

**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 № 12

« 21 » 12 2021 г.

УТВЕРЖДЕНО
приказом ректора
« 23 » 12 2021 г.
№ 655

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ**

"Лабораторная генетика персонализированной медицины"

по основной специальности: лабораторная генетика

Трудоемкость: 36 часов

Форма освоения: очная

Документ о квалификации: удостоверение о повышении квалификации

Ростов-на-Дону, 2021

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Лабораторная генетика персонализированной медицины» факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

Протокол заседания кафедры № 13 от 14.04 2021г.

Заведующий кафедрой, д.м.н. Д.В.Бурцев

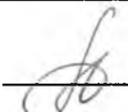
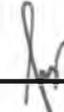
Программа рекомендована к утверждению рецензентами:

1. Крайнова Наталья Николаевна, к.б.н., доцент кафедры персонализированной и трансляционной медицины РостГМУ, зав.лабораторией клинко-гематологических исследований ГАУ РО ОКДЦ.
2. Корниенко Игорь Валерьевич, д.б.н., главный научный сотрудник ЮНЦ РАН

2. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации
«Лабораторная генетика персонализированной медицины»

срок освоения 36 академических часов

СОГЛАСОВАНО	
Проректор по последипломному образованию	« <u>20</u> » <u>12</u> 20 <u>24</u> г.  Брижак З.И.
Декан факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	« <u>20</u> » <u>12</u> 20 <u>24</u> г.  Бадальянц Д.А.
Начальник управления организации непрерывного образования	« <u>20</u> » <u>12</u> 20 <u>24</u> г.  Герасимова О.В.
Заведующий кафедрой	« <u>14</u> » <u>04</u> 20 <u>24</u> г.  Бурцев Д.В.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Лабораторная генетика персонализированной медицины» (далее - Программа) разработана рабочей группой сотрудников кафедры персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, заведующий кафедрой Д.В.Бурцев.

Состав рабочей группы:

№№	Фамилия, имя, отчество	Учёная степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1	2	3	4	5
1.	Бурцев Д.В.	д.м.н.	Заведующий кафедры Персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
2.	Самсонов А.Е.	к.м.н.	Доцент кафедры Персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
3.	Перевезенцев О.А.	к.м.н.	Доцент кафедры Персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России

Глоссарий

ДПО - дополнительное профессиональное образование;

ФГОС - Федеральный государственный образовательный стандарт

ПС - профессиональный стандарт

ОТФ - обобщенная трудовая функция

ТФ - трудовая функция

ПК - профессиональная компетенция

ЛЗ - лекционные занятия

СЗ - семинарские занятия;

ПЗ - практические занятия;

СР - самостоятельная работа;

ДОТ - дистанционные образовательные технологии;

ЭО - электронное обучение;

ПА - промежуточная аттестация;

ИА - итоговая аттестация;

УП - учебный план;

АС ДПО - автоматизированная система дополнительного профессионального образования.

КОМПОНЕНТЫ ПРОГРАММЫ.

1. Общая характеристика Программы.

- 1.1. Нормативно-правовая основа разработки программы.
- 1.2. Категории обучающихся.
- 1.3. Цель реализации программы.
- 1.4. Планируемые результаты обучения.

2. Содержание Программы.

- 2.1. Учебный план.
- 2.2. Календарный учебный график.
- 2.3. Рабочие программы модулей.
- 2.4. Оценка качества освоения программы.
 - 2.4.1. Формы промежуточной (при наличии) и итоговой аттестации.
 - 2.4.2. Шкала и порядок оценки степени освоения обучающимися учебного материала Программы.
- 2.5. Оценочные материалы.

3. Организационно-педагогические условия Программы.

- 3.1. Материально-технические условия.
- 3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение.
- 3.3. Кадровые условия.

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ.

1.1. Нормативно-правовая основа разработки Программы.

- Федеральный закон от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации», статья 76.
- Приказ Минобрнауки России от 1 июля 2013 г. № 499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам».
- Единый квалификационный справочник должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» (утвержден приказом Министерством Здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23.07.2010 г. N 541н)
- ФГОС ВО по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика, утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 г. № 1050
- Лицензия Федеральной службы по надзору в сфере образования и науки на осуществление образовательной деятельности ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России от 22 июня 2017 г. № 2604.

1.2. Категории обучающихся.

Основная специальность – лабораторная генетика

1.3. Цель реализации программы

Совершенствование имеющихся профессиональных компетенций и повышение профессионального уровня в рамках имеющиеся квалификации по специальности «Лабораторная генетика», а именно обновление теоретических и практических навыков по методам лабораторной генетики.

