг
4.4.1	Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных

**Рабочая программа учебного модуля
«Смежные дисциплины»
Раздел 5
Мобилизационная подготовка и гражданская оборона в сфере
здравоохранения**

Код	Наименования тем, элементов
6.1	Оборонеспособность и национальная безопасность Российской Федерации
6.1.1	Основы национальной безопасности Российской Федерации
6.1.2	Законодательное и нормативное правовое регулирование в области и охраны государственной тайны
6.2	Основы мобилизационной подготовки экономики Российской Федерации
6.2.1	Законодательное нормативное правовое обеспечение мобилизационной подготовки и мобилизации в Российской Федерации
6.3	Мобилизационная подготовка здравоохранения Российской Федерации

6.3.1	Специальное формирования здравоохранения (СФЗ), их место и роль в современной системе лечебно–эвакуационного обеспечения войск
6.3.2	Подвижные медицинские формирования. Задачи, организация, порядок работы
6.4	Государственный материальный резерв
6.4.1	Нормативное правовое регулирование вопросов формирования, хранения, накопления и освежения запасов мобилизационного резерва
6.5	Избранные вопросы медицины катастроф
6.5.1	Организация и основы деятельности службы медицины катастроф (СМК)
6.6	Хирургическая патология в военное время
6.6.1	Комбинированные поражения
7.1	Терапевтическая патология в военное время
7.7.1	Заболевания внутренних органов при травматических повреждениях

Тематика лекционных занятий

№ раздела	№ лекции	Темы лекций	Кол-во часов
1	1	Молекулярные основы наследственности.	2
1	2	Цитологические основы наследственности.	2
1	3	Изменчивость. Тератогенез. Классификация врожденных аномалий	2
1	4	Методы генетики человека. Синдромологический анализ. Методы популяционной генетики. Биохимические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы	2

2	5	Хромосомные болезни. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом и половых хромосом, Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками и микроструктурными перестройками хромосом	2
2	6	НБО аминокислот, органических кислот, углеводов(этиология, клиника, диагностика, профилактика)	2
2	7	Лизосомные болезни(этиология, клиника, диагностика, лечение, профилактика)	2
2	8	Нарушение энергетического обмена в митохондриях(этиология, клиника, диагностика, лечение, профилактика)	2
2	9	Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных болезней нервной системы	2
2	10	Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением: костно-суставной системы, кожи. Органов чувств, физического развития, сердечно-сосудистой, эндокринной, моче-половой системы.	2
2	11	Болезни с наследственным предрасположением	2
3	12	Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней	2
3	13	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	2
3	14	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	2
4	15	Медико-генетическое консультирование	2
4	16	Пренатальная диагностика	2
4	17	Неонатальный скрининг	2
Итого			34

Тематика семинарских занятий

№ раздела	№ семинара	Темы семинаров	Кол-во часов
1	1	Молекулярные основы наследственности.	2
1	2	Цитологические основы наследственности.	2
1	3	Изменчивость. Тератогенез. Классификация врожденных аномалий	2
1	4	Методы генетики человека. Синдромологический анализ. Методы популяционной генетики. Биохимические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы	2
2	5	Хромосомные болезни. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом	2
2	6	Хромосомные болезни. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями половых хромосом	2
2	7	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом	2
2	8	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками хромосом	2
2	9	НБО аминокислот (этиология, клиника, диагностика, профилактика)	2
2	10	НБО органических кислот (этиология, клиника, диагностика, профилактика)	2
2	11	НБО углеводов(этиология, клиника, диагностика, профилактика)	2
2	12	Лизосомные болезни(этиология, клиника, диагностика, лечение, профилактика)	2
2	13	Нарушение энергетического обмена в митохондриях(этиология, клиника, диагностика, лечение, профилактика)	2
2	14	Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных болезней нервной системы	2
2	15	Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением: костно-суставной системы	2

2	16	Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением кожи	2
2	17	Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением: Органов чувств	2
2	18	Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением: физического развития	2
2	19	Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением сердечно-сосудистой, эндокринной моче-половой системы.	2
2	20	Болезни с наследственным предрасположением	2
3	21	Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней	2
3	22	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	2
3	23	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	2
4	24	Медико-генетическое консультирование	2
4	25	Пренатальная диагностика. Неинвазивные методы	2
4	26	Пренатальная диагностика. Инвазивные методы	2
4	27	Неонатальный скрининг	2
Итого			54

Тематика практических занятий

№ раздела	№ Практич занятия	Темы практических занятий	Кол-во часов
1	1	Тератогенез. Классификация врожденных аномалий	2
1	2	Биохимические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы	2

2	3	Хромосомные болезни. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом и аномалиями половых хромосом	2
2	4	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом и с микроструктурными перестройками хромосом	2
2	5	Лизосомные болезни(этиология, клиника, диагностика, лечение, профилактика) Нарушение энергетического обмена в митохондриях(этиология, клиника, диагностика, лечение, профилактика)	2
2	6	НБО аминокислот, органических кислот, углеводов(этиология, клиника, диагностика, профилактика)	2
2	7	Наследственные болезни нервной системы(этиология, клиника, диагностика, профилактика)	2
2	8	Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением: Нервно-мышечной системы, костно-суставной, ССС, кожи, органов чувств, физического развития, моче-половой системы	2
2	9	Болезни с наследственным предрасположением	2
3	10	Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней	2
3	11	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	2
3	12	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	2
4	13	Медико-генетическое консультирование	2
4	14	Пренатальная диагностика. Неинвазивные методы	2
4	15	Пренатальная диагностика. Инвазивные методы	2
4	16	Неонатальный скрининг	2
Итого			32

9. Организационно-педагогические условия

Программа повышения квалификации реализуется с использованием ДОТ и ЭО на дистанционной площадке – «Автоматизированная система ДПО ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (sdo.rostgmu.ru) (далее - система)». В системе, в разделе программы размещены методические материалы, презентации, видеолекции, клинические рекомендации, профессиональные стандарты, а также контрольно-измерительные материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации. Доступ в автоматизированную систему осуществляется при наличии логина и пароля от личного кабинета, который выдается слушателю после издания приказа о зачислении на цикл.

Профессорско-преподавательский состав программы:

№ п/п	Фамилия, имя, отчество,	Ученая степень, ученое звание	Должность
1	Шатохин Ю.В.	Д.м.н., профессор	Зав. кафедрой
2	Амелина С.С.	Д.м.н.	профессор
3	Дегтерева Е.В.	К.м.н.	доцент
4	Морданов С.В.	К.м.н.	ассистент

10. Формы аттестации

10.1. Итоговая аттестация по Программе проводится в форме экзамена и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-генетика. В соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

10.2. Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренным учебным планом.

10.3. Обучающиеся, освоившие программу и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном профессиональном образовании – удостоверение о повышении квалификации.

11. Оценочные материалы

11.1. Тематика контрольных вопросов:

1. Нормальный кариотип человека. Группы хромосом человека и их общая характеристика.
2. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне транскрипции.
3. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне процессинга РНК.
4. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне трансляции.
5. Менделевские типы наследования, их применимость в изучении генетики человека. Наследование признаков у человека по аутосомно-доминантному и аутосомно-рецессивному типу, Наследование признаков, сцепленных с полом.
6. Генные мутации у человека.
7. Хромосомные и геномные мутации у человека.
8. методы популяционной генетики
9. инбридинг
10. миграция
11. дрейф генов
12. биохимические методы исследования
13. цитогенетические методы исследования
14. молекулярно-генетические методы исследования
15. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом
16. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом
17. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом
18. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа
19. Представления о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге
20. Экспансия повторов и наследственные заболевания человека (синдром fragile X-хромосомы, болезнь Хентингтона, феномен генетической антиципации).
21. Факоматозы. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
22. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением органа слуха.
23. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением органа зрения.
24. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением кожи.
25. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных заболеваний нервной системы.
26. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением костно-суставной системы
27. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением мочеполовой системы.

28. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением эндокринной системы.
29. НБО аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.
30. НБО углеводов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
31. Нарушение обмена соединительной ткани. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение.
32. НБО органических кислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
33. Нарушение энергетического обмена в митохондриях. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
34. Дислипидемии. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
35. нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Общая характеристика. Принципы диагностики.
36. Нарушение транспорта и утилизации металлов
37. нарушение обмена порфиринов и синтеза гема. Общая характеристика. Принципы диагностики.
38. наследственные иммунодефициты. Общая характеристика. Принципы диагностики.
39. Лизосомные болезни накопления. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика
40. Клинико-генетическая характеристика МФБ
41. Показания к проведению хромосомного анализа.
42. Методы окрашивания хромосомных препаратов.
43. Принципы идентификации метафазных хромосом человека.
44. Правила сбора и хранения биологического материала.
45. Теоретические основы биохимических методов диагностики.
46. Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. ПЦР.
47. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике.
48. Электрофорез нуклеиновых кислот.
49. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики.
50. Дайте определение и охарактеризуйте этапы медико-генетического консультирования. Цели и задачи МГК.
51. Принципы расчета повторного генетического риска при моногенной патологии.
52. Принципы расчета повторного генетического риска хромосомных болезнях.
53. Принципы расчета повторного генетического риска при врожденных пороках развития и мультифакториальной патологии.
54. Менделевские типы наследования, их применимость в изучении генетики человека..
55. Методы и принципы прекоцепционной профилактики.
56. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
57. Инвазивные методы пренатальной диагностики.
58. Неонатальный скрининг.

11.2.Задания, выявляющие практическую подготовку врача-генетика

-проведите анализ представленной родословной, определите тип наследования заболевания в семье

-рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной

-рассчитайте риск двоюродной сестре (по линии отца) пробанда, страдающего синдромом Хантера

-рассчитайте риск двоюродному брату (по линии отца) пробанда, страдающего ПМД

-проведите дифференциальную диагностику у пациента с ПМД

-проведите дифференциальную диагностику у больного с МПС I типа

-назначьте обследование больному с глютаровой ацидурией

-назначьте обследование больному с фенилкетонурией

-назначьте обследование пациенту с мышечной гипотонией

-назначьте обследование пациенту с синдромом Беквита-Видемана

-назначьте обследование ребенку с синдромом Кляйнфельтера

-назначьте обследование ребенку с синдромом Марфана

-назначьте обследование ребенку с туберозным склерозом

-обоснуйте целесообразность проведения преимплантационной диагностики в семье с носительством робертсоносской транслокации (13/21)

-обоснуйте целесообразность проведения преимплантационной диагностики в семье с больным муковисцидозом

-обоснуйте целесообразность проведения инвазивной пренатальной диагностики в семье с МПС

-обоснуйте целесообразность проведения преконцепционной профилактики семье, планирующей беременность

-определите медицинские показания к пренатальной диагностике семье с синдромом Патау

- Провести расчетные индексы для подтверждения долихостеномии
- Провести клинические тесты на арахнодактилию
- Провести расчета риска при заболеваниях с аутосомно-доминантным типом наследования
- Провести расчет риска при заболеваниях с аутосомно-рецессивным типом наследования
- Провести расчет риска при заболеваниях с рецессивным наследованием, сцепленным с полом
- Определить показания для цитогенетического исследования
- Определить показания для молекулярно-генетического исследования
- Определения показания для тандемной масс-спектрометрии
- Провести исследование опорно-двигательного аппарата на предмет гипермобильности суставов и гиперэластичности кожи
- Определить показания для инвазивной пренатальной диагностики
- Определить показания для неинвазивной пренатальной диагностики
- Провести интерпретацию УЗ-маркеров хромосомной патологии плода
- Провести интерпретацию результатов скринингового биохимического исследования , проводимого в первом и втором триместре беременности

11.3. Примеры тестовых заданий и ситуационных задач:

1. Недостаточность какого фермента приводит к болезни Помпе:

- A) недостаточностью ферментного комплекса дегидрогеназ
- B) недостаточность кислой липазы
- C) недостаточность кислой альфа глюкозидазы
- D) недостаточность арилсульфатазы B

ANSWER: C

2. Недостаточность альфа-L-идуронидазы приводит к формированию:

- A) МПС тип I
- B) МПС тип VII
- C) МПС тип II
- D) МПС тип III

ANSWER: A

3. Недостаточность идуронат-2-сульфатазы приводит к формированию:

- A) МПС тип III
- B) МПС тип VII
- C) МПС тип II
- D) МПС тип I

ANSWER: C

4. Недостаточность какого фермента приводит к развитию МПС тип IIIA:

- A) N-ацетил-галактозамин-6-сульфатазы
- B) гепаран-N-сульфатазы
- C) арилсульфатазы Б
- D) недостаточность кислой альфа глюкозидазы

ANSWER: B

5. Недостаточность какого фермента приводит к развитию МПС тип IV:

- A) гепаран-N-сульфатаза
- B) арилсульфатазы Б
- C) N-ацетил-галактозамин-6-сульфатазы
- D) недостаточность кислой альфа глюкозидазы

ANSWER: C

6. Недостаточность какого фермента приводит к развитию МПС тип VI:

- A) идуронат-2-сульфатазы
- B) арилсульфатазы Б
- C) гепаран-N-сульфатаза
- D) недостаточность кислой альфа глюкозидазы

ANSWER: B

7. Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Вольмана:

- A) недостаточность лизосомальной кислой липазы
- B) недостаточность глюкозилтрансферазы 1
- C) недостаточность бета-глюкуронидазы
- D) недостаточность арилсульфатазы Б

ANSWER: A

8. Диагностические критерии болезни Вольмана:

- A) повышение эфиров холестерина, триглицеридов в печени.
- B) повышение сывороточного трансферрина
- C) снижение активности глюкозилтрансферазы
- D) недостаточность арилсульфатазы Б

ANSWER: A

9.Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Краббе:

- A) недостаточность кислой липазы
- B) недостаточность глюкозилтрансферазы 1
- C) недостаточность галактоцереброзидазы
- D) недостаточность арилсульфатазы Б

ANSWER: C

10.На консультацию в МГК обратилась семья по поводу недостаточности кислой глюкозидазы и кислой мальтазы у ребенка. На какое заболевание указывают данные изменения:

- A) б. Краббе
- B) б. Фабри
- C) б. Помпе
- D) б. Вольмана

ANSWER: C

11 Распространненость митохондриальных заболеваний составляет

- A) 1:5000 – 1:10000 населения
- B) 1:50000 – 1:100000 населения
- C) 1:500000 – 1:1000000 населения
- D) 1:500 – 1:1000 населения

ANSWER: A

12. Митохондриальные заболевания связаны с нарушениями структуры и функции митохондрий, обусловленными дефектами генов

- A) митохондральной ДНК
- B) ядерной ДНК
- C) оба утверждения правильны

ANSWER: C

13. Тип наследования митохондриальных болезней, обусловленных крупной делецией мтДНК (Кернса-Сейра)

- A) материнский (митохондриальный)
- B) аутосомно-рецессивный
- C) заболевание в родословных встречается спорадически и не наследуется
- D) Аутосомно-доминантной

ANSWER: C

14.Тип наследования митохондриальных болезней, обусловленных точковой мутацией мтДНК (синдромы MELAS, MERRF)

- A) материнский (митохондриальный)
- B) аутосомно-рецессивный

- C) X-сцепление
- D) Аутосомно-доминантной

ANSWER: A

15. Основные клинические признаки митохондриальных заболеваний

- A) умственная отсталость, судороги
- B) прогрессирующий характер, полиорганное поражение с преимущественным вовлечением нервной и мышечной систем
- C) недоношенность, врожденные пороки и микроаномалии развития
- D) Микроцефалия, микрофтальмия, умственная отсталость, флексорное положение кистей

