

**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 2020г.

УТВЕРЖДЕНО
приказом ректора
«04» 09 2020г.
№ 407

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ**

«Клиническая лабораторная диагностика»

на тему

«Избранные вопросы лабораторной генетики и клинической лабораторной
диагностики»

(СРОК ОБУЧЕНИЯ 144 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСА)

**Ростов-на-Дону
2020**

Основными компонентами дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по специальности «Клиническая лабораторная диагностика» на тему «Избранные вопросы лабораторной генетики и клинической лабораторной диагностики» 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 «Клиническая лабораторная диагностика» на тему «Избранные вопросы лабораторной генетики и клинической лабораторной диагностики» одобрена на заседании кафедры персонализированной и трансляционной медицины.

Протокол № 6 от «26» августа 2020 г.

Заведующий кафедрой д.м.н.

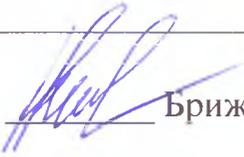

_____ *подпись Ф.И.О.*

Бурцев Д.В.

2. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по специальности «Клиническая лабораторная диагностика» на тему «Избранные вопросы лабораторной генетики и клинической лабораторной диагностики»

срок освоения 144 академических часа

СОГЛАСОВАНО	
Проректор по последипломному образованию	« <u>26</u> » <u>08</u> 20 <u>20</u> г.  Брижак З.И.
Декан факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	« <u>26</u> » <u>08</u> 20 <u>20</u> г.  Бадалянц Д.А.
Начальник управления организации непрерывного образования	« <u>26</u> » <u>08</u> 20 <u>20</u> г.  Герасимова О.В.
Заведующий кафедрой	« <u>26</u> » <u>08</u> 20 <u>20</u> г.  Бурцев Д.В.

4. Общие положения

4.1. Цель дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей со сроком освоения 144 академических часа по специальности «Клиническая лабораторная диагностика» на тему «Избранные вопросы лабораторной генетики и клинической лабораторной диагностики» заключается в совершенствовании знаний и умений в рамках имеющейся квалификации.

4.2. Актуальность программы:

Актуальность дополнительной профессиональной образовательной программы повышения квалификации врачей по теме «Избранные вопросы лабораторной генетики и клинической лабораторной диагностики» обусловлена необходимостью обучения специалистов здравоохранения навыкам своевременного выявления, диагностики и оказания медицинской помощи пациентам с нарушениями биохимических показателей

4.3. Задачи программы:

Сформировать знания:

- правовые, организационные и экономические основы деятельности клинических лабораторий, с соответствующими им нормативными документами;
- структура, функции, физиология клеток, органов, обменных процессов, систем организма человека;
- основные патофизиологические процессы, лежащие в основе нарушений работы клеток, органов, обменных процессов, систем организма человека;
- стандарты диагностики и лечения основных наиболее распространенных заболеваний сердечно-сосудистой, пищевой, мочеполовой, кроветворной, опорно-двигательной, эндокринной систем;
- основные лабораторные: гематологические, общеклинические, цитологические, биохимические, иммунологические, коагуляционные, паразитологические показатели и методы их определения при различных состояниях организма человека, применяемые в современной клинической практике;
- клиническая информативность лабораторных исследований с позиции персонализированной и трансляционной медицины при наиболее распространенных заболеваниях сердечно-сосудистой, пищевой, мочеполовой, кроветворной, опорно-двигательной, эндокринной систем;
- ранняя диагностика и особенности дифференциальной диагностики нарушений лабораторных показателей у разных возрастных групп населения;
- организация и проведение контроля качества клинических лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований;

- принципы работы с лабораторным аналитическим оборудованием;
- профилактических мероприятий в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи;
- методы молекулярно-генетических исследований в персонализированной медицине;
- основы генетики мультифакториальных заболеваний;
- основы фармакогенетики и фармакогеномики;
- основы иммуногенетики;
- основы таргетной терапии

Сформировать умения:

- выполнять лабораторные исследования: гематологические, общеклинические, цитологические, биохимические, иммунологические, коагуляционные, паразитологические в соответствии со стандартами качества клинических лабораторных исследований;
- выполнять клинические лабораторные исследования:гематологические, общеклинические, цитологические, биохимические, иммунологические, коагуляционные, паразитологические для диагностики, оценки тяжести состояния, функции органов и систем у пациентов с различными патологиями;
- внедрять новейшие клинические лабораторные технологии и медицинские изделия для диагностики *in vitro* нарушений лабораторных показателей;
- уметь интерпретировать результаты лабораторных исследований, применяемых для диагностики патологических состояний с позиции персонализированной и трансляционной медицины;
- организовать работу среднего медицинского медперсонала;
- консультировать врачей клинических подразделений по вопросам лабораторного обследования пациентов.
- получать информацию по молекулярно-генетическим методам диагностики в персонализированной медицине;
- внедрять методы клинических молекулярно-генетических исследований и медицинских изделий для диагностики *in vitro* различных сложно наследуемых заболеваний;
- выполнять молекулярно-генетические исследования по диагностике мультифакториальных заболеваний;
- уметь интерпретировать результаты молекулярно-генетических исследований с позиций персонализированной медицины.

Сформировать навыки:

- обоснованного назначения необходимых лабораторных исследований;

- определять перечень необходимых гематологических, общеклинических, цитологических, биохимических, иммунологических, коагуляционных, паразитологических исследований для диагностики различных патологических состояний;
- составлять заключения по данным лабораторного обследования;
- валидировать результаты лабораторных исследований;
- организовать и проводить мероприятия контроля качества клинических лабораторных исследований на пре-, пост- и аналитическом этапах;
- составлять учетно-отчетную документацию по клиническим лабораторным исследованиям согласно нормативным документам.-молекулярно-генетической диагностики наследственной предрасположенности к широко распространённым заболеваниям;
- применения на практике методов и алгоритмов молекулярно-генетической диагностики онкологической патологии;
- применение лекарственных средств с позиций фармакогенетики и фармакогеномики;
- интерпретации результатов молекулярно-генетических исследований и составления заключения по данным лабораторного обследования;
- валидировать результаты лабораторных исследований;
- организовать и проводить мероприятия контроля качества молекулярно-генетических исследований на пре-, пост- и аналитическом этапах.

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).

4.4. 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).

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

4.6. 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.