Вид профессиональной деятельности:

Врач лабораторный генетик: осуществление медицинской деятельности в области лабораторной генетики

Уровень квалификации: 7, 8

Таблица 1

Связь Программы с квалификационными характеристиками

Единый квалификационный справочник должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» (утвержден приказом Министерством Здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23.07.2010 г. N 541н)		
ОТФ	Трудовые функции	
	Код ТФ	Наименование ТФ
		Проведение лабораторных исследований в соответствии со стандартом медицинской помощи.
		Организация рабочего места для проведения лабораторных исследований; осуществление мероприятий по обеспечению и контролю качества лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах;
		Освоение и внедрение новых методов лабораторных исследований и оборудования; ведение медицинской документации в установленном порядке
		Планирование и анализ результатов своей работы, подготовка отчета о своей работе
		Руководство работой среднего и младшего медицинского персонала

1.4. Планируемые результаты обучения

Таблица 2

Планируемые результаты обучения

ПК	Описание компетенции	Квалификационная характеристика
ПК-1	<p>готовность к проведению лабораторных исследований в соответствии со стандартом медицинской помощи</p> <p>Должен знать: Основные принципы и методы осваиваемых клинических лабораторных исследований; теоретические основы избранной специальности; организацию деятельности клинических лабораторий; территориальную программу государственных гарантий оказания гражданам бесплатной медицинской помощи; современные методы диагностики и лечения; морфологию, физиологию, биохимию органов и систем организма; основы патоморфологии, патогенеза синдромов и заболеваний; правила охраны труда при работе с лабораторным оборудованием; современные направления развития медицины; преаналитические и аналитические технологии лабораторных исследований; принципы работы и правила эксплуатации лабораторного оборудования; правила охраны труда и пожарной безопасности при работе в клинических лабораториях; основы системы управления качеством клинических лабораторных</p>	КХ

	исследований; правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций; правила оказания первой помощи при неотложных состояниях; врачебную этику; основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы; основы трудового законодательства; правила внутреннего трудового распорядка; правила по охране труда и пожарной безопасности.	
	должен уметь: организовать и производить контроль качества новых методов клинических лабораторных исследований	
	должен владеть: процедурами контроля качества фармакогенетических методов и оценивать их результат	

КХ-квалификационные характеристики

1.5 Форма обучения

График обучения	Акад. часов в день	Дней в неделю	Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)
Форма обучения			
Очная	6	6	1 неделя, 6 дней

2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

2.1 Учебный план.

дополнительной профессиональной программы повышения
"Лабораторная генетика персонализированной медицины", в объеме 36 часов

№№	Наименование модулей	Всего часов	Часы без ДОТ и ЭО	В том числе				Часы с ДОТ и ЭО	В том числе				Стажировка	Обучающий симуляционный курс	Совершенствуемые ПК	Форма контроля
				ЛЗ	ПЗ	СЗ	СР		ЛЗ	СЗ	ПЗ	СР				
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
Специальные дисциплины																
1	Онкогенетика и персонализированная медицина	16	14		7	7		2	2						ПК-1	ПА
2	Фармакогенетика и персонализированная медицина	18	16		8	8		2	2						ПК-1	ПА
	Итоговая аттестация	2														Экзамен
	Всего часов по программе	36	30		15	15		4	4							

2.2. Календарный учебный график.

Учебные занятия проводятся в течение 1 недели: шесть дней в неделю по 6 академических часа в день.

2.3. Рабочие программы учебных модулей.

МОДУЛЬ 1

Онкогенетика и персонализированная медицина

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1.	Онкогенетика и персонализированная медицина
1.2	Место лабораторной генетики и онкогенетики в персонализированной медицине
1.3	Основные онкогенетические маркеры

МОДУЛЬ 2

Фармакогенетика и персонализированная медицина

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
2.1	Фармакогенетика и персонализированная медицина
2.2	Место фармакогенетики в персонализированной медицине
2.3	Фармакогенетика сложно наследуемых заболеваний

2.4. Оценка качества освоения программы.

2.4.1. Форма промежуточной и итоговой аттестации.

2.4.1.1. Контроль результатов обучения проводится:

- в виде ПА - по каждому учебному модулю Программы. Форма ПА – зачёта. Зачет проводится посредством тестового контроля в автоматизированной системе дополнительного профессионального образования (далее АС ДПО).