ANSWER: B

16. Обменные нарушения, наиболее часто встречающиеся при митохондриальных заболеваниях

- A) увеличение уровня аминокислот (аланина, глицина, лейцина, валина, изолейцина)
- B) ацидоз, кетоз, гиперлактатацидемия
- C) высокое содержание общего карнитина в крови
- D) повышение содержания повышение прямого и непрямого билирубина в крови

ANSWER: B

17. Самая частая форма митохондриальной патологии у детей

- A) синдром Пирсона
- B) энцефаломиопатия Ли
- C) синдром Барта
- D) Синдром Кернса-Сейра

ANSWER: B

18. Уровень гетероплазмии – это

- A) степень экспрессии мутации мтДНК
- B) процентное соотношение мутантной и нормальной мтДНК в клетке или ткани
- C) показатель чувствительности ткани к энергодифициту

ANSWER: B

19. Основной критерий диагностики митохондриальных заболеваний

- A) клинический
- B) морфологический
- C) для установления диагноза используется комплекс критериев
- D) Биохимический

ANSWER: C

20. Основные методы лечения митохондриальных заболеваний

- A) антибиотикотерапия в сочетании с назначением пребиотиков
- B) активация переноса электронов в дыхательной цепи, кофаторная терапия
- C) генная терапия
- D) ферментзаместительная терапия

ANSWER: B

21) Среди наследственных синдромов с поражением опорно-двигательного аппарата нарушение слуха встречается

- A) Ахондроплазии
- B) Мезомелической карликовости
- C) Несовершенном остеогенезе
- D) Синдром Марфана

ANSWER: C

22) ДНК-диагностика ахондроплазии основана на

- A) Поиске частых мутаций в гене FGFR2
- B) Поиске частых мутаций в гене FGFR3
- C) Выявлении хромосомных перестроек методом ХМА
- D) Поиске частых мутаций в гене FBN1

ANSWER: B

23) По аутосомно-рецессивному типу наследуется заболевание:

- A) нейрофиброматоз
- B) миопатия Дюшена
- C) Вильсона-Конавалова
- D) Синдром Марфана

ANSWER: C

24) По аутосомно-доминантному типу наследуется:

- A) нейрофиброматоз
- B) миопатия Дюшена
- C) Вильсона-Конавалова
- D) Фенилкетонурия

ANSWER: A

25) По X-сцепленному рецессивному типу наследуется:

- A) нейрофиброматоз
- B) миопатия Дюшена
- C) Вильсона-Конавалова
- D) Фенилкетонурия

ANSWER: B

26)) Удвоение части генетического материала на хромосоме - это:

- A) Делеция
- B) Транслокация
- C) Инверсия
- D) Дупликация

ANSWER: D

27) Синдром Дауна- это трисомия по ___ паре аутосом

- A) 21
- B) 13
- C) 18
- D) 8

ANSWER: A

28) Фенотипические признаки синдрома Дауна включают:

- A) умственная отсталость, выступающий лоб, массивный подбородок, макроорхизм, большие оттопыренные уши
- B) умственная отсталость, мышечная гипотония, плоское лицо, монголоидный разрез глаз
- C) микроцефалия, полидактилия, расщелина губы и неба
- D) клинодактилия, эпикант, синофриз, омфалоцеле

ANSWER: B

29) Фенотипические признаки синдрома Патау включают:

- A) микроцефалия, расщелина губы и неба, эктродактилия, циклопия
- B) микрофтальмия, расщелина губы и неба, микроцефалия, полидактилия
- C) монголоидный разрез глаз, флексорное положение кистей, деформация черепа, пороки ЖКТ
- D) клинодактилия, эпикант, синофриз, омфалоцеле

ANSWER: B

30) Фенотипические признаки синдрома Эдвардса включают:

- A) микроцефалия, акромикрия, расщелина губы и неба синофриз
- B) микрофтальмия, грыжа пупочного канатика, экзофтальм, полидактилия
- C) пренатальная гипоплазия, стопа-качалка, флексорное положение пальцев рук, долихоцефалия, пороки ЖКТ
- D) клинодактилия, эпикант, синофриз, омфалоцеле

ANSWER: C

31) Синдром Патау- это трисомия по ___ паре аутосом

- A) 21
- B) 13
- C) 18
- D) 8

ANSWER: B

32) Синдром Эдвардса- это трисомия по ___ паре аутосом

- A) 21
- B) 13
- C) 18
- D) 8

ANSWER: C

33) Фенотипические признаки синдрома Миллера-Диккера включают:

- A) умственная отсталость, отсутствие речи, атаксия, приступы беспричинного смеха
- B) грушевидный нос, гиперплазия нижней челюсти, множественные хрящевые экзостозы, конические эпифизы, задержка психоречевого развития, умственная отсталость
- C) лиссэнцефалия, дисморфия лицевого черепа, микроцефалия
- D) ожирение, мышечная гипотония, гипогонадизм, маленькие кисти и стопы

ANSWER: C

34) Фенотипические признаки синдрома Ангельмана включают:

- A) умственная отсталость, отсутствие речи, нарушение походки, приступы беспричинного смеха, широкий рот, редко расположенные зубы
- B) грушевидный нос, гиперплазия нижней челюсти, множественные хрящевые экзостозы, конические эпифизы, задержка психоречевого развития, умственная отсталость
- C) лиссэнцефалия, особенное лицо, умственная отсталость
- D) ожирение, мышечная гипотония, гипогонадизм, маленькие кисти и стопы

ANSWER: A

35) Фенотипические признаки синдрома Прадера-Вилли включают:

- A) умственная отсталость, отсутствие речи, атаксия, приступы беспричинного смеха
- B) грушевидный нос, гиперплазия нижней челюсти, множественные хрящевые экзостозы, конические эпифизы, задержка психоречевого развития, умственная отсталость
- C) лиссэнцефалия, особенное лицо, умственная отсталость
- D) ожирение, мышечная гипотония, гипогонадизм, маленькие кисти и стопы

ANSWER: D

36) Фенотипические признаки: пренатальная гипоплазия, стопа-качалка, флексорное положение пальцев рук, долихоцефалия, пороки ЖКТ встречаются при синдроме

- A) с. Шерешевского- Тернера
- B) с. Кляйнфельтера
- C) с. Эдварса
- D) с. Ангельмана

ANSWER: C

37) Фенотипический признак: микрофтальмия, расщелина губы и неба, микроцефалия, полидактилия встречается при синдроме

- A) с. Шерешевского- Тернера
- B) с. Кляйнфельтера
- C) с. Патау
- D) с. Ангельмана

ANSWER: C

38) Фенотипические признаки: умственная отсталость, мышечная гипотония, плоское лицо, монголоидный разрез глаз встречаются при синдроме

- A) с. Шерешевского- Тернера
- B) с. Кляйнфельтера
- C) с. Дауна
- D) с. Ангельмана

ANSWER: C

39) Фенотипические признаки: умственная отсталость, отсутствие речи, нарушение походки, приступы беспричинного смеха, широкий рот, редко расположенные зубы встречаются при синдроме

- A) с. Шерешевского- Тернера
- B) с. Кляйнфельтера
- C) с. Эдварса
- D) с. Ангельмана

ANSWER: D

40) Фенотипические признаки: лиссэнцефалия, дисморфия лицевого черепа, микроцефалия встречаются при синдроме

- A) с. Шерешевского- Тернера
- B) с. Миллера-Диккера
- C) с. Эдварса
- D) с. Ангельмана

ANSWER: B

41) К анеуплоидиям относятся:

- A) трисомии и моносомии
- B) триплоидии и тетраплоидии
- C) трисомии и триплоидии
- D) моносомии и триплоидии

ANSWER: A

42) Моносомия – это:

- A) избыток одной какой-либо хромосомы в кариотипе
- B) отсутствие пары гомологичных хромосом
- C) это избыток двух или более хромосом
- D) нехватка одной хромосомы

ANSWER: D

43) Трисомия – это:

