

**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 № 10

УТВЕРЖДЕНО  
приказом ректора  
« 04 » 04 2022 г.  
№ 495

« 30 » 08 2022 г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА  
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ  
специалистов со средним медицинским (фармацевтическим)  
образованием**

**«Современные исследования в медицинской генетике»**

**по основной специальности: «Лабораторная диагностика»**

**Трудоемкость: 144 часов**

**Форма освоения: очная**

**Документ о квалификации: удостоверение о повышении квалификации**

**Ростов-на-Дону, 2022**

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Современные исследования в медицинской генетике» обсуждена и одобрена на заседании кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики) факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

Протокол № 30 от 21.06.2022г.

Заведующий кафедрой Шатохин Ю.В. Шатохин Ю.В.

Программа рекомендована к утверждению рецензентами:



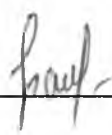

Рецензенты:

1. Зам. генерального директора РНИОИ по науке, руководитель лаборатории «изучения патогенеза злокачественных опухолей», д.б.н., профессор Франциянц Е.М.
2. Главный научный сотрудник лаборатории «изучения патогенеза злокачественных опухолей», д.б.н., профессор Горошинская И.А.

## 2. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации  
«Современные исследования в медицинской генетике»

срок освоения 144 академических часов

СОГЛАСОВАНО	
Проректор по последипломному образованию	« <u>21</u> » <u>06</u> 20 <u>22</u> г.  Березина З.И.
Декан факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	« <u>21</u> » <u>06</u> 20 <u>22</u> г.  Бадальянц Д.А.
Начальник управления организации непрерывного образования	« <u>21</u> » <u>06</u> 20 <u>22</u> г.  Пашкова Л.В.
Заведующий кафедрой	« <u>21</u> » <u>06</u> 20 <u>22</u> г.  Шатохин Ю.В.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации " Современные исследования в медицинской генетике " (далее - Программа) разработана рабочей группой сотрудников кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики) факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, заведующий кафедрой Шатохин Ю.В.

Состав рабочей группы:

<b>№№</b>	<b>Фамилия, имя, отчество</b>	<b>Учёная степень, звание</b>	<b>Занимаемая должность</b>	<b>Место работы</b>
<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>
1.	Шатохин Ю.В.	д.м.н., профессор	Профессор кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики) факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
2.	Нагорная Г.Ю.	к.м.н., доцент	Доцент кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики) факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России

## Глоссарий

ДПО - дополнительное профессиональное образование;

ФГОС - Федеральный государственный образовательный стандарт

ПС - профессиональный стандарт

ОТФ - обобщенная трудовая функция

ТФ - трудовая функция

ПК - профессиональная компетенция

ЛЗ - лекционные занятия

СЗ - семинарские занятия;

ПЗ - практические занятия;

СР - самостоятельная работа;

ДОТ - дистанционные образовательные технологии;

ЭО - электронное обучение;

ПА - промежуточная аттестация;

ИА - итоговая аттестация;

УП - учебный план;

АС ДПО - автоматизированная система дополнительного профессионального образования.

## **КОМПОНЕНТЫ ПРОГРАММЫ.**

### **1. Общая характеристика Программы.**

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

### **2. Содержание Программы.**

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

### **3. Организационно-педагогические условия Программы.**

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

## **1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ.**

### **1.1. Нормативно-правовая основа разработки Программы.**

-Федеральный закон от 29 декабря 2012 г. N 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации», статья 76.

- Приказ Министерства здравоохранения РФ от 10 февраля 2016 г. N 83н "Об утверждении Квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам со средним медицинским и фармацевтическим образованием"

-Приказ Минобрнауки России от 1 июля 2013 г. N 499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам».

-Профессиональный стандарт «Специалист в области лабораторной диагностики со средним медицинским образованием» (утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 31 июля 2020 года N 473н., регистрационный номер 1338).

- ФГОС СПО по специальности 31.02.03 «Лабораторная диагностика», утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 11.08.2014 г. № 970.

-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" (регистрационный N 18247).

-Лицензия Федеральной службы по надзору в сфере образования и науки на осуществление образовательной деятельности ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России от 22 июня 2017 г. N 2604.

### **1.2. Категории обучающихся.**

Основная специальность – лабораторная диагностика

### **1.3. Цель реализации программы**

Совершенствование имеющихся профессиональных компетенций и повышение профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации по специальности: «Лабораторная диагностика», а именно формирование системы теоретических знаний и навыков в современных исследованиях медицинской генетике.

**Вид профессиональной деятельности:** Осуществление медицинской деятельности в области клинической лабораторной диагностики

Уровень квалификации: **5**

Таблица 1

## Связь Программы с профессиональным стандартом

<b>Профессиональный стандарт «Специалист в области лабораторной диагностики со средним медицинским образованием» (утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 31 июля 2020 года № 473 н., регистрационный номер 1338).</b>		
<b>ОТФ</b>	<b>Трудовые функции</b>	
	<b>Код ТФ</b>	<b>Наименование ТФ</b>
Выполнение клинических лабораторных исследований первой и второй категории сложности	A/01.5	Взятие, прием, предварительная оценка и обработка биологических материалов, приготовление проб и препаратов
	A/02.5	Выполнение клинических лабораторных исследований
	A/03.5	Обеспечение санитарно-противоэпидемического режима медицинской лаборатории
	A/04.5	Ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
Выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований второй категории сложности	B/01.6	Выполнение клинических лабораторных исследований второй категории сложности
	B/02.6	Первичная интерпретация результатов клинических лабораторных исследований
	B/03.6	Проведение контроля качества клинических лабораторных исследований
	B/04.6	Ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала





	<p>значениями;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-оценить клиническую значимость результатов лабораторных исследований в медицинской генетике, определить необходимость дополнительного обследования больного;</li> <li>- оценить контроль качества выполняемых исследований;</li> </ul>	
	<p><b>должен владеть:</b> технологией взаимодействия с персоналом клинических подразделений по вопросам лабораторного обследования пациентов;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Правила проведения аналитического этапа клинических лабораторных исследований второй категории сложности: химико-микроскопических; гематологических, биохимических, цитологических; молекулярно-биологических, генетических;</li> <li>-технологией выполнений исследований в медицинской генетике;</li> <li>—технологией организации и выполнения контроля качества лабораторных исследований;</li> <li>-процессом подготовки биоматериала для исследований;</li> <li>- методами работы на наиболее распространенных лабораторных измерительных приборах, анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации;</li> </ul>	
<p><b>ПК-2</b></p>	<p><b>готовность к формированию практических компетенций связанных с современными исследованиями в медицинской генетике</b></p>	
	<p><b>должен знать:</b> Нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, общие вопросы организации лабораторной службы, правила проведения лабораторных исследований</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-основные требования к организации рабочего места специалистов, принимающих участие во всех технологических этапах исследования в медицинской генетике</li> <li>- Первичная интерпретация результатов лабораторных исследований по полученным описательным, полуколичественным и количественным данным, сопоставление с референтным интервалом</li> </ul>	<p>A/01.5 A/02.5 B/02.6 B/04.6</p>

	<p><b>должен уметь:</b> организовать рабочее место для проведения исследований, приготовить растворы реагентов, работать на наиболее распространенных лабораторных измерительных приборах, анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации;</p> <p>-качественно выполнять современные исследования</p> <p>- оформить учетно-отчетную документацию по клиническим лабораторным исследованиям, предусмотренную действующими нормативными документами;</p>	
	<p><b>должен владеть:</b> процессом подготовки биоматериала для исследований;</p> <p>-способами приготовления реактивов;</p> <p>- анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации;</p> <p>-Понятие референтного интервала, биологическая и аналитическая вариабельность результатов лабораторных исследований</p> <p>-Признаки типичных патологических процессов в органах и тканях и клиническое значение отклонений результатов лабораторных исследований от референтного интервала</p> <p>-принципами оформления стандартизованного заключения по результатам исследований в медицинской генетике;</p>	

### 1.5 Форма обучения

График обучения	Акад. часов в день	Дней в неделю	Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)
Форма обучения Очная	144	6	4 недели, 6 дней

## 2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

### 2.1 Учебный план.

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации на тему «Современные исследования в медицинской генетике» в объеме 144 часов

№ №	Наименование модулей	Всего часов в	Часы без ДОТ и ЭО	В том числе				Часы с ДОТ и ЭО	В том числе				Стажировка)	Обучающий симуляци онный курс	Соверше нствуем ые ПК	Форма контро ля
				ЛЗ	ПЗ	СЗ	СР		ЛЗ	СЗ	ПЗ	СР				
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
<b>Специальные дисциплины</b>																
1.	Молекулярные и цитологические основы генетики	42	26	8	10	8		16	8	8					ПК-1 ПК-2	ПА
2.	Современные лабораторные методы диагностики в медицинской генетике	44	30	6	16	8		14	6	8					ПК-1 ПК-2	ПА
3.	Расширенный неонатальный скрининг	40	24	12	8	4		16	8	8					ПК-1 ПК-2	ПА
	<b>Всего часов (специальные дисциплины)</b>	126	80	26	34	20		46	22	24						
<b>Смежные дисциплины</b>																

4.	Мобилизационная подготовка и гражданская оборона в сфере здравоохранения	12	12	8		4											ТК
	Итоговая аттестация	6														экзамен	
	Всего часов по программе	144	92	34	34	24		46	22	24							

## 2.2. Календарный учебный график.

Учебные занятия проводятся в течение 1 месяца, 4 недели: шесть дней в неделю по 6 академических часа в день.

## 2.3. Рабочие программы учебных модулей.

### МОДУЛЬ 1

Название модуля: Молекулярные и цитологические основы генетики

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1.	<b>Молекулярные основы наследственности</b>
1.2	<b>Цитологические основы наследственности</b>

### МОДУЛЬ 2

Название модуля: Современные лабораторные методы диагностики в медицинской генетике

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
2.1.	<b>Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней</b>
2.2	<b>Биохимические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней</b>

### МОДУЛЬ 3

Название модуля: Расширенный неонатальный скрининг

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
3.1.	<b>Проведение скрининга на аминокислотопатии, наследственные нарушения окисления жирных кислот, нарушение цикла мочевины, органические ацидурии</b>
3.2	<b>Тандемная масс-спектрометрия. Методики пробоподготовки, постановки реакций, интерпретация результатов ТМС</b>

## МОДУЛЬ 4

рабочая программа смежных дисциплин

Название модуля: **Мобилизационная подготовка и гражданская оборона в сфере здравоохранения**

<b>Код</b>	<b>Наименования тем, элементов</b>
4.1	<b>Обороноспособность и национальная безопасность Российской Федерации</b>
4.1.1	<b>Основы национальной безопасности Российской Федерации</b>
4.1.2	<b>Законодательное и нормативное правовое регулирование в области и охраны государственной тайны</b>
4.2	<b>Основы мобилизационной подготовки экономики Российской Федерации</b>
4.2.1	<b>Законодательное нормативное правовое обеспечение мобилизационной подготовки и мобилизации в Российской Федерации</b>
4.3	<b>Мобилизационная подготовка здравоохранения Российской Федерации</b>
4.3.1	<b>Специальные формирования здравоохранения (СФЗ), их место и роль в современной системе лечебно-эвакуационного обеспечения войск</b>
4.3.2	<b>Подвижные медицинские формирования. Задачи, организация, порядок работы</b>
4.4	<b>Государственный материальный резерв</b>
4.4.1	<b>Нормативное правовое регулирование вопросов формирования, хранения, накопления и освежения запасов мобилизационного резерва</b>
4.5	<b>Избранные вопросы медицины катастроф</b>
4.5.1	<b>Организация и основы деятельности службы медицины катастроф (СМК)</b>
4.6	<b>Хирургическая патология в военное время</b>
4.6.1	<b>Комбинированные поражения</b>
4.7	<b>Терапевтическая патология в военное время</b>

4.7.1	<b>Заболевания внутренних органов при травматических повреждениях</b>
-------	---

## 2.4. Оценка качества освоения программы.

### 2.4.1. Форма промежуточной и итоговой аттестации.

#### 2.4.1.1. Контроль результатов обучения проводится:

- в виде промежуточной аттестации (ПА). По каждому учебному модулю программы. Форма ПА – зачёт. Зачет проводится посредством тестового контроля в автоматизированной системе дополнительного профессионального образования (далее АС ДПО).
- в виде итоговой аттестации (ИА).