- в виде итоговой аттестации (ИА).

Обучающийся допускается к ИА после освоения рабочих программ учебных модулей в объёме, предусмотренном учебным планом (УП), при успешном прохождении всех ПА в соответствии с УП. Форма итоговой аттестации –

экзамен, который проводится посредством: тестового контроля в АС ДПО и решения одной ситуационной задачи в АС ДПО.

2.4.1.2. Лицам, успешно освоившим Программу и прошедшим ИА, выдаётся *удостоверение о повышении квалификации установленного образца*.

2.4.2. Шкала и порядок оценки степени освоения обучающимися учебного материала Программы.

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ РЕШЕНИЯ СИТУАЦИОННОЙ ЗАДАЧИ

Отметка	Дескрипторы			
	понимание проблемы	анализ ситуации	навыки решения ситуации	профессиональное мышление
отлично	полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию, выполнены	высокая способность анализировать ситуацию, делать выводы	высокая способность выбрать метод решения проблемы уверенные навыки решения ситуации	высокий уровень профессионального мышления
хорошо	полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию, выполнены	способность анализировать ситуацию, делать выводы	способность выбрать метод решения проблемы уверенные навыки решения ситуации	достаточный уровень профессионального мышления. Допускается одна-две неточности в ответе
удовлетворительно	частичное понимание проблемы. Большинство требований, предъявляемых к заданию, выполнены	Удовлетворительная способность анализировать ситуацию, делать выводы	Удовлетворительные навыки решения ситуации	достаточный уровень профессионального мышления. Допускается более двух неточностей в ответе
неудовлетворительно	непонимание проблемы. Многие требования, предъявляемые к заданию, не выполнены. Нет ответа. Не было попытки решить задачу	Низкая способность анализировать ситуацию	Недостаточные навыки решения ситуации	Отсутствует

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА

НА ТЕСТОВЫЕ ВОПРОСЫ

Процент правильных ответов	Отметка
91-100	отлично
81-90	хорошо
71-80	удовлетворительно
Менее 71	неудовлетворительно

2.5. Оценочные материалы.

Оценочные материалы представлены в виде тестов и ситуационных задач на электронном носителе, являющимся неотъемлемой частью Программы.

3. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

3.1. Материально-технические условия.

3.1.1. Перечень помещений Университета и/или медицинской организации, предоставленных структурному подразделению для образовательной деятельности:

№№	Наименование ВУЗА, учреждения здравоохранения, клинической базы или др.), адрес	Этаж, кабинет
1	ГАУ РО ОКДЦ, ул.Пушкинская, 127	Помещение кафедры Персонализированной и трансляционной медицины; лаборатория клинической патоморфологии и генетики
2	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, пер.Нахичеванский, 29	Sdo.rostdmu.ru

3.1.2. Перечень используемого для реализации Программы медицинского оборудования и техники:

№№	Наименование медицинского оборудования, техники, аппаратуры, технических средств обучения и т.д.
1.	ПК с выходом в интернет, ОС WinXPи выше
2.	Амплификатор типа ДТ-96 или CFX-96
3.	Лабораторная информационная система
4.	Медицинская информационная система

3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение.

3.2.1. Литература

№№	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы, кол стр..
	Основная литература
1.	Иванов В.И., Барышникова Н.В., Билева Д.С. и др. Генетика. Для медицинских вузов –Москва, ИКЦ «Академкнига», 2007. Учебник
2.	Гинтер Е.К. Медицинская генетика. - М.: Медицина, 2003.- 448с. Учебник
	Дополнительная литература
1	Семьянихина А.В., Поспехова Н.И., Филиппова М.Г., Головина Д.А., Расулов А.О., Любченко Л.Н. Клинико-анамнестические и молекулярно-генетические критерии синдрома Линча // Успехи молекулярной онкологии. 2019. Статья

3.2.2. Информационно-коммуникационные ресурсы.

№№	Наименование ресурса	Электронный адрес
1.	Официальный сайт Минздрава России	http://cr.rosminzdrav.ru/clin_recomend.html
2.	Российская государственная библиотека (РГБ)	http://www.rsl.ru
3.	Издательство РАМН (книги по всем отраслям медицины):	http://www.iramn.ru
4.	Pubmed	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/

3.2.3. Автоматизированная система (АС ДПО).

Обучающиеся, в течение всего периода обучения, обеспечиваются доступом к автоматизированной системе дополнительного профессионального образования (АС ДПО) sdo.rostgmu.ru.

