

**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 обмена»

(СРОК ОБУЧЕНИЯ 36 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ)

**Ростов-на-Дону
2020**

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

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.  Бадальянц Д.А.
Начальник управления организации непрерывного образования	«26» 08 2020 г.  Герасимова О.В.
Заведующий кафедрой	«18» 10 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 обмена» 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 деятельности**¹ включает охрану здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения;

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

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

- **трудовые функции**:

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

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

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

- **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

5.1. Профессиональные компетенции (далее - ПК):

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).

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 (МКБ-10);

лечебная деятельность:

- ✓ готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (МКБ-10);
- ✓ готовность к оказанию медико-генетической помощи (МКБ-10);

реабилитационная деятельность:

- ✓ готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (МКБ-10);

5.2. Объем программы: 36 академических часов.

5.3. Форма обучения, режим и продолжительность занятий

График обучения Форма обучения	Акад. часов в день	Дней в неделю	Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)
Очно-заочная использованием ДОТ) (с	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 обмена»
(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.	Пероксисомные болезни	8	2	2	4		4	ТК	
2.	Наследственные болезни углеводного обмена	8	2	2	4		4	ТК	
3.	Наследственные болезни имунной системы	6	2	2	2		4	ТК	
4.	Наследственные болезни крови и кроветворной ткани	6	2	2	2		2	ТК	
5	Наследственные болезни липидного обмена	6	2	2	2		4		
Итоговая аттестация		2						Экзамен	
Всего		36	10	10	14		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

Пероксисомные болезни.

Код	Наименования тем, элементов
1.1	Синдром Целльвегера
1.2	Болезнь Рефсума
1.3	Неонатальная адренолейкодистрофия
1.4	X-сцепленная адренолейкодистрофия
1.5	Гипероксалурия

Раздел 2

Наследственные болезни углеводного обмена

Код	Наименования тем, элементов
2.1	Гликогенозы
2.2	Галактоземия

Раздел 3

Наследственные болезни иммунной системы.

Код	Наименования тем, элементов
3.1	X- сцепленная агаммаглобулинемия.
3.2	SCID
3.3	Синдром Вискота-Олдрича

Раздел 4

Наследственные болезни крови и кроветворной ткани.

Код	Наименования тем, элементов
4.1	Гемоглобинопатии. Серповидно-клеточная болезнь
4.2	Альфа-талассемия, Бета-талассемия
4.3	Недостаточность ГбФД

Раздел 5

Наследственные болезни липидного обмена.

Код	Наименования тем, элементов
5.1	Наследственные дислипидемии
5.2	Болезнь Гоше, Нимана-Пика, Тея-Сакса, Зандгоффа, Фабри , Вольмана.

Тематика лекционных занятий

№ раздела	№ лекции	Темы лекций	Кол-во часов
1	1	Пероксисомные болезни.	2

2	2	Наследственные болезни углеводного обмена	2
3	3	Наследственные болезни иммунной системы	2
4	4	Наследственные болезни крови и кроветворной ткани.	2
5	5	Наследственные болезни липидного обмена	2
Итого			10

Тематика семинарских занятий

№ раздела	№ семина	Темы семинаров	Кол-во часов
1	1	Синдром Целъвегера. Болезнь Рефсума	2
1	2	Неонатальная адренолейкодистрофия. X-сцепленная адренолейкодистрофия. Гипероксалурия	2
2	3	Гликогенозы	2
2	4	Галактоземия	2
3	5	Наследственные болезни иммунной системы	2
4	6	Наследственные болезни крови и кроветворной ткани.	2
5	7	Наследственные болезни липидного обмена	2
Итого			14

Тематика практических занятий

№ раздела	№ практич	Темы практических занятий	Кол-во часов
1	1	Пероксисомные болезни	2
2	2	Наследственные болезни углеводного обмена	2
3	3	Наследственные болезни иммунной системы	2
4	4	Наследственные болезни крови и кровяной ткани	2
5	5	Наследственные болезни липидного обмена	2
Итого			10

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.

№ 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 Фабри - типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
2. Болезнь Гоше – типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика. лечение.
3. Болезнь Ниманна-Пика, тип С - основные синдромы, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение
4. Гликогенозы – типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
5. Галактоземия- клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
6. Синдром Целвегера- этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
7. Болезнь Рефсума- этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
8. Неонатальная адренолейкодистрофия- этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
9. X-сцепленная адренолейкодистрофия- этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
- 10.Гипероксалурия- этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
- 11.X- сцепленная агаммаглобулинемия. этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.

