

**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: «Орфанные болезни»**

**(СРОК ОБУЧЕНИЯ 36 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ)**

**Ростов-на-Дону  
2020**

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

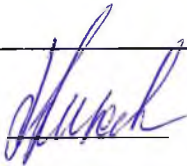





Шатохин Ю.В.

## 2. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по специальности «ГЕНЕТИКА» на тему «Орфанные болезни»

срок освоения 36 академических часов

СОГЛАСОВАНО	
Проректор по последипломному образованию	« <u>26</u> » <u>08</u> 20 <u>20</u> г.  Брижак З.И.
Декан факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	« <u>26</u> » <u>08</u> 20 <u>20</u> г.  Бадалянц Д.А.
Начальник управления организации непрерывного образования	« <u>26</u> » <u>08</u> 20 <u>20</u> г.  Герасимова О.В.
Заведующий кафедрой	« <u>18</u> » <u>12</u> 20 <u>20</u> 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 «Орфанные болезни» 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<sup>1</sup>** 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<sup>2</sup>**: 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

---

<sup>1</sup> 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).

<sup>2</sup> 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).

профессиональных компетенций врача- генетика. В планируемых результатах отражается преимущество с профессиональным стандартом и квалификационной характеристикой должности врача- генетика.

### **Характеристика компетенций врача-генетика, подлежащих совершенствованию**

#### 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 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 «Орфанные болезни»  
 (срок освоения 36 академических часов)

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			лекции	ПЗ	СЗ		Д О	
Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»								
1.	Лизосомные болезни накопления. Митохондриальные заболевания	18	4	4	10		10	ТК
2.	Аминоацидопатии. Органические ацидурии. Нарушения обмена порфиринов. Нарушения обмена металлов	16	4	4	8		8	ТК
Итоговая аттестация		2						Экзамен
Всего		36	8	8	18		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

**Лизосомные болезни накопления. Митохондриальные заболевания.**

Код	Наименования тем, элементов
1.1	Лизосомные болезни накопления
1.2	Митохондриальные заболевания

#### Раздел 2

**Аминоацидопатии. Органические ацидурии. Нарушения обмена порфиринов. Нарушения обмена металлов (медь, железо)**

Код	Наименования тем, элементов
2.1	Аминоацидопатии
2.2	Органические ацидурии
2.3	Нарушение обмена порфиринов
2.4	Нарушения обмена металлов

### Тематика лекционных занятий

№ раздела	№ лекции	Темы лекций	Кол-во часов
1	1	Лизосомные болезни накопления.	2
1	2	Митохондриальные заболевания.	2
2	3	Аминоацидопатии. Органические ацидурии	2
2	4	Нарушения обмена порфиринов. Нарушения обмена металлов	2
<b>Итого</b>			<b>8</b>

### Тематика семинарских занятий

№ раздела	№ семина	Темы семинаров	Кол-во часов
1	1	Мукополисахаридозы I, II, III, IV, VI, VII, IX типов	2
1	2	Болезнь Гоше	2
1	3	Болезнь Фабри	2
1	4	Болезнь Помпе, Болезнь Нимана-Пика	2
1	5	Митохондриальные болезни	2
2	1	Аминоацидопатии..	2
2	2	Органические ацидурии.	2

2	3	Нарушения обмена порфиринов	2
2	4	Нарушения обмена металлов	2
<b>Итого</b>			<b>18</b>

### Тематика практических занятий

<b>№ раздела</b>	<b>№ практич</b>	<b>Темы практических занятий</b>	<b>Кол-во часов</b>
1	1	Лизосомные болезни накопления	2
2	2	Митохондриальные болезни	2
2	1	Аминоацидопатии.. Органические ацидурии.	2
2	2	Нарушения обмена порфиринов Нарушения обмена металлов	2
<b>Итого</b>			<b>8</b>