Основными дистанционными образовательными технологиями Программы являются интернет-технологии с методикой синхронного и/или

асинхронного дистанционного обучения. Методика синхронного дистанционного обучения предусматривает on-line общение, которое реализуется в виде вебинара, онлайн-чата, виртуальный класс. Асинхронное обучение представляет собой offline просмотр записей аудиолекций, мультимедийного и печатного материала. Каждый слушатель получает доступ к учебным материалам портала и к электронной информационно-образовательной среде.

АС ДПО обеспечивает:

- возможность входа обучающегося из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»;
- одновременный доступ не менее 25 процентов обучающихся по Программе;
- доступ к учебному содержанию Программы и электронным образовательным ресурсам в соответствии с формой обучения (вопросы контроля исходного уровня знаний, вопросы для самоконтроля по каждому разделу, тестовые задания, интернет-ссылки, нормативные документы);
- фиксацию хода образовательного процесса, результатов итоговой аттестаций.

3.3 Кадровые условия.

Реализация Программы обеспечивается научно-педагогическими работниками кафедры персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов. Доля научно-педагогических работников, имеющих образование, соответствующее профилю преподаваемой дисциплины, модуля, имеющих сертификат специалиста клинической лабораторной диагностики в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 100 %.

Доля научно-педагогических работников, имеющих ученую степень и/или ученое звание, в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 100 %.

Доля работников из числа руководителей и работников организации, деятельность которых связана с направленностью реализуемой Программы (имеющих стаж работы в данной профессиональной области не менее 3 лет), в общем числе работников, реализующих Программу, составляет 33 %.

Профессорско-преподавательский состав программы

№ п/п	Фамилия, имя, отчество,	Ученая степень,	Должность	Место работы (основное/
--------------	--------------------------------	------------------------	------------------	--------------------------------

		ученое звание		совмещение)
1	Бурцев Дмитрий Владимирович	Д.м.н	Зав.кафедрой персонализированной и трансляционной медицины	Совмещение
2	Самсонов Андрей Евгеньевич	К.м.н.	Доцент кафедры персонализированной и трансляционной медицины	Совмещение
3	Перевезенцев Олег Александрович	К.м.н.	Доцент кафедры персонализированной и трансляционной медицины	Основное

Приложение №1

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

1. Оформление тестов фонда тестовых заданий.

к дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей «Лабораторная генетика персонализированной медицины» со сроком освоения 36 академических часов по специальности «Лабораторная генетика».

Модуль 1

1	Кафедра	Персонализированной и трансляционной медицины
2	Факультет	Повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов
3	Адрес (база)	Ростов-на-Дону, ул. Пушкинская, 127, ГАУ РО ОКДЦ
4	Зав.кафедрой	Бурцев Д.В.
5	Ответственный составитель	Перевезенцев О.А.
6	Е-mail	PZPO@mail.ru
7	Моб. телефон	89889974035
8	Кабинет №	№228а, 1104
9	Учебная дисциплина	Лабораторная генетика
10	Учебный предмет	Лабораторная генетика
11	Учебный год составления	2021

12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Онкогенетика и персонализированная медицина
15	Тема	1.1,1.2,1.3
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	15
18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

Список тестовых заданий

1	1	1			
1			Наследственные заболевания появились в человеческой популяции		
	*		Со времени формирования человека как биологического вида		
			в связи с уменьшением груза инфекционной патологии		
			в связи с улучшением условий жизни и здравоохранения		
			со времени переоткрытия законов Г. Менделя		
1	1	2			
1			С точки зрения наследственности большинство онкологических заболеваний относятся к:		
			моногенным		
	*		мультифакториальным		
			митохондриальным		
			хромосомным		
1	1	3			
1			С наследственной предрасположенностью к раку молочной железы и/или яичников ассоциированы генетические варианты в		

			генах		
			F2		
			MYH		
	*		BRCA 1 и 2		
			CHER		
1	1	4			
1			Кровное родство при мультифакториальном наследовании		
	*		существенно увеличивает повторный риск		
			немного увеличивает повторный риск		
			не влияет на повторный риск		
			немного снижает повторный риск		
1	1	5			
1			При мультифакториальных заболеваниях родословные по характеру семейного накопления могут напоминать:		
			аутосомно-доминантное наследование		
			аутосомно-рецессивное наследование		
			рецессивное наследование, сцепленное с полом		
	*		любой из простых типов наследования		
1	1	6			
1			В российской популяции наиболее часто встречается следующая мутация в гене BRCA1		
	*		5382insC		
			185del		
			300G>T		
			2085del		
1	1	7			
1			Одним из типов наследственных опухолей толстой кишки является		
	*		Синдром Линча		