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

4.8. Характеристика профессиональной деятельности обучающихся:

- **область профессиональной деятельности¹** включает охрану здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской

¹ Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 №1047 «Об утверждении Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика (уровень подготовки кадров высшей квалификации) (зарегистрировано Министерством юстиции Российской Федерации 28.10.2014, регистрационный №34502).

помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения;

- **основная цель вида профессиональной деятельности²:** клинико-лабораторное обеспечение медицинской помощи;

- **обобщенные трудовые функции:** выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований третьей и четвертой категории сложности, консультирование медицинских работников и пациентов;

- **трудовые функции:**

A/01.7 Организация контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований;

A/02.7 Освоение и внедрение новых методов клинических лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики *in vitro*;

A/03.7 Выполнение клинических лабораторных исследований третьей категории сложности;

A/04.7 Внутрилабораторная валидация результатов клинических лабораторных исследований третьей категории сложности;

V/01.8 Консультирование медицинских работников и пациентов;

V/03.8 Выполнение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности;

V/04.8 Формулирование заключения по результатам клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности;

- **вид программы:** практикоориентированная.

4.9. Контингент обучающихся:

- **по основной специальности:** врач клинической лабораторной диагностики;

5. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

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

² Приказ Министерство труда и социальной защиты Российской Федерации от 14.03.2018 №145н «Об утверждении профессионального стандарта «Специалист в области клинической лабораторной диагностики» (зарегистрировано Министерством юстиции Российской Федерации 3.04.2018, регистрационный №50603).

Характеристика компетенций врача клинической лабораторной диагностики, подлежащих совершенствованию

5.1. Профессиональные компетенции (далее - ПК):

профилактическая деятельность:

- предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических и противоэпидемических мероприятий (ПК-1);
- проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения (ПК-2);
- проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья (ПК-3);

диагностическая деятельность:

- диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов на основе владения лабораторными методами исследования (ПК-4);

психолого-педагогическая деятельность:

- формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-5);

организационно-управленческая деятельность:

- применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-6);
- организация и управление деятельностью медицинских организаций и их структурных подразделений (ПК-7);
- организация проведения медицинской экспертизы; организация оценки качества оказания медицинской помощи пациентам (ПК-8);
- ведение учетно-отчетной документации в медицинской организации и ее структурных подразделениях (ПК-9);
- создание в медицинских организациях и их структурных подразделениях благоприятных условий для пребывания пациентов и трудовой деятельности медицинского персонала с учетом требований техники безопасности и охраны труда (ПК-10);
- соблюдение основных требований информационной безопасности (ПК-11).

5.2. Объем программы: 144 академических часа.

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, 24 дня

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 «Клиническая лабораторная диагностика» на тему «Избранные вопросы лабораторной генетики и клинической лабораторной диагностики»

(срок освоения 144 академических часа)

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Из них ДО	Форма контроля
			лекции	ПЗ	СЗ		
Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»							
1.	Общая генетика	8	4	2	2	1	ТК
2.	Генетика человека	24	6	6	12	13	ТК

3.	Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней	16	6	6	4	8	ТК
4.	Лабораторная генетика	8	4	2	2	4	ТК
5.	Биохимические исследования часть	22	8	2	12	4	ТК
6.	Лабораторные исследования системы гемостаза	18	4	6	8	10	ТК
7.	Иммунологические исследования	24	6	6	12	12	ТК
Итого		120	38	30	52	52	
Рабочая программа учебного модуля «Смежные дисциплины»							
8.	Модуль «Мобилизационная подготовка и гражданская оборона в сфере здравоохранения»	12	8		4		Рубежный Собеседование
Самостоятельная работа		6					
Итоговая аттестация		6					Экзамен
Всего		144	46	30	56	52	

ПЗ - практические занятия, СЗ - семинарские занятия.

СР – самостоятельная работа.

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)
Специальные дисциплины	36	36	36	18
Смежные дисциплины	-			12
Итоговая аттестация				6

8. Рабочие программы учебных модулей

Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»

Раздел 1

Общая генетика

Код	Наименования тем, элементов
1.1	История развития и становления генетики как науки
1.1.1	Мировая история генетики
1.1.2	История генетики в нашей стране
1.2	Хромосомная теория наследственности
1.2.1	Строение хромосом человека
1.2.2	Хромосомные мутации
1.2.3	Роль хромосомных мутаций в наследственной патологии
1.2.4	Хромосомные аутосомные синдромы
1.2.5	Хромосомные синдромы, связанные с патологией половых хромосом
1.3	Популяционная генетика
1.4	Современные геномные технологии

Раздел 2 Генетика человека

Код	Наименования тем, элементов
2.1	Наследственность и ее молекулярные основы
2.1.1	Понятие о генах и геномах
2.1.2	Функциональное устройство генов человека
2.2	Цитологические основы наследственности. Митоз и мейоз
2.4	Гены и признаки
2.5	Изменчивость
2.6	Методы генетики человека

Раздел 3

Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней

Код	Наименования тем, элементов
3.1	Моногенные и мультифакториальные заболевания
3.2	Хромосомные болезни
3.3	Наследственные болезни обмена веществ
3.4	Наиболее часто встречающиеся моногенные заболевания. Неонатальный скрининг
3.5	Болезни, имеющие генетическую предрасположенность

Раздел 4 Лабораторная генетика

Код	Наименования тем, элементов
4.1	Методы лабораторной генетики.
4.1.1	ПЦР, электрофорез
4.1.2	ПЦР в реальном времени
4.1.3	Цитогенетическая диагностика наследственных болезней
4.2	ПЦР диагностика инфекций
4.2.1	ПЦР диагностика вирусных гепатитов
4.2.2	ПЦР диагностика урогенитальной патологии
4.2.3	ПЦР диагностика папилломавирусной инфекции
4.3	Методы выделения ДНК
4.3.1	Выделение инфекционной и геномной ДНК ручными методами
4.3.2	Выделение инфекционной и геномной ДНК автоматическими методами

Раздел 5

Биохимические исследования

Код	Наименования тем, элементов
5.1	Основы клинической биохимии
5.2	Внутрилабораторный контроль качества лабораторных исследований

5.3	Лабораторная диагностика патологии белкового обмена.
5.3.1	Методы определения белков сыворотки крови
5.4	Основы биохимии и патофизиологии углеводов
5.4.1	Гипо- и гипергликемии. Причины развития
5.4.2	Глюкозурии. Клиническое значение определения глюкозы в крови и моче
5.4.3	Метаболический синдром. Патогенез развития. Критерии диагностики
5.4.4	Сахарный диабет. Классификация. Патогенез сахарного диабета 1 и 2 типа, других типов диабета
5.5	Лабораторная диагностика патологии липидного обмена.
5.5.1	Методы определения основных липидов сыворотки крови.
5.6	Биохимические маркеры повреждения миокарда, сердечной недостаточности, эндотелиальной дисфункции. Их диагностическая ценность
5.7	Нарушения метаболизма билирубина, ферментов печени. Виды желтух и их биохимические показатели. Методы исследования
5.8	Гормональный анализ в диагностике эндокринных болезней
5.8.1	Система гипоталамус-гипофиз-щитовидная железа. Маркеры регуляции функции щитовидной железы
5.8.2	Система гипоталамус-гипофиз-кора надпочечников. Маркеры гипофизарно-надпочечниковой регуляции.