- A) избыток одной какой-либо хромосомы в кариотипе

- B) отсутствие пары гомологичных хромосом
- C) это избыток двух или более хромосом
- D) нехватка одной хромосомы

ANSWER: A

44) Полисомия – это:

- A) избыток одной какой-либо хромосомы в кариотипе
- B) отсутствие пары гомологичных хромосом
- C) это избыток двух или более хромосом
- D) нехватка одной хромосомы

ANSWER: C

45) Аномалии хромосом могут быть:

- A) числовые и структурные
- B) числовые и позиционные
- C) структурные и позиционные
- D) числовые, структурные и позиционные

ANSWER: A

46) Структурные аномалии хромосом могут быть:

- A) сбалансированными
- B) несбалансированными
- C) сбалансированными и сочетанными
- D) сбалансированными и несбалансированными

ANSWER: D

47) К сбалансированным хромосомным аномалиям относится:

- A) Делеция
- B) Дупликация
- C) Репликация
- D) Транслокация

ANSWER: D

48) Делеция - это:

- A) перенос участка хромосомы на негомологичную хромосому
- B) потеря участка хромосомы
- C) удвоение участка хромосомы
- D) утроение участка хромосомы

ANSWER: B

49) Дупликация – это:

- A) перенос участка хромосомы на негомологичную хромосому
- B) потеря участка хромосомы
- C) удвоение участка хромосомы
- D) утроение участка хромосомы

ANSWER: C

50) Транслокация - это:

- A) перемещение генетического материала одной хромосомы на другую
- B) удвоение какого-либо локуса хромосомы
- C) потеря участка хромосомы
- D) утроение участка хромосомы

ANSWER: A

51) Трансляция – это:

- A) способность исправлять химические повреждения и разрывы в молекулах ДНК
- B) перераспределение генетической информации путём физического обмена участками хромосом
- C) процесс прочтения генетического кода и реализация информации
- D) процесс удвоение молекулы ДНК

ANSWER: C

52) Последовательность аминокислот в полипептидной цепи определяется:

- A) конформацией рибосомных белков
- B) последовательностью нуклеотидов м-РНК
- C) последовательностью нуклеотидов т-РНК
- D) пространственным расположением отдельных участков полипептидной цепи

ANSWER: B

53) В молекуле ДНК встречаются следующие комплементарные пары:

- A) Т-Г и А-Т
- B) А-Т и Г-Ц
- C) Г-Ц и А-Г
- D) Ц-А и Т-Г

ANSWER: B

54) Процессинг - это:

- A) способность исправлять химические повреждения и разрывы в молекулах ДНК
- B) Процесс созревание мРНК
- C) процесс синтеза полипептидной цепи из аминокислот на матрице информационной РНК, осуществляемый рибосомой
- D) пространственное взаимодействие полипептидных цепей

ANSWER: B

55) утрата части генетического материала на хромосоме - это:

- E) Делеция
- F) Транслокация
- G) Инверсия
- H) Дупликация

ANSWER: A

56) Какие не существуют типы РНК:

- A) микро-РНК
- B) малая ядерная РНК
- C) макро-РНК
- D) информационная РНК

ANSWER: C

57) Репликация – это:

- A) процесс удвоения молекулы ДНК
- B) синтез цепи РНК по комплементарной цепи ДНК
- C) способность исправлять химические повреждения и разрывы в молекулах ДНК
- D) перераспределение генетической информации путём физического обмена участками хромосом

ANSWER: A

58) Транскрипция – это:

- A) процесс удвоения молекулы ДНК
- B) синтез цепи РНК по комплементарной цепи ДНК
- C) способность исправлять химические повреждения и разрывы в молекулах ДНК
- D) перераспределение генетической информации путём физического обмена участками хромосом

ANSWER: B

59) Мононуклеотид ДНК включает молекулу сахара:

- A) рибозы
- B) дезоксирибозы
- C) глюкозы
- D) фруктозы

ANSWER: B

60) Мононуклеотид РНК включает молекулу сахара:

- A) Рибозы

- B) дезоксирибозы
- C) глюкозы
- D) фруктозы

ANSWER: A

61) Что из перечисленного не относится к молекулярной цитогенетике:

- A) FISH
- B) GTG
- C) mFISH
- D) SKY

ANSWER: B

62) Так называемые уникальные ДНК-зонды это:

- A) тотальная фракция геномной ДНК
- B) последовательности ДНК, комплементарные к центромерному гетерохроматину
- C) флуоресцентные химические метки
- D) клонированные последовательности ДНК, строго специфичные для определенных районов хромосом или отдельных генов (LSI)

ANSWER: D

63) Комплементарное взаимодействие ДНК-зондов с участками ДНК исследуемого материала, осуществляемое непосредственно на цитологических или гистологических препаратах это:

- A) маркирование («мечение») ДНК-зондов
- B) амплификация сигнала
- C) реакция гибридизации *in situ*
- D) денатурация ДНК на хромосомном препарате

ANSWER: C

64) Метод, позволяющий провести скрининг всего кариотипа на предмет числовых и несбалансированных хромосомных перестроек, не получая при этом препаратов хромосом из анализируемых образцов тканей:

- A) FISH
- B) G-band
- C) mFISH
- D) CGH

ANSWER: D

65) CGH:

- A) определяет сбалансированные хромосомные aberrации, метод не предназначен для поиска хромосомного дисбаланса
- B) «сканирует» весь кариотип на предмет числовых и несбалансированных хромосомных перестроек, без прямого осмотра хромосом анализируемых образцов
- C) обладает высокой разрешающей способностью, позволяющей определять последовательность нуклеотидов и точную структуру хромосомной перестройки

- D) представляет собой прямой анализ происхождения хромосомных перестроек путем одновременного использования в единой реакции гибридизации нескольких ДНК-зондов, меченных разными флюорохромами

ANSWER: B

66 Температура гибридизации ДНК-зондов при проведении FISH:

- A) комнатная (~20°C)
- B) 90-95°C
- C) 70-75°C
- D) 37-42°C

ANSWER: D

67 Интерфазный FISH-анализ не позволяет:

- A) определять нарушение числа отдельных хромосом
- B) определять транслокации
- C) определять происхождение маркерных хромосом с вовлечением центромер
- D) определять делеции (микроделеции) и амплификации участков хромосом

ANSWER: C

68 FISH-анализ используется на практике в нижеперечисленных случаях, кроме:

- A) как метод исследования в пренатальной диагностике
- B) для определения биологического родства
- C) в онкологии
- D) в преимплантационной диагностике

ANSWER: B

69 В случае проведения пренатальной диагностики с помощью интерфазного FISH-анализа, доля клеток, свидетельствующая о существовании аномалий числа хромосом, по крайней мере, в мозаичной форме

- A) 5%
- B) 7%
- C) 10%
- D) 20% и более

ANSWER: D

70 Цитогенетика - это:

- A. раздел генетики, изучающий хромосомы, их структуру и аномалии
- B. метод изучения папиллярных узоров пальцев и ладоней
- C. раздел биологии, изучающий белки, их функции и взаимодействия в живых организмах
- D. метод генетики основанный на анализе родословных

ANSWER: A

71 Какой метод окрашивания хромосом, использующийся при проведении цитогенетического исследования, **не позволяет** выявить их линейную неоднородность или определить специфические хромосомные структуры:

- A. G-окрашивание
- B. R-окрашивание
- C. RV-метод

D. Q-окрашивание

ANSWER: C

72 Из нижеперечисленного, для проведения цитогенетического анализа используют:

- A. лейкоциты
- B. нейтрофилы
- C. эозинофилы
- D. лимфоциты

ANSWER: D

73 Для определения опухолевого кариотипа при гемобластозах чаще используют:

- A. фибробласты
- B. базофилы
- C. эозинофилы
- D. клетки костного мозга

ANSWER: D

74 При проведении цитогенетического исследования процедура (этап) обработки материала 0,56% раствором KCl называется