Обучающийся допускается к ИА после освоения рабочих программ учебных модулей в объёме, предусмотренном учебным планом (УП), при успешном прохождении всех ПА в соответствии с УП. Форма итоговой аттестации – экзамен, который проводится посредством: тестового контроля в АС ДПО и собеседования.

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

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

### КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА НА ТЕОРЕТИЧЕСКИЙ ВОПРОС

Отметка	Дескрипторы		
	прочность знаний	умение объяснять сущность явлений, процессов, делать выводы	логичность и последовательность ответа
отлично	прочность знаний, знание основных процессов изучаемой предметной области, ответ отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владением терминологическим аппаратом; логичностью и последовательностью ответа	высокое умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры	высокая логичность и последовательность ответа
хорошо	прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; свободное владение монологической	умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; однако	логичность и последовательность ответа



	речью, однако допускается одна - две неточности в ответе	допускается одна - две неточности в ответе	
удовлетворительно	удовлетворительные знания процессов изучаемой предметной области, ответ, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории. Допускается несколько ошибок в содержании ответа	удовлетворительное умение давать аргументированные ответы и приводить примеры; удовлетворительно сформированные навыки анализа явлений, процессов. Допускается несколько ошибок в содержании ответа	удовлетворительная логичность и последовательность ответа
неудовлетворительно	слабое знание изучаемой предметной области, неглубокое раскрытие темы; слабое знание основных вопросов теории, слабые навыки анализа явлений, процессов. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа	неумение давать аргументированные ответы	отсутствие логичности и последовательности ответа

**КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА  
НА ТЕСТОВЫЕ ВОПРОСЫ**

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

## 2.5. Оценочные материалы.

Оценочные материалы представлены в виде вопросов и тестовых заданий в электронном виде, являющихся неотъемлемой частью Программы.

## 3. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

### 3.1. Материально-технические условия.

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

№№	Наименование ВУЗА, учреждения здравоохранения, клинической базы или др.), адрес	Этаж, кабинет
1	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38	КДК, 4 этаж, КДЛ РостГМУ

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

№№	Наименование медицинского оборудования, техники, аппаратуры, технических средств обучения и т.д.
1.	Автоматический гематологический анализатор, 27 параметров, инсталляция Nicon Kohnden MEK -8222, ЯПОНИЯ
2.	Автоматический гематологический анализатор CeLL-DYNRUBI, ABBOT, США
3.	Специальные лабораторные МИ: красители, фиксаторы, предметные стекла, шлифованные стекла, пробирки, вакутейнеры для забора и транспортировки костного мозга, камера Горяева для подсчета цитоза костного мозга, лабораторные счетчики клеток крови, микроскопы, осветители.
4.	Специальное учебное помещение укомплектовано специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории. В наличии компьютерная техника с подключением к сети интернет и обеспечением доступа в ЭИОС РостГМУ.  В учебной комнате КДЛ РостГМУ: 6 учебных столов, 1 стол преподавателя, 12 стульев, учебная доска, экран, мультимедийный презентационный комплекс.

	Типовые наборы профессиональных моделей и результатов лабораторных исследований в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью.
--	--

### 3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение.

#### 3.2.1. Литература

№№	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы, кол стр..
	Основная литература
1.	Луговская С.А. Гематологический атлас; 4-е изд., дополненное / С.А. Луговская, М.Е. Почтарь. – Москва-Тверь: ТРИАДА, 2016. - 434 с.
	Дополнительная литература
1	Луговская С.А. Лабораторная гематология. / С.А. Луговская, М.Е. Почтарь, В.Т. Морозова, В.В. Долгов. – Москва: ТРИАДА, 2014. - 218 с.
2	Преаналитический этап лабораторных исследований: Методические рекомендации по лабораторным тестам / А.Г. Кочетов, П.П. Огурцов, О.В. Лянг [ и др.]. - Москва : РУДН, 2014. - 254с.

#### 3.2.2. Информационно-коммуникационные ресурсы.

№№	Наименование ресурса	Электронный адрес
1.	Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL	: <a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
2.	Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России. - 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>
3.	Журнал «Клиническая лабораторная диагностика»	<a href="http://www.medlit.ru/medrus/clinlab.htm">http://www.medlit.ru/medrus/clinlab.htm</a>

#### 3.2.3. Автоматизированная система (АС ДПО).

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

Основными дистанционными образовательными технологиями Программы являются интернет-технологии с методикой синхронного и/или асинхронного дистанционного обучения. Методика синхронного дистанционного обучения предусматривает on-line общение, которое реализуется в виде вебинара, онлайн-чата, виртуальный класс. Асинхронное обучение представляет собой offline просмотр записей аудиолекций, мультимедийного и печатного материала. Каждый слушатель получает доступ

к учебным материалам портала и к электронной информационно-образовательной среде.

АС ДПО обеспечивает:

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

### 3.3. Кадровые условия.

Реализация Программы обеспечивается научно-педагогическими работниками кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики) факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

Доля научно-педагогических работников, имеющих образование, соответствующее профилю преподаваемой дисциплины *Клинической лабораторной диагностики* в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 100%

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

Доля работников из числа руководителей и работников организации, деятельность которых связана с направленностью реализуемой Программы (имеющих стаж работы в данной профессиональной области не менее 3 лет), в общем числе работников, реализующих Программу, составляет 100%

#### Профессорско-преподавательский состав программы

№ п/п	Фамилия, имя, отчество,	Ученая степень, ученое звание	Должность	Место работы (основное/совмещение)
1	Шатохин Юрий Васильевич	Д.м.н.	Профессор кафедры	Зав. кафедрой гематологии и трансфузиологии

2	Снежко Ирина Викторовна	кандидат медицинских наук	доцент кафедры	Кафедра гематологии и трансфузиологии
3	Нагорная Галина Юрьевна	кандидат медицинских наук	доцент кафедры	Зав. КДЛ РостГМУ/ Кафедра гематологии и трансфузиологии

### ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

1. **Оформление тестов фонда тестовых заданий** к дополнительной профессиональной программе повышения квалификации «Современные исследования в медицинской генетике» со сроком освоения 144 академических часов по специальности «Лабораторная диагностика»

#### Модуль 1

1	Кафедра	кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
2	Факультет	повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов
3	Адрес (база)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
4	Зав.кафедрой	Шатохин Ю.В.
5	Ответственный составитель	Нагорная Г.Ю.
6	E-mail	G.NAGORNAYA@INBOX.RU
7	Моб. телефон	89094371973
8	Кабинет №	Учебная комната КДЛ РостГМУ
9	Учебная дисциплина	лабораторная диагностика
10	Учебный предмет	лабораторная диагностика
11	Учебный год составления	2022

12	Специальность	лабораторная диагностика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	1. Молекулярные и цитологические основы генетики
15	Тема	1.1-1.2
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	40
18	Тип вопроса	<i>single</i>
19	Источник	-

### Список тестовых заданий

1	1	1			
			За транскрипцию генов, кодирующих белок, у эукариот отвечает РНК-полимераза		
			III		
	*		II		
			I		
			IV		
1	1	2			
			ДНК содержит		
	*		Ядро и митохондрии		
			Ядро и комплекс Гольджи		
			Ядро и эндоплазматический ретикулум		
			Митохондрии и комплекс Гольджи		
1	1	3			
			Количество аминокислот, закодированных фрагментом мРНК из 99 нуклеотидов, составляет		
	*		33		
			198		
			66		
			99		

1	1	4			
			Молекулу ДНК расщепляют		
			ДНК-полимеразы		
	*		Нуклеазы		
			Киназы		
			Лигазы		
1	1	5			
			Экзон в структуре гена представляет собой		
			Последовательность, расположенную до стартовой точки транскрипции		
	*		Участок гена, кодирующий последовательность зрелой мРНК		
			Единицу транскрипции		
			Участок гена без комплементарной последовательность в зрелой мРНК		
1	1	6			
			Синтез ДНК при котором каждая дочерняя ДНК состоит из одной матричной (материнской) цепи и одной вновь синтезированной (дочерней) называется		
			Консервативным		
	*		Полуконсервативным		
			Комплементарным		
			Полукомплементарным		
1	1	7			
			Молекула ДНК содержится в		
			Лизосомах		
	*		Ядре		
			Рибосомах		
			Комплексе Гольджи		
1	11	8			
			После репликации новые нуклеосомы на дочерних цепях состоят целиком		

			из вновь синтезированных гистонов		
	*		на половину из старых гистонов и вновь синтезированных		
			только вновь синтезированные гистоны на материнских цепях		
			только из вновь синтезированных гистонов на дочерних цепях		
1	1	9			
			Синтез белка на рибосомах, направляемый матрицей иРНК, называется		
			Транскрипцией		
			Репликацией		
			Сплайсингом		
		*	Трансляцией		
1	1	10			
			«Основная догма» молекулярной биологии говорит, что		
	*		ДНК транскрибируется в РНК, которая затем транслируется в белок		
			РНК транскрибируется в ДНК, которая затем транслируется в белок		
			ДНК транслируется в белок, который затем транскрибируется в РНК		
			Белки транслируются в РНК, которая затем транскрибируется в ДНК		
1	1	11			
			Последовательность интрона в структуре гена представляет собой		
			Последовательность, расположенную до стартовой точки транскрипции		



			Последовательность, расположенную в регионе сплайсинга		
	*		Участок гена, не кодирующий последовательность зрелой мРНК		
			Участок гена, кодирующий последовательность зрелой мРНК		
1	1	12			
			Транскрипционные факторы взаимодействуют с ДНК в специфической последовательности		
			Взаимодействуя с основаниями через гистоновые белки		
			Раскрывая двойную спираль и образуя связи с основаниями		
			Взаимодействуя с сахаро-фосфатной основной цепью		
	*		Взаимодействуя с основаниями в большой и малой бороздах двойной спирали		
1	1	13			
			Реакция гибридизации нуклеиновых кислот представляет собой		
	*		Процесс образования двунитевых структур		
			Синтез ДНК по матрице мРНК		
			Разрыв и воссоединение участков различных молекул ДНК		
			Комплементарный синтез		

1	1	14			
			В основе полимеразной цепной реакции лежит		
			Скорость движения молекул		
			Полимерезация молекул		
	*		Копирование специфических участков молекулы нуклеиновых кислот		
			Взаимодействие антиген-антитело		
1	1	15			
			Участок молекулы ДНК, кодирующий первичную структуру полипептида, называется		
			кодон		
	*		ген		
			РНК		
			Триплет		
1	1	16			
			Принцип амплификации основан на		
			Специфической реакции антиген-антитело		
			Уменьшение числа копий фрагмента нуклеиновых кислот		
			Люминесценции возбужденных атомов и молекул образца		

	*		Увеличение числа копий фрагмента нуклеиновых кислот		
1	1	17			
			Наиболее прочными связями в молекуле белка являются		
			гидрофобные		
			ионные		
	*		пептидные		
			водородные		
1	1	18			
			При денатурации белков происходит		
			Разрушение всех структур, включая первичную		
			Изменение растворимости белка		
			Разрушение четвертичной, третичной и вторичной структуры белковой молекулы		
			Распад до отдельных аминокислот		
1	1	19			
			Принцип взаимодействия азотистых оснований между двумя цепочками молекулы ДНК		
			Гомологичность		
			Конгруэнтность		
			Релевантность		

	*		Комплементарность		
1	1	20			
			Молекула ДНК представляет собой		
			Одноцепочечную молекулу		
	*		Двухцепочечную молекулу		
			Полисахарид		
			Полипептид		
1	1	21			
			Под генетической рестрикцией (ограничением) по гаплотипу МНС (HLA) подразумевают		
	*		Способность Т-лимфоцитов распознать чужеродные антигены только в комплексе с антигенами HLA		
			Активацию иммунокомпетентных Т- и В-клеток посредством присоединения к их рецепторам молекул HLA класса I и II соответственно		
			Образование специфических HLA - антител		
			Активацию различных белковых факторов при иммунном ответе в зависимости от экспрессии молекул HLA		
1	1	22			