### 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. Мукополисахаридозы - классификация, типы наследования, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
2. Болезнь Фабри - типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
3. Болезнь Гоше – типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
4. Болезнь Помпе- классификация, типы наследования, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение
5. Нимана-Пика болезнь- классификация, типы наследования, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение
6. Митохондриальные заболевания – основные синдромы, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
7. Болезнь «кленового сиропа» – этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
8. Тирозинемия тип 1 – этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика., лечение



9. Изовалериановая ацидурия –этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
10. Глутаровая ацидурия – этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
11. Метилмалоновая ацидурия –этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
12. Гомоцистинурия- этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
13. Нарушения обмена порфиринов – основные синдромы, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
14. Болезнь Менкеса – патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
15. Болезнь Вильсона-Коновалова – патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
16. Гемохроматоз- патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.

### **11.2. 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 Помпе
- 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 болезнью МПС 1
- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью МПС 2
- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Вильсона -Коновалова
- рассчитайте риск двоюродной сестре (по линии отца) пробанда, страдающего синдромом Хантера
- рассчитайте риск двоюродному брату (по линии отца) пробанда, страдающего Помпе
- назначьте обследование ребенку гепатолентикулярной дегенерацией
- назначьте обследование ребенку гомоцистинурией
- провести составление родословной пациенту с наследственным заболеванием
- Определить показания для молекулярно-генетического исследования

- Определения показания для тандемной масс-спектрометрии

### 11.3. 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. Недостаточность альфа-L-идуронидазы приводит к формированию:

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

ANSWER: A

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

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

ANSWER: C

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

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

ANSWER: B

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

- A) гепаран-N-сульфатаза

- В) арилсульфатазы Б
- С) N-ацетил-галактозамин-6-сульфатазы
- Д) недостаточность кислой альфа глюкозидазы

ANSWER: С

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

- А) идуронат-2-сульфатазы
- В) арилсульфатазы Б
- С) гепаран-N-сульфатаза
- Д) недостаточность кислой альфа глюкозидазы

ANSWER: В

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

- А) б. Краббе
- В) б. Фабри
- С) б. Помпе
- Д) б. Вольмана

ANSWER: С

8. Распространенность митохондриальных заболеваний составляет

- А) 1:5000 – 1:10000 населения
- В) 1:50000 – 1:100000 населения
- С) 1:500000 – 1:1000000 населения
- Д) 1:500 – 1:1000 населения

ANSWER: А

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

- А) митохондриальной ДНК
- В) ядерной ДНК
- С) оба утверждения правильны

ANSWER: С

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

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

ANSWER: C

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

- A) материнский (митохондриальный)
- B) аутосомно-рецессивный
- C) X-сцепление
- D) Аутосомно-доминантной

ANSWER: A

12. Основные клинические признаки митохондриальных заболеваний

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

ANSWER: B

13. Обменные нарушения, наиболее часто встречающиеся при митохондриальных заболеваниях

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

ANSWER: B

14. Самая частая форма митохондриальной патологии у детей

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

ANSWER: B

15. Уровень гетероплазмы – это

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

ANSWER: B

16. Основным критерий диагностики митохондриальных заболеваний

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

ANSWER: C

17. Основные методы лечения митохондриальных заболеваний

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

ANSWER: B

18. Глутаровая ацидурия наследуется по:

- A) Аутосомно-рецессивному типу
- B) Аутосомно-доминантному типу
- C) X-сцепленному доминантному типу
- D) Митохондриальный тип наследования

ANSWER: A

19. Метилмалоновая ацидурия наследуется по:

- A) Аутосомно-рецессивному типу
- B) Аутосомно-доминантному типу
- C) X-сцепленному доминантному типу
- D) Митохондриальный тип наследования

ANSWER: A

20. Патогенетический механизм возникновения glutaric aciduria type I:

- A). недостаточность кислой липазы
- B). недостаточность глюкозилтрансферазы 1
- C). недостаточностью glutaryl-CoA-дегидрогеназы
- D). недостаточность аспартоацилазы

ANSWER: C

21. Ген glutaryl-CoA-дегидрогеназы (GCDH), ген картирован на хромосоме:

- A). 19p13.2.
- B). 6p12 - p21.2
- C). 4q31.1-q31.2
- D). 13q32

ANSWER: A

22. Диагностические критерии Glutaric aciduria type I

- A). недостаточность фермента фумарилацетоацетат гидролазы
- B). накопление glutaric and 3-OH-glutaric acid
- C). дефицит гексозаминидазы A в сыворотке и тканях
- D). дефицит амило-1,6-глюкозидазы в печени и мышцах

ANSWER: B

23. Методом TMS при glutaric aciduria type I определяют:

- A). концентрации glutarylcarнитина
- B). концентрации метилмалонил- (C4) и пропионил- (C3) карнитинов
- C). концентрации уровня изовалерилкарнитина (C5).
- D). концентрации N-ацетиласпартата

ANSWER: A

24. Ген метилмалонил-КоА-мутаза (GCDH), ген картирован на хромосоме:

- A). 19p13.2.
- B). 6p12 - p21.2
- C). 4q31.1-q31.2
- D). 13q32

ANSWER: B

25. Нарушение какого фермента приводит к развитию Метилмалоновой ацидурии:

- A). недостаточностью ферментного комплекса дегидрогеназ
- B). медь транспортирующей АТФ-азы печени
- C). недостаточность бета-глюкуронидазы
- D). недостаточность апофермента

ANSWER: D

26. Диагностические критерии Метилмалоновой ацидурии:

- A). повышенные уровни медь транспортирующей АТФ-азы печени
- B). повышение концентрации метилмалоновой кислоты
- C). повышение уровня фитановой кислоты в крови
- D). повышение активности сывороточной КФК

ANSWER: B

27. Методом ТМС при метилмалоновой ацидурии определяют:

- A). концентрации глутарилкарнитина
- B). концентрации метилмалонил- (C4) и пропионил- (C3) карнитинов
- C). концентрации уровня изовалерилкарнитина (C5).
- D). концентрации N-ацетиласпартата

ANSWER: B

28.Пренатальная диагностика при метилмалоновой ацидурии возможна путем определения активности:

- A). метилмалонил-КоА-мутаза
- B). глутарил-КоА дегидрогеназы
- C). изовалерил-КоА-дегидрогеназы
- D). биотинидазы

ANSWER: A

29.Диагностические критерии Пропионовой ацидурии

- A). недостаточность фермента фумарилацетоацетат гидролазы
- B). накопление глутаровой и 3-ОН-глутаровой кислот
- C). недостаточность пропионил-КоА-карбоксилазы
- D). дефицит амило-1,6-глюкозидазы в печени и мышцах

ANSWER: C

30.Ген альфа-субъединицы (PCSA), ген картирован на хромосоме:

- A). 19p13.2.
- B). 6p12 - p21.2
- C). 4q31.1-q31.2
- D). 13q32

ANSWER: D

31.Методом ТМС при пропионовой ацидурии определяют:

- A). концентрации глутарилкарнитина
- B). концентрации метилмалонил- (C4) и пропионил- (C3) карнитинов
- C). концентрации уровня изовалерилкарнитина (C5).
- D). концентрации пропионилкарнитина (C)



ANSWER: D

32. Диагностические критерии Изовалериановой ацидурии:

- A). повышенные уровни медь транспортирующей АТФ-азы печени
- B). повышение концентрации метилмалоновой кислоты
- C). повышение уровня фитановой кислоты в крови
- D). накопление производных изовалерил-КоА

ANSWER: D

33. Ген изовалерил- КоА-дегидрогеназы (IVD), ген картирован на хромосоме:

- A). 19p13.2.
- B). 6p12 - p21.2
- C). 4q31.1-q31.2
- D). 15q14-q15

ANSWER: D

34. Методом ТМС при изовалериановой ацидурии определяют:

- A). концентрации глутарилкарнитина
- B). концентрации метилмалонил- (C4) и пропионил- (C3) карнитинов
- C). концентрации уровня изовалерилкарнитина (C5).
- D). концентрации пропионилкарнитина (C)