- A. накопление или выделение митотических клеток
- B. гипотоническая обработка
- C. фиксация клеток
- D. распластывание хромосом на предметном стекле

ANSWER: B

75 Для проведения цитогенетической диагностики путем анализа метафазных хромосом **не используют:**

- A. лимфоциты
- B. клетки п/п скелетных мышц
- C. клетки костного мозга
- D. клетки амниотической жидкости

ANSWER: B

76 В основе определения кариотипа (кариотипирования) лежит:

- A. популяционно-статистические наблюдения
- B. цитогенетический анализ
- C. полимеразная цепная реакция
- D. биохимический анализ

ANSWER: B

77 При проведении цитогенетического исследования фиксация материала осуществляется смесью:

- A. метанола и 70% уксусной кислоты (1:1)
- B. метанола и ледяной уксусной кислоты (1:3)
- C. метанола и ледяной уксусной кислоты (3:1)
- D. метанола и 70% уксусной кислоты (3:1)

ANSWER: C

- 78 Какой метод окрашивания хромосом, использующийся при проведении цитогенетического исследования, подразумевает использование флуоресцентных красителей
- A. G-окрашивание
 - B. R-окрашивание
 - C. C-окраска
 - D. Q-окрашивание

ANSWER: D

- 79 Отметьте **неправильное** утверждение. По локализации выделяют следующие типы C-позитивного хроматина:
- A. центромерный, характерный для всех хромосом с небольшими гетерохроматиновыми блоками;
 - B. крупные блоки, располагающиеся в прицентромерных районах длинных плеч хромосом 1, 9, 16;
 - C. блок гетерохроматина на дистальной части длинного плеча хромосомы Y;
 - D. терминальные (концевые) регионы плеч хромосом .

ANSWER: D

- 80 При культивировании клеток на питательной среде фитогемагглютинин (ФГА, РНА) используется в качестве
- A. митогена
 - B. буферного компонента
 - C. антибиотика
 - D. антимикробного компонента

ANSWER: A

- 81)Проведение молекулярно-цитогенетического исследования методом FISH показано при кариотипе
- A) 46, X, X (r)
 - B) 45XO/46X mar+
 - C) 45XO/46XX

ANSWER: B

- 82)Молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомных микроделеций возможна с использованием метода
- A) mFISH
 - B) HP-CGH
 - C) SKY

ANSWER: B

- 83)Методом молекулярно-цитогенетического исследования, основанным на принципе конкурентной гибридизации ДНК-БИБЛИОТЕК, является

- A) Спектральное кариотипирование хромосом
- B) Флуоресцентная *in situ* гибридизация
- C) Сравнительная геномная гибридизация

ANSWER: C

84) Наиболее эффективным подходом к молекулярно-генетической диагностике наследственных опухолевых синдромов является анализ

- A) Мутаций в «горячих» точках генов наследственных опухолевых синдромов
- B) Копийности участков в ДНК хромосомным микроматричным анализом
- C) Генов наследственных опухолевых синдромов методом NGS

ANSWER: C

85) Для молекулярно-цитогенетической диагностики терминальных микроделеций хромосом следует использовать

- A) субтеломерные ДНК-зонды
- B) Хромосомо-специфические ДНК- библиотеки
- C) Спектральное кариотипирование хромосом

ANSWER: A

86) Молекулярно-цитогенетическая диагностика микроделеционного синдрома возможна с помощью

- A) Спектрального кариотипирования
- B) Флуоресцентной *in situ* гибридизации с ДНК-зондами специфичными к центромерам хромосом
- C) Флуоресцентной *in situ* гибридизации с уникальными ДНК-зондами

ANSWER: C

87) к молекулярно-цитогенетическим методам диагностики хромосомных болезней относят

- A) Флуоресцентную *in situ* гибридизацию (FISH)
- B) Массовое параллельное секвенирование
- C) ПЦР в режиме реального времени

ANSWER: A

88) в молекулярно-цитогенетическом исследовании интерферометр используется с целью

- A) спектрального кариотипирования хромосом (SKY)
- B) Многоцветного окрашивания хромосом (mFISH)
- C) Многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)

ANSWER: A

89) Цитогенетика - это:

- A) метод изучения папиллярных узоров пальцев и ладоней
- B) раздел генетики, изучающий хромосомы, их структуру и аномалии
- C) раздел биологии, изучающий белки, их функции и взаимодействия в живых организмах

ANSWER: B

90) Какой метод окрашивания хромосом, использующийся при проведении цитогенетического исследования, не позволяет выявить их линейную неоднородность или определить специфические хромосомные структуры:

- A) Q-окрашивание
- B) RV-метод
- C) C-окраска

ANSWER: B

91) Сколько длится прием врача-генетика МГК при обследовании одной семьи:

- A) 2 часа
- B) 1 час 15 мин
- C) 15 мин
- D) 30 мин

ANSWER: B

92) сывороточные маркеры 1 триместра на сроках 11-14 нед:

- A) АФП, ХГЧ, Эстриол
- B) PAPP-A, бета-ХГЧ
- C) АФП, Эстриол
- D) PAPP-A, Эстриол

ANSWER: B

93) В РФ в настоящее время неонатальный скрининг проводят на:

- A) фенилкетонурия, муковисцидоз, врождённый гипотиреоз, галактоземия, адреногенитальный с-м
- B) врождённый гипотиреоз, тирозинемия, гомоцистеинемия, муковисцидоз
- C) адреногенитальный с-м, мукополисахаридоз, фенилкетонурия, врождённый гипотиреоз, галактоземия
- D) цитрулинемия, муковисцидоз, врождённый гипотиреоз, мукополисахаридоз,

ANSWER: A

94) В медико-генетической консультации данный метод применяется во всех случаях без исключения:

- A) Клинико-генеалогический
- B) цитогенетический
- C) молекулярно-генетический
- D) биохимический

ANSWER: A

95) Для подтверждения ДНК- диагностики наследственных болезней обмена, включенных в программу неонатального скрининга, необходимое количество ДНК наиболее целесообразно получить из

- A) Тканевых биоптатов

- B) 10 мл сыворотки крови
- C) Пятна крови на фильтровальной бумаге
- D) Пунктатах костного мозга

ANSWER: C

96) Маркерами ХА плода при беременности является:

- A) многоплодная беременность
- B) курение матери
- C) ТВП более 2 мм на сроке 12 недель
- D) Курение отца

ANSWER: C

97) специальными диетами поддается коррекции

- A) Муковисцидоз
- B) Галактоземия
- C) Аденогенитальный с-м
- D) Врожденный гипотиреоз

ANSWER: B

98) Маркером ХА плода при беременности является:

- A) курение отца
- B) низкий уровень РАРР-А и повышение β free-ХГЧ на сроке 12-14 недель
- C) стресс во время беременности
- D) Многоплодная беременность

ANSWER: B

99) Первый этап неонатального скрининга у доношенных новорожденных проводится на:

- A) 1-2й день
- B) 7-8 день
- C) 3-4 день
- D) 9-10 день

ANSWER: C

100) Первый этап неонатального скрининга у недоношенных новорожденных проводится на:

- A) 1-2й день
- B) 7-8 день
- C) 3-4 день
- D) 9-10 день

ANSWER: B

Ситуационные задачи:

1. Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоТТГ-184,4 мкЕд/мл, ретестТТГ-291,2 мкЕд/мл. Объективно: масса тела 4200г, кожа сухая, пастозная, желтушная, лицо отечное, язык большой, отеки кистей и стоп, голос низкий.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

2. Пациент – новорожденный. Объективно: масса тела 2400г, низко посаженные, деформированные ушные раковины, долихоцефалия, микрогения, короткие глазные щели, микростомия, флексорное положение пальцев рук, паховая грыжа, ВПС. Из анамнеза – беременность протекала с многоводием, отмечалась слабая активность плода, на УЗИ – единственная артерия пуповины, маленькая плацента.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

3. Пациент - беременная 42 лет, срок беременности 18 недель, данная беременность 3 (1 и 2 – медикаментозные аборты). Консультируется по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Выявлены УЗИ маркеры: водянка плода, ТВП-8мм, уровень РАРР-А-0,49МоМ, β -ХГЧ-1,11МоМ.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Прогноз потомства в данной семье.