			Исходом изменений нуклеотидной последовательности ДНК не может быть:		
			изменение аминокислотной структуры белка;		
			изменение функции белка;		
	*		синтез белка - продукта другого гена;		
			изменение регуляции синтеза белка.		
1	1	23			
			Для диагностики геномных мутаций применяют:		
			метод G-окраски;		
			метод C-окраски;		
	*		рутинную окраску;		
			метод с использованием флуоресцентных красителей		
1	1	24			
			Амплификация генов - это:		
			идентификация последовательности оснований ДНК;		
	*		многократное повторение какого-либо участка ДНК;		
			выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.		
			поиск фрагмента ДНК		

1	1	25			
			Секвенирование ДНК - это:		
	*		идентификация последовательности оснований ДНК;		
			многократное повторение какого- либо участка ДНК;		
			выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген;		
			увеличение числа исследуемых участков ДНК;		
1	1	26			
			Для получения образцов ДНК не используют:		
			кровь;		
	*		сыворотку;		
			ворсины хориона;		
			биоптаты кожи, мышц, печени.		
1	1	27			
			Для проведения блот-гибридизации по Саузерну не используется:		
			нитроцеллюлозный или нейлоновый фильтр;		
			ДНК пациента;		
	*		последовательность ДНК используемого зонда;		

			специфичная рестриктаза, ДНК-зонд.		
1	1	28			
			Относительно аллельспецифичной гибридизации с олигонуклеотидными зондами не верно следующие утверждения:		
			необходимо знание мутации, обуславливающей данное заболевание;		
	*		перед началом ДНК-диагностики необходимо знание последовательности всего гена, включая фланкирующие регуляторные последовательности;		
			для диагностики достаточно ДНК нескольких членов семьи;		
			этот диагностический метод применим для небольшого числа генных болезней.		
1	1	29			
			Болезни экспансии обусловлены увеличением выше допустимой нормы числа __ повторов		
			Сателлитных		
			Диспергированных		
	*		Тринуклеотидных		
			Инвертированных		
1	1	30			

			Определение полной динамической мутации при болезнях экспансии включает		
			Фенотипическую нестабильность		
			Генотипическую нестабильность		
	*		Патологическое увеличение числа тринуклеотидных повторов		
			Порог предрасположенности к экспансии		
1	1	31			
			Диагностическая значимость флуоресцентной гибридизации (FISH) состоит в		
			Рестрикционном анализе структуры гена		
	*		Картирования определенных последовательностей ДНК непосредственно на хромосомах препаратах		
			Определение нуклеотидной последовательности генов		
			Определение биохимических дефектов, связанных с хромосомными мутациями		
1	1	32			
			Комплементарность - это...		
	*		способность нуклеотидов образовывать пары по правилу А-Т, С-Г в результате формирования водородных связей между ними в		



			двухцепочечной молекуле ДНК или в гибридной молекуле ДНК/ РНК.		
			способность нуклеотидов образовывать пары по правилу А-Ц, Т-Г в результате формирования водородных связей между ними в двухцепочечной молекуле ДНК или в гибридной молекуле ДНК/ РНК.		
			способность нуклеотидов образовывать пары по правилу А-Г,Т-Ц в результате формирования водородных связей между ними в двухцепочечной молекуле ДНК или в гибридной молекуле ДНК/ РНК.		
			способность нуклеотидов образовывать пары по правилу А-У,Т-Ц в результате формирования водородных связей между ними в двухцепочечной молекуле ДНК или в гибридной молекуле ДНК/ РНК.		
1	1	33			
			Нуклеотид - это		
	*		молекула, состоящая из азотистого основания, 5-углеродного сахара и фосфатной группы		
			молекула, состоящая только из 5-углеродного сахара, фосфатной группы		
			молекула, состоящая из азотистого основания, 5-углеродного сахара		
			молекула, состоящая из азотистого основания и фосфатной группы		

1	1	34			
			Промотор - это...		
	*		регуляторный участок гена, с которым связывается РНК-полимераза перед началом транскрипции		
			регуляторный участок гена, с которым связывается ДНК-полимераза перед началом транскрипции		
			регуляторный участок гена, с которым связывается РНК-полимераза перед началом трансляции		
			регуляторный участок гена, с которым связывается ДНК-полимераза перед началом трансляции		
1	1	35			
			Процессинг РНК (созревание РНК) - это...		
	*		процесс превращения первичного РНК-транскрипта в молекулу зрелой мРНК путем удаления интронов и полиаденилирования		
			процесс превращения первичного РНК-транскрипта в молекулу зрелой мРНК путем удаления экзонов и полиаденилирования		
			процесс превращения первичного РНК-транскрипта в молекулу зрелой иРНК путем удаления интронов и полиаденилирования		

			процесс превращения первичного РНК-транскрипта в молекулу зрелой тРНК путем удаления интронов и полиаденилирования		
1	1	36			
			Мононуклеотид ДНК включает молекулу сахара:		
			рибозы		
	*		дезоксирибозы		
			глюкозы		
			фруктозы		
1	1	37			
			Мононуклеотид РНК включает молекулу сахара:		
	*		Рибозы		
			дезоксирибозы		
			глюкозы		
			фруктозы		
1	2	38			
			Хромосомы, значение центромерного индекса которых составляет приблизительно 50% согласно классификации являются		
			Телоцентрическими		
			Субметацентрическими		
			Акроцентрическими		

	*		Метацентрическими		
1	2	39			
			Аномалии хромосом, связанная с нарушением числа целого хромосомного набора, называются		
			Изохромосома		
	*		Полиплоидия		
			Анеуплоидия		
			Транслокация		
1	2	40			
			Удвоение хромосом происходит в ___ фазе клеточного цикла		
			G1		
			G2		
	*		S		
			M		

## Модуль 2

1	Кафедра	кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
2	Факультет	повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов
3	Адрес (база)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
4	Зав.кафедрой	Шатохин Ю.В.
5	Ответственный	Нагорная Г.Ю.