12. SCID этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
13. Синдром Вискота-Олдрича этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
14. Гемоглобинопатии. Серповидно-клеточная болезнь этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
15. Альфа-талассемия, Бета-талассемия этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
16. Недостаточность ГбФД этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
17. Наследственные дислипидемии этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
18. Болезнь Тея-Сакса - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
19. Болезнь Зандгоффа - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.

10.2. Задания, выявляющие практическую подготовку врача-генетика

- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Гоше
- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Тея-Сакса
- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Нимана-Пика тип С
- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Фабри
- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с Недостаточность ГбФД
- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Цеевгера
- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с X-сцепленной адренолейкодистрофией
- рассчитайте риск двоюродной сестре (по линии отца) пробанда, страдающего болезнью Рефсума
- рассчитайте риск двоюродному брату (по линии отца) пробанда, страдающего X-сцепленной адренолейкодистрофией
- назначьте обследование пациенту болезнью Фабри
 - назначьте обследование пациенту с X-сцепленной адренолейкодистрофией
 - назначьте обследование ребенку с синдромом Цеевгера
 - назначьте обследование новорожденному ребенку с галактоземией
- обоснуйте целесообразность проведения инвазивной пренатальной диагностики в семье с X-сцепленной адренолейкодистрофией

- провести составление родословной пациенту с наследственным заболеванием
- Провести расчета риска при заболеваниях с аутосомно-доминантным типом наследования
- Провести расчет риска при заболеваниях с аутосомно-рецессивным типом наследования
- Провести расчет риска при заболеваниях с рецессивным наследованием, сцепленным с полом

10.3. Примеры тестовых заданий и ситуационных задач:

Тестовый контроль:

1. Недостаточность какого фермента приводит к болезни Помпе:

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

ANSWER: C

2. Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Вольмана:

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

ANSWER: A

3. Диагностические критерии болезни Вольмана:

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

ANSWER: A

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

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

ANSWER: C

5. На консультацию в МГК обратилась семья по поводу недостаточности фермента глюкоцереброзидазы у ребенка. На какое заболевание указывают данные изменения:

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

ANSWER: C

6. На консультацию в МГК обратилась семья по поводу недостаточности фермента альфа-галактозидазы А у ребенка. На какое заболевание указывают данные изменения:

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

ANSWER: B

Ситуационные задачи:

1. . В МГК на приеме новорожденный, выявлен при проведении неонатального скрининга с повышенными значениями общей галактозы. Уровень неонатального GAO=14,98, ретест=17,13. Из анамнеза: от 3 беременности 3 срочных родов, 3250/50, выписан на 3е сутки. Данные объективного осмотра: самочувствие удовлетворительное, вес=4,9кг, рост=51см. Без фенотипических особенностей. Ваш диагноз? И какие обследования назначите.

Ответ:

- галактоземия?
- билирубин и фракции АЛТ АСТ ГТТП (Ф) IgG и авидность ЦМВ? ВПГ(1+2), ВЭБ
- определение активности фермента GALT
- Частые мутации в гене GALT.

2. Пациент страдает болезнью Фабри, учитывая системность и прогрессирующее течение заболевания и возможность развития новых висцеральных проявлений с возрастом, пациенты с болезнью Фабри должны находиться под постоянным наблюдением врача-генетика. Какие исследования необходимо проводить в динамике.

Ответ:

- физикальное обследование
- микроальбуминурия/протеинурия, ОАК, мочевины,
- электролиты (К, Na, Са, Cl), печеночные пробы (АЛТ, АСТ, би-лирубин и фракции), липидный профиль (ОХС, ТГ, ХС-ЛПВП) натощак
- ЭКГ, эхокардиография, Холтеровское мониторирование
- МРТ головного мозга, функция внешнего дыхания.
- Консультация окулиста.

3. Больной ребенок, страдающий галактоземией I типа, классическая форма, должен находиться на этапе амбулаторно-поликлинического наблюдения у педиатра, невропатолога, офтальмолога, генетика, психолога, логопеда. Консультации других специалистов назначаются по показаниям. С использованием каких методов осуществляют контроль адекватности проводимой терапии?