ANSWER: D

### **Ситуационные задачи:**

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

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

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

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз для родственников в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

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

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

4. Пациент - женщина 45 лет. Жалобы на быструю утомляемость, слабость, ухудшение памяти и внимания, дрожание пальцев рук. Объективно: дизартрия, гиперкинезы, интенционный тремор. Лабораторно: гипоцерулоплазминемия, гипоальбуминемия.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

5. Пациент - ребенок 2х лет. Жалобы на задержку психофизического развития. Объективно: низкий рост, телосложение диспропорциональное с относительно

длинными конечностями и коротким туловищем, грубые черты лица -запавшее переносье, густые сросшиеся брови, полные губы, большой язык, гипертрихоз, кифосколиоз, воронкообразная деформация грудной клетки, большой живот, гепатоспленомегалия.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

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

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

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

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

## 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

	<b>ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ</b>	<b>Доступ к ресурсу</b>
1.	Электронная библиотека РостГМУ. – URL: <a href="http://109.195.230.156:9080/oracg/">http://109.195.230.156:9080/oracg/</a>	Доступ неограничен
2.	Консультант студента : ЭБС. – Москва : ООО «ИПУЗ». - URL: <a href="http://www.studmedlib.ru">http://www.studmedlib.ru</a>	Доступ неограничен
3.	Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : ЭБС. – Москва : ООО ГК «ГЭОТАР». - URL: <a href="http://www.rosmedlib.ru">http://www.rosmedlib.ru</a>	Доступ неограничен
4.	UpToDate : БД / Wolters Kluwer Health. – URL: <a href="http://www.uptodate.com">www.uptodate.com</a>	Доступ неограничен
5.	Консультант Плюс : справочная правовая система. - URL: <a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a>	Доступ с компьютеров университета
6.	Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: <a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>	Открытый доступ
7.	Национальная электронная библиотека. - URL: <a href="http://нэб.рф/">http://нэб.рф/</a>	Доступ с компьютеров библиотеки
8.	Scopus / Elsevier Inc., Reed Elsevier. – Philadelphia: Elsevier B.V., PA. – URL: <a href="http://www.scopus.com/">http://www.scopus.com/</a> (Нацпроект)	Доступ неограничен
9.	Web of Science / Clarivate Analytics. - URL: <a href="http://apps.webofknowledge.com">http://apps.webofknowledge.com</a> (Нацпроект)	Доступ неограничен
10.	MEDLINE Complete EBSCO / EBSCO. – URL: <a href="http://search.ebscohost.com">http://search.ebscohost.com</a> (Нацпроект)	Доступ неограничен
11.	ScienceDirect. Freedom Collection / Elsevier. – URL: <a href="http://www.sciencedirect.com">www.sciencedirect.com</a> по IP-адресам РостГМУ. (Нацпроект)	Доступ неограничен
12.	БД издательства Springer Nature. - URL: <a href="http://link.springer.com/">http://link.springer.com/</a> по IP-адресам РостГМУ. (Нацпроект)	Доступ неограничен
13.	Wiley Online Library / John Wiley & Sons. - URL: <a href="http://onlinelibrary.wiley.com">http://onlinelibrary.wiley.com</a> по IP-адресам РостГМУ. (Нацпроект)	Доступ с компьютеров университета
14.	Единое окно доступа к информационным ресурсам. - URL: <a href="http://window.edu.ru/">http://window.edu.ru/</a>	Открытый доступ
15.	Российское образование. Федеральный образовательный портал. - URL: <a href="http://www.edu.ru/index.php">http://www.edu.ru/index.php</a>	Открытый доступ
16.	ENVOC.RU English vocabulary]: образовательный сайт для изучающих англ. яз. - URL: <a href="http://envoc.ru">http://envoc.ru</a>	Открытый доступ
17.	Словари онлайн. - URL: <a href="http://dic.academic.ru/">http://dic.academic.ru/</a>	Открытый доступ
18.	WordReference.com : онлайн-словари языков. - URL: <a href="http://www.wordreference.com/enru/">http://www.wordreference.com/enru/</a>	Открытый доступ
19.	История.РФ. - URL: <a href="https://histrf.ru/">https://histrf.ru/</a>	Открытый доступ
20.	Юридическая Россия : федеральный правовой портал. - URL: <a href="http://www.law.edu.ru/">http://www.law.edu.ru/</a>	Открытый доступ
21.	Официальный интернет-портал правовой информации. - URL: <a href="http://pravo.gov.ru/">http://pravo.gov.ru/</a>	Открытый доступ