Раздел 6

Лабораторные исследования системы гемостаза

Код	Наименования тем, элементов
6.1	Основные компоненты гемостаза, их биологическое значение
6.2	Сосудисто-тромбоцитарный (первичный) гемостаз
6.3	Плазменный (вторичный) гемостаз
6.4	Фибринолитическая система
6.5	Методы лабораторной диагностики нарушений гемостаза

Раздел 7

Иммунологические исследования

Код	Наименования тем, элементов
-----	-----------------------------

7.1	Понятие об иммунитете. Структура иммунной системы и механизмы функционирования.
7.2	Современные подходы к оценке клеточной составляющей иммунного статуса.
7.2.1	Основные популяции и субпопуляции лимфоцитов
7.2.2	Лабораторный анализ основных популяций и субпопуляций лимфоцитов
7.2.3	Функциональная активность различных субпопуляций лимфоцитов в норме и патологии
7.3	Виды воспаления. Стадии воспалительного процесса
7.3.1	Клеточные факторы воспаления. Медиаторы воспаления
7.4	Механизмы иммунного ответа при инфекционных заболеваниях, в зависимости от природы возбудителя.
7.4.1	Особенности иммунного ответа при вирусных инфекциях
7.4.2	Иммунитет при ВИЧ-инфекции
7.4.3	Вирусные гепатиты В и С. Эпидемиология, патогенез, диагностика.
7.5	Современные методы лабораторной диагностики аллергических заболеваний
7.6	Опухолевые маркеры.
7.7	Современный взгляд на диагностику системных заболеваний соединительной ткани.

**Рабочая программа учебного модуля
«Смежные дисциплины»**

Раздел 8

**Мобилизационная подготовка и гражданская оборона в сфере
здравоохранения**

Код	Наименование тем, элементов и т. д.
8.1	Оборонеспособность и национальная безопасность Российской Федерации
8.1.1	Основы национальной безопасности Российской Федерации
8.1.2	Законодательное и нормативное правовое регулирование в области и охраны государственной тайны
8.2	Основы мобилизационной подготовки экономики Российской Федерации
8.2.1	Законодательное нормативное правовое обеспечение мобилизационной подготовки и мобилизации в Российской Федерации

8.3	Мобилизационная подготовка здравоохранения Российской Федерации
8.3.1	Специальное формирования здравоохранения (СФЗ), их место и роль в современной системе лечебно–эвакуационного обеспечения войск
8.3.2	Подвижные медицинские формирования. Задачи, организация, порядок работы
8.4	Государственный материальный резерв
8.4.1	Нормативное правовое регулирование вопросов формирования, хранения, накопления и освежения запасов мобилизационного резерва
8.5	Избранные вопросы медицины катастроф
8.5.1	Организация и основы деятельности службы медицины катастроф (СМК)
8.6	Хирургическая патология в военное время
8.6.1	Комбинированные поражения
8.7	Терапевтическая патология в военное время
8.7.1	Заболевания внутренних органов при травматических повреждениях

Тематика лекционных занятий

№ раздела	№ лекции	Тема лекции	Количество часов
1	1	История развития и становления генетики как науки	2
	2	Мировая история генетики	2
2	1	Наследственность и ее молекулярные основы	2
	2	Понятие о генах и геномах	2
	3	Функциональное устройство генов человека	2
3	1	Моногенные и мультифакториальные заболевания	2
	2	Хромосомные болезни	2
	3	Наследственные болезни обмена веществ	2
4	1	Методы лабораторной генетики.	2
	2	ПЦР, электрофорез	2
5	1	Основы клинической биохимии	2
	2	Внутрилабораторный контроль качества лабораторных исследований	1

	3	Лабораторная диагностика патологии белкового обмена.	1
	4	Основы биохимии и патобиохимии углеводов	1
	5	Лабораторная диагностика патологии липидного обмена.	1
	6	Биохимические маркеры повреждения миокарда, сердечной недостаточности, эндотелиальной дисфункции. Их диагностическая ценность	1
	7	Нарушения метаболизма билирубина, ферментов печени. Виды желтух и их биохимические показатели. Методы исследования	1
6	1	Основные компоненты гемостаза, их биологическое значение	1
	2	Сосудисто-тромбоцитарный (первичный) гемостаз	1
	3	Плазменный (вторичный) гемостаз	1
	4	Фибринолитическая система	1
7	1	Понятие об иммунитете. Структура иммунной системы и механизмы функционирования.	1
	2	Современные подходы к оценке клеточной составляющей иммунного статуса.	1
	3	Виды воспаления. Стадии воспалительного процесса	1
	4	Механизмы иммунного ответа при инфекционных заболеваниях, в зависимости от природы возбудителя.	1
	5	Современные методы лабораторной диагностики аллергических заболеваний	1
	6	Опухолевые маркеры.	1
Итого			38

Тематика семинарских занятий

№ раздела	№ лекции	Тема семинара	Количество часов
1	1	Роль хромосомных мутаций в наследственной патологии	2
2	1	Понятие о генах и геномах	2
	2	Функциональное устройство генов человека	2