Ответ:

- содержания тотальной галактозы (галактоза + галактозо-1-фосфат) в сыворотке крови не реже 1 раз в 3 месяца на первом году жизни, далее не реже 1 раза в год, при этом уровень тотальной галактозы не должен превышать 4 мг/дл. ТВП 4-4.5 мм, носовая кость не определяется, острый лицевой угол, реверсивность кровотока.
- ежегодно дети должны проходить углубленную диспансеризацию в условиях дневного стационара (длительность госпитализации не менее 10 суток), где осуществляются контроль функции печени (биохимический анализ крови, УЗИ органов брюшной полости и др.), показателей фосфорнокальциевого обмена, углубленный осмотр офтальмолога, при необходимости проведение ЭЭГ, нейрорадиологического обследования (МРТ/КТ), реабилитационных мероприятий. инвазивная пренатальная диагностика.

4. На приеме ребенок 8 лет. Жалобы, со слов мамы, на увеличение живота, отставание в физическом и умственном развитии, иногда судороги. При осмотре: выраженная гепатоспленомегалия, мышечная гипотония. Лабораторно «пенистые» клетки в костном мозге, печени, селезенки; накопление сфингомиелина в ретикулоэндотелиальных клетках. Ваш предположительный диагноз? Какие анализы и методы исследования вы назначите?

Ответ:

- o болезнь Ниманна-Пика
- o молекулярно-генетическое исследование (поиск мутаций в гене NPC1 и NPC2)
- o дифференциальная диагностика производится с болезнью Гоше
- o Ферменто-заместительная терапия (Болезнь Ниманна-Пика, тип С).

5. Пациент 15 лет. Пол – м. Фенотипически без особенностей. Жалобы: на слабость, вялость, приступы повышения температуры до субфебрильных цифр, периодические приступообразное жжение в ступнях и ладонях, не-переносимость жары, учащенное ЧСС, частые головные боли. Ваш диа-гноз. Диф.диагностика. Тип наследования. Лечение?

Ответ:

- o болезнь Фабри.
- o дифференциальная диагностика: средиземноморская семейная лихорадка, ангиокератома.
- o в период кризов, сопровождающихся лихорадкой и болями, ангио-кератомы могут быть спутаны с петехиальной сыпью, что приводит к установлению ошибочного диагноза менингита. Дифференциальный диагноз следует также проводить с наследственной геморрагической телангиэктазией Рендю-Ослера-Вебера, с ангиокератомой Фордайса, ангиокератомой Мибелли и ограниченной невивормной ангиокератомой туловища. Ангиокератомы также встречаются и при других лизосомных болезнях накопления: болезни Шиндлера, фукозидозе, ганглиозидозе, аспартатглюкозаминурии и сиалидозе.
- o болевой синдром при БФ часто сопровождается субфебрильной лихорадкой и повышенной реакцией оседания эритроцитов, что часто приводит к установлению «ложных» диагнозов: ревматоидного арт-рита, ревматической лихорадки, артритов, эритромиалгии, синдро-ма Рейно или «болезни роста».
- o Симптомы поражения сердечно-сосудистой системы сходны с кардио-мегалией или аритмией неясного генеза.
- o наследуется по рецессивному X-сцепленному типу
- o при болезни Фабри применяют патогенетическую ферментозаместительную терапию (ФЗТ), симптоматическую терапию (например, для купирования болей могут применяться анальгетики, антиконвульсан-ты, НСПВП), которая направлена на снижение выраженности и предотвращение симптомов болезни Фабри.

12. Литература

РЕКОМЕНДУЕМАЯ ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА:

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

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:	Доступ

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

14.	Единое окно доступа к информационным ресурсам. - URL: http://window.edu.ru/	Открытый доступ
15.	Российское образование. Федеральный образовательный портал. - URL: http://www.edu.ru/index.php	Открытый доступ
16.	ENVOС.RU English vocabulary]: образовательный сайт для изучающих англ. яз. - URL: http://envoc.ru	Открытый доступ
17.	Словари онлайн. - URL: http://dic.academic.ru/	Открытый доступ
18.	WordReference.com : онлайн-словари языков. - 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
		Открытый

33.	Med-Edu.ru: медицинский видеопортал. - URL: http://www.med-edu.ru/	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