	составитель	
6	E-mail	G.NAGORNAYA@INBOX.RU
7	Моб. телефон	89094371973
8	Кабинет №	Учебная комната КДЛ РостГМУ
9	Учебная дисциплина	лабораторная диагностика
10	Учебный предмет	лабораторная диагностика
11	Учебный год составления	2022
12	Специальность	лабораторная диагностика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Современные лабораторные методы диагностики в медицинской генетике
15	Тема	2.1-2.2
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	40
18	Тип вопроса	single

### Список тестовых заданий

2	1	1			
			Инактивация веретена клеточного деления колхицином останавливает митоз на стадии		
			профазы		
			интерфазы		
			телофазы		
	*		метафазы		
2	1	2			

			Самой маленькой хромосомой человека является		
			17		
			20		
			19		
	*		21		
2	1	3			
			В основе какого метода лежит микроскопическое исследование числа и структуры хромосом:		
	*		цитогенетического		
			генеалогического		
			биохимического		
			гибридизационного		
2	1	4			
			Цитогенетика - это:		
	*		раздел генетики, изучающий хромосомы, их структуру и аномалии		
			метод изучения папиллярных узоров пальцев и ладоней		
			раздел биологии, изучающий белки, их функции и взаимодействия в живых организмах		
			метод генетики основанный на анализе родословных		

2	1	5			
			Какой метод окрашивания хромосом, использующийся при проведении цитогенетического исследования, <b>не позволяет</b> выявить их линейную неоднородность или определить специфические хромосомные структуры:		
			G-окрашивание		
			R-окрашивание		
	*		RV-метод		
			Q-окрашивание		
2	1	6			
			Из нижеперечисленного, для проведения цитогенетического анализа используют:		
	*		лейкоциты		
			нейтрофилы		
			эозинофилы		
			лимфоциты		
2	1	7			
			При проведении цитогенетического исследования процедура (этап) обработки материала 0,56% раствором KCl называется		
			накопление или выделение митотических клеток		
	*		гипотоническая обработка		

			фиксация клеток		
			распластывание хромосом на предметном стекле		
2	1	8			
			В основе определения кариотипа (кариотипирования) лежит:		
			популяционно-статистические наблюдения		
	*		цитогенетический анализ		
			полимеразная цепная реакция		
			биохимический анализ		
2	1	9			
			При проведении цитогенетического исследования фиксация материала осуществляется смесью:		
			метанола и 70% уксусной кислоты (1:1)		
			метанола и ледяной уксусной кислоты (1:3)		
	*		метанола и ледяной уксусной кислоты (3:1)		
			метанола и 70% уксусной кислоты (3:1)		
2	1	10			
			Какой метод окрашивания хромосом, использующийся при проведении цитогенетического исследования, подразумевает		



			использование флуоресцентных красителей		
			G-окрашивание		
			R-окрашивание		
			C-окраска		
	*		Q-окрашивание		
2	2	11			
			При проведении исследования с целью поиска мутаций, определяющих чувствительность солидной опухоли к таргетной терапии, необходимо осуществлять взятие		
			цельной крови		
			плазмы крови		
	*		ткани опухоли		
			подойдет любой биоматериал, т.к. ДНК всех соматических клетках одинакова		
2	2	12			
			Методы NGS не используются для		
			полного геномного секвенирования		
	*		полного интронного секвенирования		
			полного экзомного секвенирования		
			таргетного секвенирования		

2	2	13			
			Ниже перечислены шаги цикла полимеразной цепной реакции, кроме:		
			плавление ДНК		
			отжиг праймеров		
	*		обратная транскрипция		
			элонгация		
2	2	14			
			Определенную последовательность нуклеотидов ДНК возможно выявить нижеуказанными методами, за исключением		
			ПЦР		
			Обработка образца рестриктазами		
			блот-гибридизация по Саузерну		
	*		Вестрен-блотинг		
2	2	15			
			Перечислены фазы, характеризующие динамику накопления продукта в ходе реакции амплификации, укажите ошибку		
			экспоненциальная		
			линейная		
	*		негативная		
			плато		

2	2	16			
			В состав реакционной смеси для проведения ПЦР входит все кроме		
			Нуклеотидтрифосфаты		
			ДНК-полимераза		
			Выделенная ДНК		
	*		ДНК-лигаза		
2	2	17			
			Накопление продукта амплификации близкое к двукратному при прохождении каждого цикла ПЦР характерно для фазы		
	*		экспоненциальной		
			линейной		
			плато		
			всех перечисленных		
2	2	18			
			При электрофорезе продуктов ПЦР расстояние, на которое перемещается полоса ампликонов, в первую очередь зависит от:		
	*		длины клонированного фрагмента		
			вида красителя для детекции		
			типа камеры для электрофореза		
			уровня освещения		

2	2	19			
			Процессивность - это характеристика		
			буфера для проведения ПЦР		
			пары праймеров		
	*		полимеразы		
			реакционной смеси в целом		
2	2	20			
			Для получения кДНК на основе выделенной РНК проводится		
			Полимеразная цепная реакция		
	*		Обратная транскрипция		
			Лигазная цепная реакция		
			Рестрикция		
2	2	21			
			Выход продукта ПЦР и его специфичность в наибольшей степени, из нижеперечисленного, зависит от:		
	*		концентрации ионов магния		
			объема реакционной смеси		
			типа используемого амплификатора		
			все перечисленное неверно		
2	2	22			

			Праймеры это -		
	*		Короткие (как правило около 20 нуклеотидов) последовательности, комплементарные участкам ДНК фланкирующим клонируемый участок		
			Меченые флуоресцентной меткой нуклеотидные последовательности, комплементарные искомой ДНК, для проведения гибридизации		
			Тип ДНК-полимеразы		
			Нет правильного варианта		
2	2	23			
			Какой из методов позволяет наблюдать динамику накопления продукта непосредственно во время прохождения реакции		
			обратная транскрипция		
	*		ПЦР в режиме реального времени		
			флуоресцентная гибридизация in situ		
			Блотинг по Саузерну		
2	2	24			
			ПЦР с детекцией в режиме реального времени		
			позволяет регистрировать процесс амплификации непосредственно при термоциклировании, без вскрытия пробирок		