4. Пациент - мужчина 28 лет. Бесплодный брак - 5 лет. Объективно: 186см/108кг, телосложение по женскому типу, гинекомастия, красные стрии на животе, гипоплазия яичек.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

5. Пациент – новорожденная, срочные роды. Объективно: 2600г/48см, микробрахичефалия, синофриз, длинные загнутые ресницы, деформированные ушные раковины; маленький нос, микрогения, тонкая верхняя губа, рот в виде полумесяца, маленькие кисти и стопы, клинодактилия V пальцев кистей.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

6. Пациент – новорожденный. Объективно: микроцефалия, скошенный лоб, гипотелоризм, микрофтальмия, расщелина губы и неба, низко посаженные и деформированные ушные раковины, полидактилия постаксиальная, «стопа-качалка», ВПС, микропенис, крипторхизм двусторонний.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

7. Пациент – новорожденный. Из анамнеза: гипогликемия на 2е сутки. Объективно: 4550г/56см, макроглоссия, передние складки мочки уха, пупочная грыжа, гепатомегалия. Макросомия у матери.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

8. Пациент – новорожденный. Объективно: доношенный, 2800г/48см, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, мышечная гипотония, лунообразное лицо, гипертелоризм, плач ребенка, напоминающий кошачье мяуканье.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

9. Пациент 4 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития. Объективно: светлые волосы, голубые глаза, долихостеномелия, воронкообразная грудная клетка, гипермобильность суставов, арахнодактилия, сублюксация хрусталиков.

Предположительный диагноз

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

10. Пациент 5 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития, приступы немотивированного смеха. Объективно: микробрахицефалия, макростомия, мышечная гипотония, походка по типу «механической куклы»

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

11. Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоИРТ-90 нг/мл, ретестИРТ-50 нг/мл, хлориды пота-55 ммоль/л

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

12. Пациент - мальчик 3 лет. Жалобы: на повышенный аппетит, задержку психоречевого развития. Из анамнеза: ребенок от 1-ой бер., срочные роды, 2800г/48см, нарушение глотания до 4 мес. Объективно: 24кг/98см, ожирение с преимущественным отложением жира на туловище, маленькие кисти и стопы, гипоплазия половых органов. Выраженная мышечная гипотония.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

13. Пациент – новорожденный. Объективно: на коже многочисленные пузыри, разного размера со склонностью к слиянию и образования эрозий, заполненные желтоватой жидкостью. Конъюнктивы и роговица не поражены.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

14. Пациент - мальчика 12 лет. Жалобы на боли в ногах, приступы сердцебиения. Объективно: долихостеномелия, грудной кифосколиоз, гиперэластичность кожи, «папиросные» рубцы на голених и в области коленных суставов, гиперподвижность крупных и мелких суставов, продольное плоскостопие.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

15. Пациент – новорожденный. Объективно: плоское лицо, монголоидный разрез глаз, эпикант, открытый рот, макроглоссия, короткий нос, пятна Брушфильда, поперечная ладонная складка.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

16. Пациент - девочка 5 лет. Жалобы на жидкий зловонный стул, вздутие живота, потерю веса. Из анамнеза: первые симптомы с 11 мес. после расширения питания, со слов жидкий стул возникает после употребления хлеба, печенья. Объективно: 100см/12кг, кожа бледная, мышечная гипотония, большой живот

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

17. Пациент - мальчик 4 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития, уход от общения. Объективно: 118см/22кг, большая голова с высоким и широким лбом, длинное лицо с увеличенным подбородком, уши большие, кисти и стопы широкие, дистальные фаланги пальцев также широкие, гипермобильность суставов и гиперэластичность кожи. Ребенок не контактный, с признаками аутизма.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

18. Пациент - девочка 5 лет. Жалобы на боли в костях, частые переломы, большой живот. Объективно: 104см/16кг, кожа бледная, большой живот, гепатоспленомегалия, выраженная венозная сеть. ОАК: анемия тромбоцитопения лейкопения.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

19. Пациент - девочка 4х лет. Из анамнеза: до 1,5 лет развитие соответствовало возрасту, затем регресс психомоторного развития. Объективно: умственная отсталость, стереотипные движения в виде «сжимания и мытья рук»

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

20. Пациент - новорожденная на 5е сутки отказ от еды, рвота, судороги, на 6е сутки в АРО метаболический кетоацидоз и гипогликемия, на 7е сутки – дегидратации, прогрессирующая летаргия. Объективно: от пациента исходит специфический сладковатый запах.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

21. Пациент - мальчик 5 лет, направлен с целью уточнения диагноза. Из анамнеза: нейросенсорная тугоухость III-IV, гематурия, протеинурия. Объективно: психофизическое развитие соответствует возрасту, фенотип без особенностей.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

22. Пациент - мальчик 4х лет. Жалобы на слабость в ногах, нарушение походки. Объективно: псевдогипертрофия икроножных мышц, гиперлордоз поясничного отдела позвоночника, затруднено поднятие рук. При вставании использует вспомогательные приемы.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

23. На осмотре ребенок 5 лет - телекант, гетерохромия радужки и волос на голове, нейросенсорная тугоухость III-IV степени. В родословной - у матери седая прядь, у брата тугоухость.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

24. Пациент - девочка 5 лет. Жалобы на судороги, снижение интеллекта. Объективно: на лице в области щек единичные розовые папулы, на теле 3 депигментированных «перистых» пятна.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

25. Пациентка 45 лет. Жалобы на нечеткость речи, снижение памяти и выраженную тугоухость, приступообразные подергивания конечностей и туловища без потери сознания, неустойчивую походку с падениями, из-за тремора рук не может писать. Родословная отягощена по линии матери: у двоюродной сестры - аналогичные симптомы, троюродный брат страдал эпилепсией. У больной в 25 лет появились эпизодические неритмичные подергивания рук, в 30 лет - приступообразные генерализованные миоклонии, в 40 лет - нейросенсорная тугоухость. На ЭЭГ - грубые общемозговые изменения эпилептического характера, МРТ- легкая наружная атрофия, мозга, небольшие участки лейкоареоза у передних и задних рогов боковых желудочков

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз для родственников в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

26. Пациент - мальчик 5 лет. Объективно: 104см/15кг, круглое лицо, клиновидный рост волос на лбу, гипертелоризм, широкая переносица, короткий нос с вывернутыми ноздрями, широкий фильтр, шалевидная мошонка, крипторхизм.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

27. Пациент - новорожденная девочка. Объективно: лимфатический отек кистей и стоп, птериgium шеи, эпикант, антимонголоидный разрез глаз, ВПС, подковообразная почка.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

28. У пациентки 30 лет, с 13 лет снижение слуха (двусторонняя нейросенсорная тугоухость IV степени), с 27 лет прогрессирующий тремор рук, диабет, субклиническая пигментная дегенерация сетчатки, односторонний легкий птоз. При МРТ выявлены симметричные очаговые изменения белого вещества перивентрикулярной локализации

