

**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
« 4 » 09 2020г.
№ 407

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
«ГЕНЕТИКА»**

на тему: « Наследственные болезни нервной системы»

(СРОК ОБУЧЕНИЯ 36 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ)

Ростов-на-Дону
2020

Основными компонентами дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по специальности «ГЕНЕТИКА» на тему «Наследственные болезни нервной системы» 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» на тему «Наследственные болезни нервной системы» 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

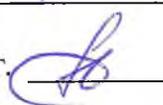
Шатохин Ю.В.

Шатохин Ю.В.

2. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по специальности «ГЕНЕТИКА» на тему «Наследственные болезни нервной системы»

срок освоения 36 академических часов

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 36 академических часов по специальности «ГЕНЕТИКА» на тему «Наследственные болезни нервной системы» 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 - 36 академических часов (1 неделя)

Основными компонентами Программы являются:

- общие положения;
- планируемые результаты обучения;
- учебный план;
- календарный учебный график;
- рабочие программы учебных модулей: "Специальные 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).

4.2. 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 деятельности¹** включает охрану здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения;

- **основная цель вида профессиональной деятельности²:** 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.

- **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 совершенствованию

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).

² Приказ 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).

5.1. Профессиональные компетенции (далее - ПК):

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);

реабилитационная деятельность:

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

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			
Очно-заочная (с использованием ДОТ)	6	6	1 неделя, 6 дней

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.

6. УЧЕБНЫЙ ПЛАН
распределения учебных модулей
 дополнительной профессиональной программы повышения квалификации
 врачей по специальности «Генетика»
 на тему «Наследственные болезни нервной системы»
 (срок освоения 36 академических часов)

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе					Д О	Форма контроля
			лекции	ПЗ	СЗ				
Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»									
1.	Моногенные наследственные болезни центральной нервной системы	16	4	2	10		8	ТК	
2.	Наследственные болезни нервно-мышечной системы	18	4	4	10		10	ТК	
Итоговая аттестация		2						Экзамен	
Всего		36	8	6	20		18		

ПЗ - практические занятия, СЗ - семинарские занятия.

ДО – дистанционное обучение.

ПК - промежуточный контроль.

ТК - текущий контроль.

7. Календарный учебный график

	1 неделя (часы)
Специальные дисциплины	34
Итоговая аттестация	2

8. Рабочие программы учебных модулей

Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»

Раздел 1

Моногенные наследственные болезни центральной нервной системы

Код	Наименования тем, элементов
1.1	Гепатолентикулярная дегенерация
1.2	Хорея Гентингтона
1.3	Наследственные спиноцереbellарные дегенерации
1.4	Наследственные спастические параплегии
1.5	Торсионная дистония

Раздел 2

Наследственные болезни нервно-мышечной системы

Код	Наименования тем, элементов
2.1	Прогрессирующие мышечные дистрофии: Дюшенна; Беккера; Эмери-Дрейфуса
2.2	Поясно-конечностные формы прогрессирующих мышечных дистрофий
2.3	Лицелопаточно-бедренная прогрессирующая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина
2.4	Спинальные мышечные атрофии
2.5	Наследственные мотосенсорные невропатии

Тематика лекционных занятий

№ раздела	№ лекции	Темы лекций	Кол-во часов
1	1	Гепатолентикулярная дегенерация. Хорея Гентингтона. Наследственные спиноцереbellарные дегенерации.	2
1	2	Наследственная спастическая параплегия. Торсионная дистония.	2
2	3	Прогрессирующие мышечные дистрофии: Дюшенна; Беккера; Эмери-Дрейфуса. Поясно-конечностные формы прогрессирующих мышечных дистрофий . Лицелопаточно-бедренная прогрессирующая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина	2
2	4	Спинальные мышечные атрофии Наследственные мотосенсорные невропатии	2
Итого			8

Тематика семинарских занятий

№ раздела	№ сем	Темы семинаров	Кол-во часов
1	1	Гепатолентикулярная дегенерация.	2
1	2	Хорея Гентингтона	2
1	3	. Наследственные спиноцереbellарные дегенерации.	2
1	4	Наследственная спастическая параплегия.	2
1	5	Торсионная дистония	2

2	1	Прогрессирующие мышечные дистрофии: Дюшенна; Бекера; Эмери-Дрейфуса.	2
2	2	Конечно-поясничные формы прогрессирующих мышечных дистрофий .	2
2	3	Лицелопаточно-бедренная прогрессирующая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина	2
2	4	Спинальные мышечные атрофии	2
2	5	Наследственные мотосенсорные невропатии	2
Итого			20

Тематика практических занятий

№ раздела	№ практич	Темы практических занятий	Кол-во часов
1	1	Гепатолентикулярная дегенерация. Хорея Гентингтона. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации. Наследственная спастическая параплегия. Торсионная дистония.	2
2	1	Прогрессирующие мышечные дистрофии: Дюшенна; Бекера; Эмери-Дрейфуса. Конечно-поясничные формы прогрессирующих мышечных дистрофий . Лицелопаточно-бедренная прогрессирующая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина	2
2	2	Спинальные мышечные атрофии Наследственные мотосенсорные невропатии	2
Итого			6