			возможен количественный анализ целевой последовательности		
	*		верно А, В		
			неверны все варианты		
2	2	25			
			ПЦР в режиме реального времени (ПЦР-РВ)		
	*		одной реакцией позволяет определить несколько ДНК-мишеней (множественная или «multiplex» реакция)		
			детекция ПЦР-РВ осуществляется путем гель-электрофореза		
			верно А, В		
			неверны все варианты		
2	2	26			
			Особенность ПЦР, заключается в том, что эффективность реакции зависит от точной комплементарности ключевых точек праймера (3'-нуклеотид) или зонда клонируемой последовательности лежит в основе		
			анализа полиморфизма длины рестрикционных фрагментов		
	*		аллель-специфической ПЦР		
			гнездовой ПЦР		
			ассиметричной ПЦР		

2	2	27			
			MLPA это-		
			разновидность аллель-специфической ПЦР		
	*		мультиплексная лигаз-зависимая амплификация		
			микроматричный анализ мутаций		
			неверны все варианты		
2	2	28			
			Как называется исследование, при котором производят определение мутаций с помощью ферментов, разрезающих клонированные фрагменты ДНК по определенным нуклеотидным последовательностям		
	*		Определение полиморфизма длины рестрикционных фрагментов		
			Саузерн-блотинг		
			MLPA		
			Аллельспецифичная полимеразная цепная реакция		
2	2	29			
			Метод ПЦР с детекцией в режиме реального времени в диагностике используется для, укажите неверный вариант		
			определения экспрессии генов		

			определения генетического материала возбудителей инфекционных заболеваний		
			определения SNP		
	*		определения биологического родства		
2	2	30			
			Укажите верную последовательность действий при исследовании с целью определения уровня экспрессии гена с применением метода ПЦР в режиме реального времени (детекция отмечена *):		
			выделение ДНК → термоциклирование*		
			выделение РНК → термоциклирование*		
	*		выделение РНК → обратная транскрипция → термоциклирование*		
			выделение ДНК → обратная транскрипция → термоциклирование → гель-электрофорез*		
2	2	31			
			выделение нуклеиновых кислот в лабораториях, использующих методы амплификации нуклеиновых кислот осуществляют в:		
			рабочей зоне 1		



	*		рабочей зоне 2		
			рабочей зоне 3А		
			рабочей зоне 3Б		
2	2	32			
			Детекцию и учет результатов ПЦР в режиме реального времени в лабораториях, использующих методы амплификации нуклеиновых кислот осуществляют в:		
			рабочей зоне 4-1		
			рабочей зоне 2		
			рабочей зоне 3А		
	*		рабочей зоне 3Б		
2	2	33			
			Группа методов, позволяющих установить последовательность мономеров в линейных молекулах биополимеров называется		
	*		секвенирование		
			блот-гибридизация		
			лигирование		
			обратная транскрипция		
2	2	34			
			Наиболее распространенным методом секвенирования ДНК первого поколения является		

			метод Эдмана		
	*		метод Сэнгера		
			пиросеквенирование		
			мономолекулярное секвенирование		
2	2	35			
			Дидезоксинуклеотидное прерывание ферментативного синтеза копии исследуемой молекулы ДНК характеризует		
			метод Максама-Гилберта		
	*		метод Сэнгера		
			пиросеквенирование		
			метод Эдмана		
2	2	36			
			К методу Сэнгера справедливо относится все, кроме		
			позволяет определить последовательность до, примерно, 1000 нуклеотидов		
			проводится ферментативный синтез ДНК с обрывом синтеза цепи терминирующими компонентами (ддНТФ)		
	*		основе метода – химическое расщепление меченых участков ДНК		
			детекция осуществляется электрофорезом		

2	2	37			
			Особенности метода Сэнгера все, кроме		
	*		наибольшая легкость автоматизации		
			подходит для секвенирования отдельных участков генома с целью анализа мутаций		
			высокая стоимость прочтения одного нуклеотида		
			используется для валидации данных, полученных на платформах секвенирования нового поколения (NGS)		
2	2	38			
			массовое параллельное секвенирование относится к:		
			секвенированию по Сэнгеру		
	*		NGS		
			arrayCGH		
			mFISH		
2	2	39			
			При массовом параллельном секвенировании (NGS) рекомендуется использовать термин «вариант нуклеотидной последовательности» со следующими характеристиками, кроме		

	*		мутантный;		
			неопределенного значения;		
			патогенный; доброкачественный		
			вероятно патогенный; вероятно доброкачественный		
2	2	40			
			Технология секвенирования «нового поколения» от Illumina это:		
			пиросеквенирование		
			ионное полупроводниковое секвенирование		
	*		секвенирование на молекулярных кластерах с флуоресцентной детекцией		
			мономолекулярное секвенирование		

### Модуль 3

1	Кафедра	кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
2	Факультет	повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов
3	Адрес (база)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
4	Зав.кафедрой	Шатохин Ю.В.
5	Ответственный составитель	Нагорная Г.Ю.
6	E-mail	G.NAGORNAYA@INBOX.RU
7	Моб. телефон	89094371973
8	Кабинет №	Учебная комната КДЛ РостГМУ

9	Учебная дисциплина	лабораторная диагностика
10	Учебный предмет	лабораторная диагностика
11	Учебный год составления	2022
12	Специальность	лабораторная диагностика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Расширенный неонатальный скрининг
15	Тема	3.1-3.2
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	20
18	Тип вопроса	single
19	Источник	-

### Список тестовых заданий

3	1	1			
			Нарушение какого фермента приводит к цитрулинемии:		
			недостаточность лизосомной галактозидазы		
	*		недостаточность аргининсукцинат синтетазы		
			недостаточность пантетенат киназы		
			недостаточность сфингомиелиназы		
3	1	2			
			Ингибирование ферментов, находящихся выше		

			метаболического блока, используют в терапии		
	*		тирозинемии 1-го типа		
			синдрома Видемана – Беквита		
			фенилкетонурии		
			болезни Рефсума		
3	1	3			
			При тирозинемии 1-го типа принцип диетотерапии заключается в ограничении поступления в организм:		
			Лизина и аргинина		
	*		Тирозина и фенилаланина		
			Лизина и метионина		
			Метионина и аргинина		
3	1	4			
			Диагностические критерии тирозинемии I типа:		
	*		недостаточность фермента фумарилацетоацетат гидролазы		
			медь транспортирующей АТФ-азы печени		
			дефицит гексозаминидазы А в сыворотке и тканях		
			дефицит амило-1,6-глюкозидазы в печени и мышцах		