			Синдром Дауна		
			Синдром Жильбера		
			Синдром Ли-Фраумени		
1	1	8			
1			Степень ассоциации генетического варианта какого-либо гена с мультифакториальным заболеванием характеризуется величиной:		
			p		
			q		
	*		OR		
			CI		
1	1	9			
1			Какие возможности есть у метода детекции микрРНК при диагностике опухолей		
			Ранняя диагностика		
			Определение гистотипа опухоли, стадии развития, потенциала к метастазированию		
			Потенциальная терапия		
	*		Все ответы верные		
1	1	10			
1			Мутации в генах BRCA1 и BRCA2 повышают вероятность развития		
			рака молочной железы		
			рака яичников		
	*		рака молочной железы и/или яичников		
			рака тела матки		
1	1	11			
1			Секвенирование ДНК представляет собой		
			определение последовательности нуклеотидов ДНК		

	*		определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена		
			метод "сортировки" хромосом		
			исследование взаимодействия ДНК с белками		
1	1	12			
1			Основная догма молекулярной биологии схематично может быть представлена в виде следующей последовательности		
			РНК-ДНК-белок		
	*		ДНК-РНК-белок		
			Белок-РНК-ДНК		
			ДНК-белок-РНК		
1	1	13			
1			Какому количеству нуклеотидов последовательности ДНК соответствует 1 аминокислота в кодируемой участком ДНК аминокислотной последовательности		
			2		
			1		
	*		3		
			4		
1	1	14			
1			Для почти всех опухолей характерны следующие черты		
	*		потеря чувствительности к сигналам, сдерживающим процесс пролиферации, обусловленная инактивацией супрессорных (антимитотических) белков;		
			быстрый рост		

			раннее метастазирование		
			нечувствительность к химиотерапии		
1	1	15			
1			Онкогеном называется ген, который		
			в норме оказывает активирующее влияние на процессы пролиферации и/или препятствует клеточной гибели		
			активируется в опухолях		
			проявляет трансформирующие свойства в экспериментах по трансфекции		
	*		все ответы верные		

Модуль 2

1	Кафедра	Персонализированной и трансляционной медицины
2	Факультет	Повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов
3	Адрес (база)	Ростов-на-Дону, ул. Пушкинская, 127, ГАУ РО ОКДЦ
4	Зав.кафедрой	Бурцев Д.В.
5	Ответственный составитель	Перевезенцев О.А.
6	Е-mail	PZPO@mail.ru
7	Моб. телефон	89889974035
8	Кабинет №	№228а, 1104
9	Учебная дисциплина	Лабораторная генетика
10	Учебный предмет	Лабораторная генетика
11	Учебный год составления	2021
12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Фармакогенетика и персонализированная медицина
15	Тема	2.1,2.2,2.3

16	Подтема	-
17	Количество вопросов	15
18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

Список тестовых заданий

2	1	1			
1			Персонализированная медицина включает в себя следующие разделы		
			фармакогенетика		
			персональная геномика		
			таргетная терапия		
	*		все ответы верные		
2	1	2			
1			Интер- и интраиндивидуальная вариабельность ферментов биотрансформации лекарственных средств определяет различия в фармакокинетике и фармакодинамике, приводят		
			к чрезмерному терапевтическому эффекту – при низкой их активности (у медленных фенотипов)		
			к сниженному эффекту – при высокой активности (у быстрых фенотипов)		
			к появлению токсичности от метаболических продуктов, образующихся на различных, отличающихся от главного, путях метаболизма.		
	*		все ответы верные		
2	1	3			

1			Какой примерный процент составляют среди опухолевых заболеваний наследственные синдромы		
	*		1		
			5		
			10		
			20		
2	1	4			
1			Генетический полиморфизм в гене аполиipoproteина E (APOE), имеет определенное значение в эффективности терапии		
			болезни Паркинсона		
	*		Болезни Альцгеймера		
			Болезни Гентингтона		
			БАС		
2	1	5			
1			Вариантные последовательности с прямым влиянием на ответ обнаружены в гене		
			бета-2-адренорецептора		
			АПФ		
	*		все ответы верные		
2	1	6			
1			С изоформами цитохрома P450 связан метаболизм		
			антигистаминных препаратов		
			ингибиторов ретровирусной протеазы		
			бензодиазепинов		
	*		все ответы верные		
2	1	7			
1			Гены, которые кодируют цитохромы, объединяются		
			в 16 семейств		
	*		в 17 семейств		