	3	Цитологические основы наследственности. Митоз и мейоз	2
	4	Гены и признаки	2
	5	Изменчивость	2
	6	Методы генетики человека	2
3	1	Наиболее часто встречающиеся моногенные заболевания. Неонатальный скрининг	4
4	1	ПЦР диагностика инфекций	2
5	1	Биохимические маркеры повреждения миокарда, сердечной недостаточности, эндотелиальной дисфункции. Их диагностическая ценность	3
	2	Нарушения метаболизма билирубина, ферментов печени. Виды желтух и их биохимические показатели. Методы исследования	3
	3	Гормональный анализ в диагностике эндокринных болезней	3
	4	Система гипоталамус-гипофиз-щитовидная железа. Маркеры регуляции функции щитовидной железы	3
6	1	Фибринолитическая система	4
	2	Методы лабораторной диагностики нарушений гемостаза	4
7	1	Особенности иммунного ответа при вирусных инфекциях	3
	2	Иммунитет при ВИЧ-инфекции	3
	3	Вирусные гепатиты В и С. Эпидемиология, патогенез, диагностика.	3
	4	Современные методы лабораторной диагностики аллергических заболеваний	3
Итого			52

Тематика практических занятий

№ раздел	№ лекции	Тема семинара	Кол-во часов	Форм текущего контроля
1	1	Хромосомные мутации	2	ТК

2	1	Гены и признаки	2	ТК
	2	Изменчивость	2	ТК
	3	Методы генетики человека	2	ТК
3	1	Наследственные болезни обмена веществ	2	ТК
	2	Наиболее часто встречающиеся моногенные заболевания. Неонатальный скрининг	2	ТК
	3	Болезни, имеющие генетическую предрасположенность	2	ТК
4	1	Методы выделения ДНК	2	ТК
5	1	Гормональный анализ в диагностике эндокринных болезней	2	ТК
6	1	Плазменный (вторичный) гемостаз	2	ТК
	2	Фибринолитическая система	2	ТК
	3	Методы лабораторной диагностики нарушений гемостаза	2	ТК
7	1	Особенности иммунного ответа при вирусных инфекциях	2	ТК
	2	Иммунитет при ВИЧ-инфекции	2	ТК
	3	Вирусные гепатиты В и С. Эпидемиология, патогенез, диагностика.	2	ТК
Итого			30	

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 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.

Профессорско-преподавательский состав программы

№ п/п	Фамилия, имя, отчество,	Ученая степень, ученое звание	Должность
1	Бурцев Д.В.	Д.м.н.	Зав. кафедрой
2	Крайнова Н.Н.	К.б.н.	Доцент кафедрой
3	Трофименко О.В.	К.м.н.	ассистент кафедры
4	Шульга А.С.	К.м.н.	ассистент кафедры
5	Луговская Г.И.	-	Ассистент кафедры
6	Хабарова О.В.	К.б.н.	Ассистент кафедры
7	Чибисова О.Н.	К.б.н.	Ассистент кафедры
8	Холодная Т.О.	К.м.н.	Ассистент кафедры
9	Пименова В.В.	-	Ассистент кафедры
10	Перевезенцев О.А.	К.м.н.	Ассистент кафедры
11	Васильченко И.В.	-	Врач КЛД
12	Полторацкая Т.Э.	-	Врач КЛД
13	Левина Е.С.	-	Биолог
14	Галстян К.М.	-	Биолог

10. Формы аттестации

10.1. Итоговая аттестация по Программе проводится в форме экзамена и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача клинической лабораторной диагностики. 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. Какой метод наиболее информативен для выявления наследственных нарушений аминокислотного обмена?
2. Чем отличается принципиально мейоз и митоз?
3. Как звучит основная догма молекулярной генетики?
4. По каким признакам классифицируют наследственную патологию?
5. Какая роль ДНК и РНК в хранении и передаче наследственной информации?
6. Назовите основные этапы синтеза белка в клетке.
7. Основные хромосомные болезни.
8. Назовите основные методы, применяемые в клинической генетике.
9. Основные итоги программы “Геном человека”.
10. Что такое доминантные и рецессивные гены? Как реализуется доминантность и рецессивность на молекулярном уровне?
11. Взаимодействие генов. Что такое кодоминантность, эпистаз и полимерия.
12. Как происходит регуляция функционирования различных генов? Что такое эпигенетика?
13. Наследственность и изменчивость.
14. Какова роль различных клеточных структур в реализации наследственности?
15. Основные понятия генетики: ген, геном, гаплотип, генотип.
16. Расскажите о роли сателлитной ДНК в организации генома.
17. Понятие о моногенных наследственных болезнях. Наиболее часто встречающаяся моногенная наследственная патология.
18. Мультифакториальные (сложно наследуемые) заболевания: роль наследственных и приобретенных факторов в этиопатогенезе.
19. Методы выявления генетических вариантов, ассоциированных с мультифакториальными заболеваниями.
20. Анализ сцепления.
21. Что такое анализ ассоциаций генетических вариантов с мультифакториальными заболеваниями?
22. Муковисцидоз: социально значимое моногенное наследственное заболевание.
23. Фенилкетонурия как основное модельное заболевание группы наследственных нарушений обмена.
24. Болезнь Дауна: наиболее часто встречающийся хромосомный синдром.
25. Основные хромосомные аутосомные синдромы.
26. Основные хромосомные гоносомные синдромы.
27. Какая роль хромосомной патологии в тератологии?
28. Геномный импринтинг. Назовите примеры наследственной патологии.
29. Назовите основные методы лабораторной генетики.
30. ПЦР как базисный метод молекулярной генетики. Принципы и компоненты.
31. ПДРФ анализ.
32. Электрофорез в агарозном и полиакриламидном гелях.
33. ПЦР анализ в реальном времени.
34. Амплификационные методы молекулярной генетики.

35. Гибридизационные методы молекулярной генетики.
36. Назовите основные методы диагностики моногенных наследственных болезней.
37. ДНК-диагностика и оценка генетического риска
38. Преимущества ПЦР диагностики инфекционной патологии.
39. Основные биохимические методы диагностики наследственных болезней.
40. Основные правила сбора, хранения и транспортировки биоматериала для ДНК диагностики.
41. Назовите основные методы выделения нуклеиновых кислот.
42. Отличия ПЦР диагностики ДНК- и РНК-содержащих вирусов.
43. Методы секвенирования.
44. Классическое секвенирование по Сэнгеру. Область применения и ограничения метода.
45. Массивное параллельное секвенирование нового поколения (NGS).
46. Понятие о персонализированной медицине. Роль лабораторной генетики.
47. Персонализированная медицина широко распространенные заболевания.
48. Мутация, полиморфизм или генетический вариант?
49. Генетические варианты, ассоциированные с предрасположенностью к тромбофилиям.
50. Генетические варианты, ассоциированные с предрасположенностью к гипертонической болезни.
51. Онкогенетика и персонализированная медицина.
52. Цитологическая классификация заболеваний щитовидной железы. Способы получения и характер материала для цитологической диагностики заболеваний щитовидной железы.
53. Цитологическая диагностика тиреоидитов.
54. Особенности цитологической картины эпителиальных злокачественных опухолей щитовидной железы, (папиллярный, фолликулярный, медуллярный и анапластический раки).
55. Цитологическая диагностика аденокарциномы, слизистого и недифференцированного рака желудка.
56. Предопухолевые заболевания и рак толстой кишки, цитологическая характеристика.
57. Цели и задачи, современные методы клинической биохимии.
58. Этапы лабораторных исследований. Меры предотвращения ошибок преаналитического этапа.
59. Основные понятия лабораторного контроля качества (S-средне-квадратическое, CV%, V%, Правила Вестгарда)