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

29. Пациент - ребенок 7 лет. Жалобы на потерю слуха, нарушение координации, ухудшение зрения, более выраженное в ночное время. При рождении диагностирована глухота. Отмечается нарушение координации. В течении последнего года родители отмечают ухудшение зрения.
- Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
30. Пациент – беременная 47 лет, данная беременность 3, срок 14-15 недель (1 дочь 20 лет, 2 сын 18 лет). Консультируется по результатам скрининга 1 триместра. Выявлено: УЗИ маркеры хромосомной аномалии плода - ТВП-5мм, гипоплазия костей носа плода. Уровень PAPP-A-0,43МоМ, β-ХГЧ-2,12МоМ.
- Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Прогноз потомства в данной семье.
31. Пациентка 25 лет. Жалобы на быструю утомляемость, одышку при нагрузке. Объективно: 183см/61кг, долихостеномелия, гиперэластичность кожи, узкая грудная клетка, гипермобильность крупных суставов, плоскостопие, симптом обхвата запястья, кератоконус, миопия высокой степени, ПМК I, без регургитации.
- Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
32. Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоGAO-7,8мг/дл, ретестGAO-14,4мг/дл. Объективно: масса тела 3200г, кожа обычной окраски, иктеричные склеры, край печени мягкий эластичный, +1см, не срыгивает
- Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
33. Пациент - мальчик 3,5 лет. Жалобы на периодическое повышение температуры тела до 40,5, со слов мамы не потеет, в 1,5 и 2,5 года судорожный припадок в летний период. Объективно: большой лоб, редкие волосы, брови и ресницы, кожа тонкая сухая, гиподонтия, зубы конической формы, множественный кариес, тонкие дистрофичные ногти, задержка психического развития.
- Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

34. Пациент – мальчик 1,5 года. Жалобы на сухость и шелушение кожи. Объективно: кожа сухая с большими темными чешуйками и выраженным гиперкератозом в области разгибательных поверхностей локтевых и коленных суставов.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

35. Пациент – новорожденный. Объективно: 45см/3600г, диспропорциональное телосложение с укорочением конечностей, большой череп, выступающие лобные бугры, седловидный нос.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

36. Пациент - мужчина 50 лет, обратился для оценки риска возникновения рака у своих детей (дочь 20 лет и сын 24 лет). Из анамнеза: жена умерла от рака молочной железы, у сестры - рак яичников.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики.

Прогноз риска развития рака в данной семье.

Прогноз риска развития онкологического заболевания у самого пациента

37. Пациент - ребенок 1 года. Объективно: выраженная задержка психомоторного развития, судороги, мышечный гипертонус, скрученные ломкие волосы.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

38. Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-12,8мг%, ретест ФА-33,4мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

39. Пациент - мальчик 6 лет. Жалобы: на низкий рост. Объективно: 104см/18кг,птоз двусторонний, антимоноголоидный разрез глаз, низко посаженные ушные раковины, низкий рост волос на затылке, крыловидные складки на шее, вальгусная деформация локтевых суставов, правосторонний крипторхизм.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

40. Пациент – ребенок 1,5 года. Объективно: на коже туловища и подмышечной области пятна цвета «кофе с молоком» (5-40 мм), на радужной оболочке узелки Лиша.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

41. Пациент 8 лет. Объективно: на кистях I палец - слева трехфаланговый, справа гипоплазия тенара, клинодактилия, ДМЖП.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

42. Пациент – девочка 5 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития. Объективно: 104см/16кг, тонкие редкие короткие волосы, длинный грушевидный нос, длинный фильтр, тонкая верхняя губа и большие оттопыренные уши, веретенообразные пальцы рук.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

43. Пациент - новорожденная, 14 сутки, направлена в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоОПГ- 337,5 нмоль/, ретестОПГ- 609,3 нмоль/л. Объективно: масса тела 3400г, фенотипически без особенностей.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

44. Пациент - женщина 45 лет. Жалобы на быструю утомляемость, слабость, ухудшение памяти и внимания, дрожание пальцев рук. Объективно: дизартрия, гиперкинезы, интенционный тремор. Лабораторно: гипоцерулоплазминемия, гипоальбуминемия.
- Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
45. Пациент - мужчина 25 лет. Жалобы на слабость в ногах, нарушение походки, трудности при подъеме по лестнице. Объективно - псевдогипертрофии икроножных мышц, выраженный лордоз поясничного отдела, «утиная походка», затруднено поднятие рук. При вставании использует вспомогательные приемы.
- Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
46. Пациент - беременная 32 года, жалоб не предъявляет, направлена акушером гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная беременность 1я, срок 14-15 нед. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 12-13нед, КТР-66, ЧСС-155, ТВП- $=2,0$, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-норма, регургитации-нет; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A- $0,23\text{MoM}$, β -ХГЧ- $0,36\text{MoM}$.
- Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Прогноз потомства в данной семье.
47. Пациент - ребенок 2х лет. Жалобы на задержку психофизического развития. Объективно: низкий рост, телосложение диспропорциональное с относительно длинными конечностями и коротким туловищем, грубые черты лица -запавшее переносье, густые сросшиеся брови, полные губы, большой язык, гипертрихоз, кифосколиоз, воронкообразная деформация грудной клетки, большой живот, гепатоспленомегалия.
- Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
48. Пациентка 34 лет. жалоб не предъявляет, направлена акушером гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер - 2я,

срок 14-15 нед, протекает с угрозой прерывания, получает медикаментозную терапию. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 13нед, КТР-66, ЧСС-162, ТВП-1,7, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-норма, регургитации-нет; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,16МоМ, β -ХГЧ-0,59МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 18 - 1:132.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Прогноз потомства в данной семье.

49. Пациент - мужчина 23 лет. Жалобы на периодические мучительные боли и жжение в кистях и стопах, повышение температуры до 37,2-37,4, сильную усталость и слабость. При осмотре в области пупка визуализируется ангиокератома.

Лабораторно гипохромная микроцитарная анемия.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

50. Пациент – ребенок 6 мес, масса при рождении-4400г, длина 54см. Объективно: микроцефалия, макроглоссия, спленомегалия.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

51. Пациент - ребенок 4х лет. Жалобы на увеличение живота, отставание в психофизическом развитии, шаткую походку, судороги. Объективно: 98/14, большой живот, гепатоспленомегалия, мышечная гипотония, атаксия.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

52. Пациентка 37 лет. Жалоб не предъявляет, направлена акушером-гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер -5я, срок 14-15 нед, протекает с угрозой прерывания, получает медикаментозную терапию. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 13нед, КТР-67, ЧСС-156, ТВП-3,1, кости носа визуализируются; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,54МоМ, β -ХГЧ-0,35МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 21 - 1:50.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Прогноз потомства в данной семье.

53. Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-3,6мг%, ретест ФА-6,44мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

54. Пациентка 32 лет. Жалоб не предъявляет, направлена акушером-гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер - 1я, срок 16-17 нед. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 12нед, КТР-49, ЧСС-157, ТВП-2,3, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-реверс; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,53МоМ, β -ХГЧ-2,87МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 21 - 1:90.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Прогноз потомства в данной семье.

55. Пациент - мужчина 37 лет. Жалобы: на изменение походки и почерка, произвольные движения руками и головой. Объективно: хореические гиперкинезы конечностей, усиливающиеся при целенаправленном действии. Походка неуверенная, шаркающая, речь затруднена. Родословная отягощена по линии матери в 3х поколениях.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

56. Пациент - новорожденный 5е сутки. Из анамнеза: приложен к груди в род зал, на 3и сутки рвота фонтаном, диарея, судороги. Поступил в АРО из р/д. Объективно: симптомы дегидратации, вздутие живота, диарея, иктеричность кожных покровов, печень +2,0. Результаты неонатального скрининга еще нет.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

57. Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоИРТ-130 нг/мл, ретестИРТ-190 нг/мл, хлориды пота-135 ммоль/л

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

58. Пациент - новорожденная девочка. Объективно: гипертелоризм, клювовидный нос, асимметрия черепа, низко расположенные деформированные ушные раковины с преарикулярными складами, задержка психомоторного развития. На УЗИ - гипоплазия почки.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

59. Пациент - девочка 3 лет. Жалобы на повышенную утомляемость, бледность, головокружение, снижение аппетита. Объективно: легкая иктеричность кожи и склер, боли преимущественно в левом подреберье, спленомегалия. В анализе крови - Нв-75 г/л, Эр-2,9, ЦП-0,9, Рет-52%, лейкоц-10,2, Э-2, п/я-4, с/я-52, лимф-37, СОЭ-20. Из анамнеза: мать здорова, у отца периодически отмечается желтушное окрашивание склер.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

60. Пациент – новорожденный, срочные роды. Объективно: 2600г/49см, микроцефалия, птоз, антимонголоидный разрез глаз, короткий нос со вдавленной переносицей и смотрящими вперед ноздрями, ретрогнатия, гипоспадия, полидактилия, синдактилия 2-3 пальцев ног.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

12. Литература

РЕКОМЕНДУЕМАЯ ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА:

1. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учеб. пособие / Г.Р. Мутовин. - изд. 3-е, перераб. и доп.-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
2. Наследственные болезни: национальное рук-во: [Электронный ресурс] / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с. -Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика: учеб. Пособие / Р.Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф Виллард;, пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова .-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 642 с.
4. Левчук И.П. Медицина катастроф / И.П. Левчук, Н.В. Третьяков. – М.: ГЭОТАР-МЕДИА, 2011. - 238с.