22.	<b>Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России.</b> - URL: <a href="http://www.femb.ru/feml/">http://www.femb.ru/feml/</a> , <a href="http://feml.scsml.rssi.ru">http://feml.scsml.rssi.ru</a>	Открытый доступ
23.	<b>Medline (PubMed, USA).</b> – URL: <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/</a>	Открытый доступ
24.	<b>Free Medical Journals.</b> - URL: <a href="http://freemedicaljournals.com">http://freemedicaljournals.com</a>	Открытый доступ
25.	<b>Free Medical Books.</b> - URL: <a href="http://www.freebooks4doctors.com/">http://www.freebooks4doctors.com/</a>	Открытый доступ
26.	<b>International Scientific Publications.</b> – URL: <a href="https://www.scientific-publications.net/ru/">https://www.scientific-publications.net/ru/</a>	Открытый доступ
27.	<b>КиберЛенинка</b> : науч. электрон. биб-ка. - URL: <a href="http://cyberleninka.ru/">http://cyberleninka.ru/</a>	Открытый доступ
28.	Архив научных журналов / НЭИКОН. - URL: <a href="https://archive.neicon.ru/xmlui/">https://archive.neicon.ru/xmlui/</a>	Открытый доступ
29.	<b>Журналы открытого доступа на русском языке</b> / платформа EIPub НЭИКОН. – URL: <a href="https://elpub.ru/">https://elpub.ru/</a>	Открытый доступ
30.	<b>Медицинский Вестник Юга России.</b> - URL: <a href="https://www.medicalherald.ru/jour">https://www.medicalherald.ru/jour</a> или с сайта РостГМУ	Открытый доступ
31.	<b>Всемирная организация здравоохранения.</b> - URL: <a href="http://who.int/ru/">http://who.int/ru/</a>	Открытый доступ
32.	<b>Evrika.ru</b> информационно-образовательный портал для врачей. – URL: <a href="https://www.evrika.ru/">https://www.evrika.ru/</a>	Открытый доступ
33.	<b>Med-Edu.ru:</b> медицинский видеопортал. - URL: <a href="http://www.med-edu.ru/">http://www.med-edu.ru/</a>	Открытый доступ
34.	<b>Univadis.ru:</b> международ. мед. портал. - URL: <a href="http://www.univadis.ru/">http://www.univadis.ru/</a>	Открытый доступ
35.	<b>DoctorSPB.ru:</b> информ.-справ. портал о медицине. - URL: <a href="http://doctorspb.ru/">http://doctorspb.ru/</a>	Открытый доступ
36.	<b>Современные проблемы науки и образования</b> : электрон. журнал. - URL: <a href="http://www.science-education.ru/ru/issue/index">http://www.science-education.ru/ru/issue/index</a>	Открытый доступ
37.	<b>Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава России.</b> - URL: <a href="http://cr.rosminzdrav.ru/#!/">http://cr.rosminzdrav.ru/#!/</a>	Открытый доступ
38.	<b>Образование на русском</b> : портал / Гос. ин-т русс. яз. им. А.С. Пушкина. - URL: <a href="https://pushkininstitute.ru/">https://pushkininstitute.ru/</a>	
	<b>Другие</b> открытые ресурсы вы можете найти по адресу: <a href="http://rostgmu.ru">http://rostgmu.ru</a> →Библиотека→Электронный каталог→Открытые ресурсы интернет→далее по ключевому слову...	Открытый доступ