60. Система внутрिलाбораторного контроля качества.
61. Истинно плазменные белки, функции.
62. Белки острой фазы. С - реактивный белок.
63. Методы лабораторной диагностики парапротеинемий.
64. Турбодиметрия, нефелометрия, электрофорез – современные методы лабораторной диагностики.
65. Методы определения глюкозы в биологических пробах.
66. Классификация сахарного диабета. Диагностические критерии сахарного диабета (ВОЗ 1999-2013)
67. Лабораторная диагностика сахарного диабета
68. Гликозилированный гемоглобин. Строение, образование в организме, методы определения.
69. Основные липиды плазмы крови их транспортные форм.
70. Алгоритм лабораторной диагностики патологии липидного обмена.
71. Значение определения АпоА-1 и АпоВ- белков, входящих в состав липопротеидов и их соотношения.
72. Биохимические маркеры острых сердечнососудистых состояний.
73. Билирубина и его фракций. Виды желтух и их биохимические показатели.
74. Сосудисто - тромбоцитарный гемостаз. Лабораторные методы диагностики его нарушений.
75. Плазменный гемостаз. Лабораторные методы диагностики его нарушений.
76. Интегральные методы диагностики нарушений гемостаза, а также контроля за антикоагулянтной терапией.
77. Гормональный анализ в диагностике эндокринных болезней
78. Маркеры регуляции функции щитовидной железы
79. Маркеры гипофизарно-надпочечниковой регуляции.

80. Общая характеристика иммунной системы и определение понятия «иммунитет»
81. Основные ветви гемопоэза, обеспечивающие функционирование врожденного и адаптивного иммунитета
82. Клеточные и гуморальные факторы первой линии иммунной защиты организма
83. Главные клеточные факторы защиты организма от внутриклеточных микробов на стадии раннего индуцибельного ответа
84. Функции НКТ-клеток, $\gamma\delta$ Т-клеток и В1-лимфоцитов, как дополнительных факторов врожденного иммунитета
85. Фагоцитоз. Стадии фагоцитоза. Биологическое значение фагоцитоза
86. Основные особенности адаптивного иммунитета, отличающие его от врожденного
87. Центральные органы иммунной системы – характеристика тимуса
88. BCR и TCR – строение и механизм функционирования
89. Механизмы развития иммунного ответа, его виды и биологическая роль.
90. Основные задачи клинической иммунологии.
91. «Иммунный статус» пациента. Показания к проведению исследования иммунного статуса.
92. Основные диагностически значимые клеточные субпопуляции лимфоцитов.
93. Иммунофенотипирование лимфоцитов – основной компонент в оценке иммунного статуса
94. Определение основных субпопуляций лимфоцитов методом проточной цитофлуориметрии. Наиболее информативные маркеры.
95. Диагностическое значение определения основных субпопуляций лимфоцитов.
96. Лабораторная диагностика TORCH-инфекций. Динамика продукции антител.

97. Алгоритм обследования беременных на TORCH-инфекции. Клиническое значение определения индекса авидности.
98. Представление о современных методах лабораторной диагностики ВИЧ-инфекции.
99. Маркеры ВИЧ на разных стадиях ВИЧ-инфекции.
100. Алгоритм диагностики ВИЧ-инфекции.
101. Нормативно-правовые документы по профилактике ВИЧ-инфекции.
102. Серологические маркеры острого и хронического гепатита В. Диагностические критерии вирусного гепатита В.
103. Специфические серологические маркеры вирусного гепатита С в разные стадии заболевания.
104. Методы лабораторной диагностики и алгоритм исследования вирусного гепатита С.
105. Современные методы лабораторной аллергодиагностики.
106. Понятие о системных заболеваниях соединительной ткани. Лабораторные маркеры аутоиммунных заболеваний и их клиническая значимость.
107. Возможности использования опухолевых маркеров в диагностике онкологических заболеваний.

11.2. Задания, выявляющие практическую подготовку врача клинической лабораторной диагностики

- 1) Подготовить костный мозг для морфологического исследования.
- 2) Идентифицировать клеточные элементы периферической крови, костного мозга, лимфатических узлов.
- 3) Интерпретировать изменения крови и костного мозга при различных патологических состояниях.
- 4) Провести морфологическую и цитохимическую дифференциальную диагностику острых лейкозов.
- 5) Провести лабораторную дифференциальную диагностику хронических лейкозов.

- 6) Выявлять и охарактеризовать стадии хронических лейкозов, устанавливать и оценивать динамику гематологических изменений по результатам лабораторного исследования.
- 7) Оценить изменения периферической крови и костного мозга при миелоидной дисплазии.
- 8) Провести лабораторную дифференциальную диагностику парапротеинемических гемобластозов.
- 9) Дифференцировать различные формы анемий. Интерпретировать динамику лабораторных показателей в различные стадии болезни.
- 10) На основании оценки лабораторных критериев определить эффективность лечения больных гематологическими заболеваниями.
- 11) Дифференцировать различные формы анемии, применять лабораторные критерии эффективности лечения больных анемиями, интерпретировать динамику лабораторных показателей в различные стадии болезни.
- 12) Интерпретировать динамику лабораторных показателей периферической крови и костного мозга при агранулоцитозе.
- 13) Провести дифференциальную лабораторную диагностику геморрагических диатезов.
- 14) Дифференцировать LE-клетки в мазке из лейкоконцентрата.
- 15) Идентифицировать лабораторные показатели при болезнях накопления, гистиоцитозах.
- 16) Перечислить отличительные особенности микроскопической картины мокроты при бронхиальной астме.
- 17) Перечислить отличительные особенности микроскопической картины мокроты при актиномикозе легких.
- 18) Перечислить отличительные особенности микроскопической картины туберкулеза при окраске мокроты по Цилю-Нильсену.
- 19) Дать описание микроскопического исследования при недостаточности переваривания в желудке.
- 20) Дать описание микроскопического исследования при нарушении всасывания в тонком кишечнике - синдроме мальабсорбции.