РЕКОМЕНДУЕМАЯ ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА:

1. Генетический паспорт - основа индивидуальной и предиктивной медицины/ под ред. В.С. Баранова. – СПб: Изд-во Н-Л, 2009. - 528 с. .
- 2.Клиническая генетика: учебник для вузов: для студентов, интернов, ординаторов, аспирантов и преподавателей/ В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын [и др.]- СПб: ФОЛИАНТ,2015-398 с. .
- 3 болезнь Гоше [Электронный ресурс]/ Е.А. Лукина - М.: Литтерра, 2014. -56 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
4. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс]/С.В. Михайлова,Е.Ю.Захарова, А.С. Петрухин-М.:Литтерра,2017.-368 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
5. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста [Электронный ресурс]/ Г.Е. Руденская, Е.Ю. Захарова - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. -392 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
6. Наследственные болезни [Электронный ресурс] / под ред. Е.К.Гинтера, В.П. Пузырева-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. -464 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача».
7. Нормативно-правовые документы, регламентирующие деятельность здравоохранения по предупреждению и ликвидации чрезвычайных ситуаций мирного времени, определяющие работу в период мобилизации и в военное время: информац. - справ. материалы / сост.: Ю.Е. Барачевский, Р.В. Кудасов, С.М. Грошилин ; - Ростов-н/Д : РостГМУ, 2014. - 108 с.

8. Барачевский Ю.Е. Основы Мобилизационной подготовки здравоохранения : / Ю.Е. Барачевский, С.М. Грошин. – Архангельск, 2011.- 95с.

9. Разгулин С.А. Организация обеспечения медицинским имуществом в чрезвычайных ситуациях: учеб. пособие / С.А. Разгулин, А.И. Бельский, Н.В. Нестеренко; под ред. С.А. Разгулина; Нижегор. гос. мед. акад. - 2-е изд. - Нижний Новгород: НижГМА, 2013. – 74с.

10. Словарь-справочник терминов и понятий в области эпидемиологии чрезвычайных ситуаций: для врачей, ординаторов и студентов / Г.М. Грижебовский, А.Н. Куличенко, Е.И. Еременко [и др.] ; Сев.-Зап. гос. мед. ун-т им. И.И. Мечникова. - Санкт-Петербург: ФОЛИАНТ, 2015. - 262, [1] с. Библиогр.: с. 261-263.

Интернет-ресурсы

	ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ	Доступ к ресурсу
1.	Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/opac/	Доступ неограничен
2.	Консультант студента : ЭБС. – Москва : ООО «ИПУЗ». - URL: http://www.studmedlib.ru	Доступ неограничен
3.	Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : ЭБС. – Москва : ООО ГК «ГЭОТАР». - URL: http://www.rosmedlib.ru	Доступ неограничен
4.	UpToDate : БД / Wolters Kluwer Health. – URL: www.uptodate.com	Доступ неограничен
5.	Консультант Плюс : справочная правовая система. - URL: http://www.consultant.ru	Доступ с компьютеров университета
6.	Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: http://elibrary.ru	Открытый доступ
7.	Национальная электронная библиотека. - URL: http://нэб.пф/	Доступ с компьютеров библиотеки
8.	Scopus / Elsevier Inc., Reed Elsevier. – Philadelphia: Elsevier B.V., PA. – URL: http://www.scopus.com/ (Нацпроект)	Доступ неограничен
9.	Web of Science / Clarivate Analytics. - URL: http://apps.webofknowledge.com (Нацпроект)	Доступ неограничен
10.	MEDLINE Complete EBSCO / EBSCO. – URL: http://search.ebscohost.com (Нацпроект)	Доступ неограничен
11.	ScienceDirect. Freedom Collection / Elsevier. – URL: www.sciencedirect.com по IP-адресам РостГМУ. (Нацпроект)	Доступ неограничен
12.	БД издательства Springer Nature. - URL: http://link.springer.com/ по IP-адресам РостГМУ. (Нацпроект)	Доступ неограничен
13.	Wiley Online Library / John Wiley & Sons. - URL: http://onlinelibrary.wiley.com по IP-адресам РостГМУ. (Нацпроект)	Доступ с компьютеров университета

14.	Единое окно доступа к информационным ресурсам. - URL: http://window.edu.ru/	Открытый доступ
15.	Российское образование. Федеральный образовательный портал. - URL: http://www.edu.ru/index.php	Открытый доступ
16.	ENVOС.RU English vocabulary] : образовательный сайт для изучающих англ. яз. - URL: http://envoc.ru	Открытый доступ
17.	Словари онлайн. - URL: http://dic.academic.ru/	Открытый доступ
18.	WordReference.com : онлайнвые языковые словари. - URL: http://www.wordreference.com/enru/	Открытый доступ
19.	История.РФ. - URL: https://histrf.ru/	Открытый доступ
20.	Юридическая Россия : федеральный правовой портал. - URL: http://www.law.edu.ru/	Открытый доступ
21.	Официальный интернет-портал правовой информации. - URL: http://pravo.gov.ru/	Открытый доступ
22.	Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России. - URL: http://www.femb.ru/feml/ , http://feml.scsm1.rssi.ru	Открытый доступ
23.	Medline (PubMed, USA). – URL: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/	Открытый доступ
24.	Free Medical Journals. - URL: http://freemedicaljournals.com	Открытый доступ
25.	Free Medical Books. - URL: http://www.freebooks4doctors.com/	Открытый доступ
26.	International Scientific Publications. – URL: https://www.scientific-publications.net/ru/	Открытый доступ
27.	КиберЛенинка : науч. электрон. биб-ка. - URL: http://cyberleninka.ru/	Открытый доступ
28.	Архив научных журналов / НЭИКОН. - URL: https://archive.neicon.ru/xmlui/	Открытый доступ
29.	Журналы открытого доступа на русском языке / платформа EIPub НЭИКОН. – URL: https://elpub.ru/	Открытый доступ
30.	Медицинский Вестник Юга России. - URL: https://www.medicalherald.ru/jour или с сайта РостГМУ	Открытый доступ
31.	Всемирная организация здравоохранения. - URL: http://who.int/ru/	Открытый доступ
32.	Evrika.ru информационно-образовательный портал для врачей. – URL: https://www.evrika.ru/	Открытый доступ
33.	Med-Edu.ru: медицинский видеопортал. - URL: http://www.med-edu.ru/	Открытый доступ
34.	Univadis.ru: международ. мед. портал. - URL: http://www.univadis.ru/	Открытый доступ
35.	DoctorSPB.ru: информ.-справ. портал о медицине. - URL: http://doctorspb.ru/	Открытый доступ
36.	Современные проблемы науки и образования : электрон. журнал. - URL: http://www.science-education.ru/ru/issue/index	Открытый доступ
37.	Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава России. - URL: http://cr.rosminzdrav.ru/#/	Открытый доступ
38.	Образование на русском : портал / Гос. ин-т русс. яз. им. А.С. Пушкина.	

	- URL: https://pushkininstitute.ru/	
	Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу: http://rostgmu.ru →Библиотека→Электронный каталог→Открытые ресурсы интернет→далее по ключевому слову...	Открытый доступ