			В 10 семейств		
			В 2 семейства		
2	1	8			
1			По мутации гена фермента, метаболизирующего определенное лекарство и, соответственно, по скорости метаболизма используемых лекарственных препаратов выделяются следующие группы индивидуумов		
			экстенсивные метаболизаторы		
			"Медленные метаболизаторы"		
			"Быстрые метаболизаторы"		
	*		Все ответы верные		
2	1	9			
1			Любая группа метаплазированных клеток генетически представляет собой		
			гомогенную популяцию		
	*		гетерогенную популяцию		
			клонированную популяцию		
			все ответы верные		
2	1	10			
1			Какой процент индивидуумов белой расы является "медленными метаболизаторами"		
			8		
			6		
	*		7		
			10		
2	1	11			
1			Нормальным аллелем атипичной псевдохолинэстеразы является		
			Es		
			Ef		
	*		Eu		

			Ех		
2	1	12			
1			Недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы наследуется как		
	*		сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак		
			аутосомно-доминантный признак		
			аутосомно-рецессивный признак		
			митохондриальный признак		
2	1	13			
1			Количество изоферментов алкогольдегидрогеназы		
			2		
	*		5		
			3		
			4		
2	1	14			
1			Альдегиддегидрогеназа (АЛДГ) представляет собой		
			пентамерный фермент		
			гексамерный фермент		
	*		тетрамерный фермент		
			тримерный фермент		
2	1	15			
1			Полиморфизм какого гена играет роль в развитии сердечной недостаточности		
			ADRB2		
	*		ACE		
			FTO		
			CYP5		

2. Оформление фонда ситуационных задач

(для проведения экзамена в АС ДПО).

Ситуационная задача №1

У пациентки Ж. с привычным невынашиванием беременности выявлена Лейденская мутация в гетерозиготном состоянии.

ВОПРОСЫ:

1. Какой биохимический параметр ассоциирован с данным генетическим вариантом.
 - a. Протеин С;*
 - b. Протеин S;
 - c. Протромбин;
 - d. Плазминоген;
2. Какой дополнительный биохимический каскад патогенетически может быть ассоциирован с Лейденской мутацией.
 - a. РААС;
 - b. Система метаболизма фолатов;*
 - c. Систем mTOR;
 - d. Система NOсинтазы;
3. Какие внешние факторы могут потенцировать развитие тромбофилий у данной пациентки с Лейденской мутацией.
 - a. Употребление алкоголя;
 - b. Прием антибиотиков;
 - c. Курение;*
 - d. Тяжелые физические нагрузки;

Ситуационная задача №2

У пациента С. 17 лет с вегето-сосудистой дисфункцией выявлен генотип СС в генетическом варианте NOST-785C

ВОПРОСЫ:

1. С каким типом ЭАГ ассоциирован данный генетический вариант.

- a. РААС-зависимый;
- b. Солезависимый;
- c. Симпатоадреналовый;*
- d. Киназ-зависимый;

2. Какую рекомендацию может дать данному пациенту врач-клиницист.

- a. Ограничить стресс;*
- b. Снизить потребление поваренной соли;
- c. Снизить потребление продуктов, содержащих холестерин;
- d. Назначить диету с пониженным содержанием белка;

3. Каким системным эффектом обладает оксид азота NO на организм человека.

- a. Вазодилатирующим;*
- b. Вазоконстрикторным;
- c. Глюкагонным;
- d. Диуретическим;

Ситуационная задача №3

У пациентки С., русской национальности, выявлена карцинома молочной железы.

ВОПРОСЫ:

1. Какие анамнестические данные будут являться показаниями для молекулярно-генетического анализа генов BRCA1 и BRCA2 у данной пациентки.

- a. Наличие в родословной случаев рака молочной железы и/или яичников;*
- b. Агрессивный характер опухоли;
- c. Случаи внезапной смерти у родственников пациентки;
- d. Пожилой возраст пациентки до 40 лет;

2. Гены BRCA1 BRCA2 относятся к генам

a. Супрессорам опухолей;*

b. Системы mTOR;

c. Системы метаболизма фолатов;

d. РААС;

3. Какую мутацию в генах BRCA1 и BRCA2 вероятнее всего выявить у этой пациентки.

a. 185delAG;

b. 5382insC;*

c. 2080delA;

d. 4153delA;