- 21) Назвать особенности пищеварения и копрограммы детей грудного возраста в норме и при патологии.
- 22) Перечислить основные показатели спермограммы. Назовите их диагностическое значение.
- 23) Знать основные цитологические признаки острого и хронического воспаления, фоновых и предраковых процессов, основы канцерогенеза.
- 24) Интерпретировать основные цитологические признаки злокачественных новообразований.
- 25) Знать основные показания к выполнению цитологического исследования.
- 26) Уметь приготовить и окрасить цитологические препараты.
- 27) Знать современные цитологические и морфологические классификации.
- 28) Интерпретировать цитологические препараты, полученные методом жидкостной цитологии.
- 29) Уметь трактовать цитологическую картину доброкачественных и злокачественных заболеваний шейки матки, легкого, молочной железы, мочевого пузыря, желудка, щитовидной железы, серозных оболочек, лимфатических узлов и т.д.
- 30) Описать общие принципы проведения внеплановой калибровки анализатора
- 31) Оценить электрофореграмму пациента, полученную методом капиллярного электрофореза
- 32) Оценить результаты липидного спектра (липидограммы) пациента.
- 33) Проведите дифференциальную диагностику типа сахарного диабета
- 34) Провести дифференциальную диагностику типа желтухи по показателям прямого и непрямого билирубина
- 35) Описать нарушение КЩС по результатам исследования
- 36) Каковы дальнейшие действия при получении гемолизированной сыворотки крови
- 37) Оценить результаты исследования креатинина и мочевины данного пациента

- 38) Перечислить лабораторные тесты, используемые для диагностики тромбофилий
- 39) Оценить гормональный статус пациента.
- 40) Составить алгоритм анализа лимфоцитов при использовании логических ограничений по CD45 и морфологическим параметрам.
- 41) Составить комбинацию моноклональных антител для определения субпопуляций Т-лимфоцитов методом многоцветной проточной цитофлуориметрии.
- 42) У обследуемого пациента на фоне тромбоцитопении, лейкопении, относительной и абсолютной нейтропении, относительной эозинофилии и абсолютной лимфопении выявлено снижение абсолютного/относительного количества общих Т-клеток, Т-хелперов и цитотоксических Т-лимфоцитов. Обнаружено, что сумма Т-клеток, позитивных по CD4- и CD8-антигенам, меньше количества общих CD3-позитивных Т-лимфоцитов, что связано с увеличением $\gamma\delta$ -TCR Т-клеток. Анализ субпопуляций натуральных киллерных клеток свидетельствовал об уменьшении относительного/абсолютного содержания NK-клеток с экспрессией антигенов CD16 и CD56. При оценке субпопуляций В-клеток отмечается повышение процента общих В-лимфоцитов, активированных В-клеток и В1-клеток. В сыворотке крови выявлено увеличение концентраций иммуноглобулина G (IgG=27,83г/л) и общего иммуноглобулина E (IgE=660,6МЕ/мл). Определить дальнейшую тактику обследования данного пациента.
- 43) При оценке субпопуляционного состава лимфоцитов у обследуемого пациента выявлено:
1. Т-клетки (CD3+CD19-CD45+) – 87,07%/ $2,3 \times 10^9$ /л,
 2. Т-хелперы (CD3+CD4+CD8-CD45+) – 64,17%/ $1,26 \times 10^9$ /л;
 3. Т-цитотоксические (CD3+CD8+CD4-CD45+) – 20,56%/ $0,41 \times 10^9$ /л;
 4. Индекс соотношения (Т-хелперы / Т-цитотоксические) – 3,12;
 5. NK-клетки (CD3-CD16+CD56+CD45+) – 3,72%/ $0,07 \times 10^9$ /л;
 6. В-клетки (CD3-CD19+HLA-DR+CD45+) – 8,73%/ $0,18 \times 10^9$ /л.

При оценке субпопуляций В-клеток отмечается увеличение относительного количества В1-клеток (CD19+CD5+=5,21%), связанных с продукцией аутоантител. С каким патологическим процессом могут быть связаны данные

количественные изменения субпопуляций лимфоцитов?

- 44) Интерпретировать результаты серологического обследования на вирусный гепатит В
- 45) Интерпретировать результаты серологического обследования на вирусный гепатит С
- 46) Интерпретировать результаты серологического обследования на TORCH-комплекс
- 47) Рассчитать статистические параметры для осуществления контроля качества (X, SD, CV%, B%)
- 48) Произвести оценку внутрिलाбораторного контроля качества.

Задача 1

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства.

Срок беременности - 15,1 неделя.

По данным клинико-генеалогического анализа установлено, что 2 родных брата и 1 двоюродный брат пациентки страдают наследственным X-сцепленным рецессивным заболеванием (синдром Мартина-Белл). Сама пациентка является носительницей данной

патологии (заболевание при этом клинически не проявляется). Пациентке в сроке 14,3 нед.

было проведено УЗИ. По результатам исследования грубых ВПР у плода выявлено не было.

Был определен пол плода - мужской.

Вопросы:

1 Какова вероятность проявления патологии у ребенка в данном случае

2 Описать методы пренатальной диагностики, позволяющие диагностировать синдром Мартина-Белла у плода

3 Возможно ли проведение верифицирующей диагностики в 1-м триместре?

Задача 2

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства.

Срок беременности - 14,0 недель.

На момент консультации получены результаты скрининга на наследственную и врожденную патологию 1-го триместра (программа ASTRAIA). По результатам исследования установлено значительное повышение уровня бета-ХГЧ на фоне сниженного

уровня PAPP-A.

Вопросы:

1 Риск какой патологии повышен у плода в данном случае?

2 Какой метод пренатальной диагностики целесообразно использовать для исключения заболевания?

Задача 3

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства. Срок беременности - 19,4 недели.

Известно, что по результатам скрининга на наследственную и врожденную патологию

1-го триместра (программа ASTRAIA) патологических отклонений выявлено не было.

Индивидуальный риск пациентки по хромосомной патологии у плода не повышен.

На консультацию предоставлены результаты исследования сывороточных маркеров 2-

го триместра. Отмечается значительное повышение уровня АФП на фоне нормального уровня ХГЧ.

Вопросы:

3 Риск какой патологии повышен у плода в данном случае?