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 Болезнь Вильсона- Коновалова. Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение.
- 2 Хорея Гентингтона . Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение

- 3 Торсионная дистония . Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
 - 4 Болезнь Фридрейха Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
 - 5 Болезнь Мачадо-Джозефа. Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
 - 6 Наследственная спастическая параплегия. Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
- Раздел «Болезни нервно-мышечного синапса и мышц»
7. Мышечная дистрофия Дюшена. Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
 8. Мышечная дистрофия Бекера. Патогенез. Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение.
 9. Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса. Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
 10. Конечностно-поясничная форма прогрессирующей мышечной дистрофии. Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
 11. Лицелопаточно бедренная ПМД Ландузи-Дежерина. Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
 12. Спинальная мышечная атрофия. Тип I Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
 13. Спинальная мышечная атрофия. Тип II Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
 14. Спинальная мышечная атрофия. Тип III Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение
 15. Наследственные моторно-сенсорные невропатии. Этиология. Тип наследования . Патогенез. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение

11.2.Задания, выявляющие практическую подготовку врача-генетика

Рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Вильсона-Коновалова.

Рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Фридрейха

Рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Мачадо-Джозефа

Рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Хорея Гентингтона

Рассчитайте риск двоюродному брату (по линии отца) пробанда, страдающего Хорея Гентингтона

Рассчитайте риск двоюродному брату (по линии отца) пробанда, страдающего Мышечной дистрофией Дюшенна

Рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с СМА

Рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с НМСН

11.3. Примеры тестовых заданий и ситуационных задач:

Тестовый контроль:

Во время консультации в МГК ребенку подтвердили диагноз болезнь Вильсона-Коновалова. Какая диета ему будет назначена:

- 1) безуглеводная, безгалактозная диета
- 2) ограничивающая поступление в организм белка и фенилаланина
- 3) ограничивающая поступление животных и растительных жиров
- 4) диета с ограничением меди до 1 мг в сутки
- 5) диета с повышенным содержанием белка и богатая витаминами В, С, Е, Д

Правильный ответ: диета с ограничением меди до 1 мг в сутки

Патогенетический механизм возникновения болезни Вильсона-Коновалова:

- 1) недостаточностью ферментного комплекса дегидрогеназ
- 2) нарушение медь транспортирующей АТФ-азы печени
- 3) недостаточность бета-глюкуронидазы
- 4) недостаточность кислой оксидазы фитановой кислоты
- 5) дефицит щелочной фосфатазы

Правильный ответ: нарушение медь транспортирующей АТФ-азы печени

По аутосомно-доминантному типу наследуется:

- 1) Хорея Гентингтона
- 2) фенилкетонурия
- 3) СМА
- 4) миопатия Дюшенна
- 5) Вильсона-Коновалова

Правильный ответ: Хорея Гентингтона

Аутосомно-рецессивное наследование не характерно для:

- 1) б. кленового сиропа
- 2) хорея Гентингтона
- 3) с. Лоуренса-Муна-Барде-Бидля

4) фенилкетонурии

5) серповидно-клеточной анемии

Правильный ответ: хорея Гентингтона

Ситуационные задачи:

1. На приеме мужчина 37 лет. Жалобы на потерю памяти, развивающееся слабоумие, изменение походки и почерка, непроизвольные движения руками и головой. При осмотре хореические гиперкинезы конечностей, усиливающиеся при целенаправленном действии. Походка неуверенная, шаркающая, речь затруднена. Заболевание началось месяц назад, симптомы нарастают. Ваш диагноз и предположительные методы исследования? Риск для потомства?

Ответ:

- хорея Гентингтона
- молекулярно-генетическое исследование (поиск мутаций в гене HTT)
- 50%

2. На приеме женщина 25 лет. Жалобы на быструю утомляемость, слабость, ухудшение памяти и внимания, дрожание пальцев рук. При осмотре кожа слегка иктерична, умеренная гепатоспленомегалия, дизартрия, гиперкинезы, интенционный тремор. Лабораторно: гипоцерулоплазминемия, гипоальбуминемия, Ваш диагноз и предположительные методы исследования? Дифференциальная диагностика?

Ответ:

- болезнь Вильсона-Коновалова
- исследование уровня меди в крови и моче
- консультация офтальмолога (кольца Кайзера-Флейшера)
- молекулярно-генетическое исследование (поиск мутаций в гене ATR7B)
- синдром Паркинсона, Хорея Гентингтона

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. Ньюсбаум Р.Л. Медицинская генетика: учеб. Пособие / Р.Л. Ньюсбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард;, пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова .-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 642 с.

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
1. Наследственные болезни [Электронный ресурс] / под ред. Е.К.Гинтера, В.П. Пузырева-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. -464 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/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.рф/	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.	ENVOC.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 : онлайн-словари языковых 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.scsml.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