4 Какой метод пренатальной диагностики целесообразно использовать для исключения заболевания?

Задача 4

Родители вместе с ребенком обратились на обследование в генетическую клинику по

рекомендации врача-кардиолога с целью уточнения диагноза.

Из анамнеза известно, что в 2013 г. лет ребенку было проведено 2 операции по поводу

надклапанного стеноза аорты. В период госпитализации у ребенка была консультация

генетика, по результатам которой врач заподозрил наличие синдромальной патологии -

синдром Вильямса.

Объективно у ребенка отмечаются специфические изменения со стороны лица, характерные для синдрома Вильямса.

Вопросы:

1 Какой метод лабораторной диагностики позволит подтвердить диагноз

Задача 5

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства. Срок беременности - 13 нед.

Данная беременность 2-я. Первый ребенок у пациентки страдает миодистрофией Дюшенна (наследственным X-сцепленным рецессивным заболеванием). Кроме того по

данным клинико-генеалогического анализа установлено, что у пациентки есть 2 родных дяди

по материнской линии с аналогичной патологией.

Задание:

- 1 Провести медико-генетическое консультирование семьи. Оценить риск развития миодистрофии Дюшенна у ребенка от второй беременности
- 2 Составить план обследования беременной с целью исключения миодистрофии Дюшенна у плода

Задача 6

Пациент обратился в генетическую клинику с целью обследования для уточнения Жалобы: желтушность кожи и склер.

Из анамнеза известно, что впервые на желтушность склер пациент обратил внимание

полгода назад. В этот же период мать пациента обратила внимание на желтоватый оттенок

кожи сына. Сам пациент допускает, что возможно и раньше склеры и кожа имели желтоватый оттенок, однако он не придавал этому значения.

По результатам биохимического анализа крови было установлено повышение уровня

общего билирубина за счет непрямого. Заподозрен синдром Жильбера.

Вопросы:

- 1 Какой метод лабораторной диагностики позволит подтвердить диагноз
- 2 Опишите методику проведения данного исследования

Задача 7

Мама вместе с ребенком 3-х лет обратились на консультацию к генетику с целью обследования для уточнения диагноза.

Жалобы:

- частые рецидивирующие инфекции нижних дыхательных путей

- обильный жирный стул с частичками непереваренной пищи и резким неприятным

Из анамнеза известно, что ребенок от 2-й беременности, 2-х родов. Предыдущий ребенок умер в неонатальном периоде от острой кишечной непроходимости. В

обоих случаях пациентка не вставала на учет в женскую консультацию, роды были домашние.

Вопросы:

- 1 Установить предварительный диагноз у ребенка. Какие симптомы являются патогномоничными для данной патологии
- 2 Составить план верифицирующей диагностики (перечислить все методы)

Задача 8

На консультацию обратилась супружеская пара с целью прогноза потомства.

Семья планирует деторождение.

При сборе анамнеза установлено, что супруги имеют одного ребенка, у которого был

диагностирован синдром Марфана. Также синдромом Марфана страдает супруг пациентки и его мать.

Задание:

1

Провести медико-генетическое консультирование семьи. Оценить риск развития синдрома Марфана у последующих детей в данной супружеской паре

2

Составить план обследования женщины в период беременности

Задача 9

Вас вызвали на срочную консультацию в инфекционное отделение городской больницы. Пациентка – беременная женщина. Срок беременности - 18,5 недель. Диагноз: ВИЧ, острый токсоплазмоз.

По результатам скрининга 1-го триместра у пациентки был установлен высокий риск

хромосомной патологии у плода (наличие УЗ-маркера – расширение толщины воротникового пространства, наличие биохимических маркеров – значительное снижение

уровня РАРР-А на фоне повышенного уровня бета-ХГЧ).

Задание:

1 Составьте план индивидуального обследования пациентки

2 Возможно ли в данном случае использование инвазивных методов для исключения хромосомных нарушений у плода. Если «Да», какой метод является предпочтительным.

Задача 10

Вас вызвали на консультацию в отделение патологии новорожденных детской больницы.

Жалоба лечащего врача: наличие у ребенка множественных стигм дизэмбриогенеза, ВПС.

При сборе анамнеза установлено, что ребенок от 1-й беременности, 1-х родов.

Воздействие экзогенных тератогенных факторов в период беременности мать ребенка

отрицает.

Объективно у ребенка отмечаются множественные стигмы дизэмбриогенеза:

квадратная несколько ассиметричная форма черепа. Гипертрихоз на лбу, рост волос на лбу

по типу "завитка"; аномальная форма ушных раковин (вытянуты кверху и заострены, козелки

несколько гипоплазированы, в области мочек отверстия (фистулы?)); первые пальцы на

кистях особенно дистальные фаланги расширены; на стопах - на левой постаксиальная

полидактилия, на правой - первый палец укорочен; нижние конечности визуально укорочены, косолапость легкой степени обеих стоп. По результатам ЭхоКГ у ребенка был диагностирован ВПС.

Задание:

1 Определить круг предполагаемых диагнозов

2 Составить план обследования

11.3.Примеры тестовых заданий и ситуационных задач:

Цитогенетика – это наука, которая изучает

+ структуру и функции хромосом

строение клетки

строение хромосомы

Гетерохроматин- это

+конденсированные, транскрипционно неактивные последовательности

хромосомной ДНК

деконденсированный хроматин

структуры, содержащие особые типы ДНК и белки, которые образуют концевые участки хромосом

Изохромосома это хромосома, образованная

+в результате слияния двух коротких или двух длинных плеч хромосом

в результате делеции длинного плеча хромосомы

в результате делеции короткого плеча хромосомы

Интерстициальная делеция – это

потеря теломерного участка хромосомы

потеря хромосомного материала внутри плеча хромосомы

потеря центромеры хромосомы

Значительное повышение уровня непрямого билирубина в крови пациента является

диагностическим критерием

острой гемолитической анемии

+ Синдрома Жильбера

- Синдрома Секкеля

- синдрома Шерешевского-Тернера

- фенилкетонурии

Лабораторная диагностика галактоземии включает:

- определение наличия нейтрального жира в кале

- определение уровня активности эластазы в кале

- определение уровня фенилаланина в крови

+ определение уровня глюкозы в моче

При фосфат-диабете в моче определяется повышение уровня:

- бактерий

- лейкоцитов

- + фосфатов
- эритроцитов

В биохимическом анализе крови пациента с болезнью миодистрофия Дюшенна отмечается значительное повышение уровня:

- глюкозы
- + креатинфосфокиназы
- непрямого билирубина
- общего белка
- СРБ

В моче у пациентов с болезнью Вильсона-Коновалова определяется повышенное количество:

- бактерий
- лейкоцитов
- + меди
- эритроцитов

Выявление spina bifida у плода по результатам УЗИ может сопровождаться повышением уровня:

- + АФП в сыворотке крови беременной женщины
- РАРР-А в сыворотке крови беременной женщины
- тестостерона в сыворотке крови беременной женщины
- ХГЧ в сыворотке крови беременной женщины

Внутрилабораторный контроль качества – это:

- А) статистический процесс, используемый для наблюдения и оценки аналитического процесса
- Б) регулярное исследование контрольных материалов
- В) сравнение результатов исследования контрольных материалов с рассчитанными статистическими пределами
- Г) ведение графиков Леви-Дженинга

Цель лабораторной доказательной медицины:

- А) обеспечение качества лабораторного исследования
- Б) выполнение медико-экономических стандартов
- В) сокращение сроков госпитализации
- Г) постановка диагноза и выбор схемы лечения

При микросфероцитозе кривая Прайс-Джонса

- А) сдвигается вправо
- Б) сдвигается влево (+)**
- В) появляется несколько пиков
- Г) не меняется

Подсчет мегакариоцитов костного мозга следует проводить в

- А) камере Горяева
- Б) камере Фукс-Розенталя (+)**
- В) любой из перечисленных камер
- Г) мазке периферической крови

Основной транспортной формой эндогенных триглицеридов являются

- А) Хиломикроны;**
- Б) ЛПНП;
- В) ЛПОНП;
- Г) ЛПВП;

Показатели КОС в крови при респираторном алкалозе:

- А) давление CO_2 в норме;
- Б) снижение рН;
- В) повышение давления CO_2 ;
- Г) снижение давления CO_2 ;**

Задача

Относительно здоровый пожилой мужчина прошел текущее обследование. Единственное отклонение от нормы – повышенная активность щелочной фосфатазы сыворотки крови – 400 Е/л. С чем может быть связано такое повышение активности фермента?

12. Литература

РЕКОМЕНДУЕМАЯ ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА:

1. Клиническая лабораторная диагностика. В 2 томах. [Электронный ресурс] : национальное рук-во / Под ред. В.В. Долгова - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 928 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"
2. Кишкун А.А. Руководство по лабораторным методам диагностики [Электронный ресурс] / А.А. Кишкун - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 760 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"
3. Тимочко В.Р. Теория ошибок real-time ПЦР [Электронный ресурс]: рук-во для врачей / Тимочко В.Р. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 256 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"

РЕКОМЕНДУЕМАЯ ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА:

4. Алексеев В.В. Медицинские лабораторные технологии : рук-во по клинической лабораторной диагностике : в 2 т.: Т.1 [Электронный ресурс] / В. В. Алексеев [и др.] ; под ред. А. И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 472 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"

5. Дементьева И.И. Патология системы гемостаза [Электронный ресурс] / И.И. Дементьева, М.А. Чарная, Ю.А. Морозов - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 288 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"
6. Дутов А.А. Биомедицинская хроматография [Электронный ресурс] / А.А. Дутов - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 312 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"
7. Шабалова И.П. Основы клинической цитологической диагностики [Электронный ресурс] : учеб. пособие / И.П. Шабалова, Н.Ю. Полонская - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 144 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"

ИНТЕРНЕТ РЕСУРСЫ:

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

	<i>(Нацпроект)</i>	университета
13.	Единое окно доступа к информационным ресурсам. - URL: http://window.edu.ru/	Открытый доступ
14.	Российское образование. Федеральный образовательный портал. - URL: http://www.edu.ru/index.php	Открытый доступ
15.	ENVOС.RUEnglishvocabulary]: образовательный сайт для изучающих англ. яз. - URL: http://envoc.ru	Открытый доступ
16.	Словари онлайн. - URL: http://dic.academic.ru/	Открытый доступ
17.	WordReference.com: онлайнные языковые словари. - URL: http://www.wordreference.com/enru/	Открытый доступ
18.	История.РФ. - URL: https://histrf.ru/	Открытый доступ
19.	Юридическая Россия: федеральный правовой портал. - URL: http://www.law.edu.ru/	Открытый доступ
20.	Официальный интернет-портал правовой информации. - URL: http://pravo.gov.ru/	Открытый доступ
21.	Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России. - URL: http://www.femb.ru/feml/ , http://feml.scsm1.rssi.ru	Открытый доступ
22.	Medline (PubMed, USA). – URL: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/	Открытый доступ
23.	Free Medical Journals. - URL: http://freemedicaljournals.com	Открытый доступ
24.	Free Medical Books. - URL: http://www.freebooks4doctors.com/	Открытый доступ
25.	International Scientific Publications. – URL: https://www.scientific-publications.net/ru/	Открытый доступ
26.	КиберЛенинка: науч. электрон. биб-ка. - URL: http://cyberleninka.ru/	Открытый доступ
27.	Архив научных журналов / НЭИКОН. - URL: https://archive.neicon.ru/xmlui/	Открытый доступ
28.	Журналы открытого доступа на русском языке / платформа EIPub НЭИКОН. – URL: https://elpub.ru/	Открытый доступ

29.	Медицинский Вестник Юга России. - URL: https://www.medicalherald.ru/jour или с сайта РостГМУ	Открытый доступ
30.	Всемирная организация здравоохранения. - URL: http://who.int/ru/	Открытый доступ
31.	Evrika.ru информационно-образовательный портал для врачей. – URL: https://www.evrika.ru/	Открытый доступ
32.	Med-Edu.ru: медицинский видеопортал. - URL: http://www.med-edu.ru/	Открытый доступ
33.	Univadis.ru: международ. мед. портал. - URL: http://www.univadis.ru/	Открытый доступ
34.	DoctorSPB.ru: информ.-справ. портал о медицине. - URL: http://doctorspb.ru/	Открытый доступ
35.	Современные проблемы науки и образования : электрон. журнал. - URL: http://www.science-education.ru/ru/issue/index	Открытый доступ
36.	Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава России. - URL: http://cr.rosminzdrav.ru/#!/	Открытый доступ
37.	Образование на русском : портал / Гос. ин-т русс. яз. им. А.С. Пушкина. -URL: https://pushkininstitute.ru/	