3	1	5			
			Нарушение какого фермента приводит к цитрулинемии:		
			недостаточность лизосомной галактозидазы		
	*		недостаточность аргининсукцинат синтетазы		
			недостаточность пантетенат киназы		
			Нарушение какого фермента приводит к цитрулинемии:		
3	1	6			
			Глутаровая ацидурия наследуется по:		
	*		Аутосомно-рецессивному типу		
			Аутосомно-доминантному типу		
			X-сцепленному доминантному типу		
			Митохондриальный тип наследования		
3	1	7			
			Метилмалоновая ацидурия наследуется по:		
	*		Аутосомно-рецессивному типу		
			Аутосомно-доминантному типу		
			X-сцепленному доминантному типу		
			Митохондриальный тип наследования		

3	1	8			
			Патогенетический механизм возникновения глутаровой ацидурии тип I:		
			недостаточность кислой липазы		
			недостаточность глюкозилтрансферазы 1		
	*		недостаточностью глутарил-КоА-дегидрогеназы		
			недостаточность аспартоацилазы		
3	1	9			
			Диагностические критерии Глутаровой ацидурии тип I		
			недостаточность фермента фумарилацетоацетат гидролазы		
	*		накопление глутаровой и 3-ОН-глутаровой кислот		
			дефицит гексозамидазы А в сыворотке и тканях		
			дефицит амило-1,6-глюкозидазы в печени и мышцах		
3	1	10			
			Для недостаточности биотинидазы характерно повышение ацилкарнитинов		
			C5DC		
			C3		
	*		C5OH		



			C5		
3	1	11			
			Пренатальная диагностика при метилмалоновой ацидурии возможна путем определения активности:		
			; метилмалонил-КоА-мутазы		
			глутарил-КоА дегидрогеназы		
			изовалерил-КоА-дегидрогеназы		
			биотинидазы		
3	1	12			
			Нарушение какого фермента приводит к развитию Метилмалоновой ацидурии:		
			недостаточностью ферментного комплекса дегидрогеназ		
			медь транспортирующей АТФ-азы печени		
			недостаточность бета-глюкуронидазы		
			* недостаточность апофермента		
3	1	13			
			Диагностические критерии Изовалериановой ацидурии:		
			повышенные уровни медь транспортирующей АТФ-азы печени		

			повышение концентрации метилмалоновой кислоты		
			повышение уровня фитановой кислоты в крови		
	*		накопление производных изовалерил-КоА		
3	1	14			
			Диагностические критерии Тирозинемии тип I:		
	*		Основным биохимическим маркером заболевания служит повышение уровня сукцинилацетона в моче и крови.		
			повышенные уровни медь транспортирующей АТФ-азы печени		
			повышение концентрации метилмалоновой кислоты		
			повышение уровня фитановой кислоты в крови		
3	1	15			
			Для определения органических кислот в моче используют		
			Газо-жидкостную хроматографию		
	*		Газовую хромато-масс-спектрометрию		
			Фотометрический метод		
			Спектрометрический метод		

3	2	16			
			Методом ТМС при глутаровой ацидурии тип I определяют:		
	*		концентрации глутарилкарнитина		
			концентрации метилмалонил- (C4) и пропионил- (C3) карнитинов		
			концентрации уровня изовалерилкарнитина (C5).		
			концентрации N-ацетиласпартата		
3	2	17			
			Методом ТМС при метилмалоновой ацидурии определяют:		
			концентрации глутарилкарнитина		
	*		концентрации метилмалонил- (C4) и пропионил- (C3) карнитинов		
			концентрации уровня изовалерилкарнитина (C5).		
			концентрации N-ацетиласпартата		
3	2	18			
			Методом ТМС при пропионовой ацидурии определяют:		
			концентрации глутарилкарнитина		
			концентрации метилмалонил- (C4) и пропионил- (C3) карнитинов		
			концентрации уровня изовалерилкарнитина (C5).		
	*		концентрации пропионилкарнитина (C)		

3	2	19			
			Методом ТМС при изовалериановой ацидурии определяют:		
			концентрации глутарилкарнитина		
			концентрации метилмалонил- (С4) и пропионил- (С3) карнитинов		
			концентрации уровня изовалерилкарнитина (С5).		
	*		концентрации пропионилкарнитина (С)		
3	2	20			
			Основным методом исследования микроэлементов является		
			нефелометрия		
			ПЦР		
	*		Масс-спектрометрия		
			Иммуноферментный анализ		

### **Контрольных вопросов для собеседования:**

- 1 Регуляция экспрессии генов у человека на уровне транскрипции.
- 2 Регуляция экспрессии генов у человека на уровне процессинга РНК.
- 3 Регуляция экспрессии генов у человека на уровне трансляции.
- 4 Генные мутации у человека.
- 5 Хромосомные и геномные мутации у человека.
- 6 инбридинг
- 7 дрейф генов
- 8 биохимические методы исследования
- 9 цитогенетические методы исследования
- 10 молекулярно-генетические методы исследования

- 11 Методы окрашивания хромосомных препаратов.
- 12 Принципы идентификации метафазных хромосом человека.
- 13 Правила сбора и хранения биологического материала.
- 14 Теоретические основы биохимических методов диагностики.
- 15 Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. ПЦР.
- 16 Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике.
- 17 Электрофорез нуклеиновых кислот.
- 18 Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики.
- 19 Общие принципы проведения неонатального скрининга
- 20 Проведение скрининга на наследственные нарушения окисления жирных кислот
- 21 Проведение скрининга на аминокислотопатии
- 22 Проведение скрининга на нарушение цикла мочевины
- 23 Проведение скрининга на НБ
- 24 Проведение скрининга на органические ацидурии
- 25 Методики пробоподготовки, постановки реакций
- 26 Интерпретация результатов диагностики
- 27 Тандемная масс-спектрометрия. Практическое освоение правил интерпретации результатов
- 28 Неонатальный скрининг. Сроки проведения
- 29 Органические кислоты. Интерпретация результатов
- 30 учетно-отчетная документация по клиническим лабораторным исследованиям, предусмотренная действующими нормативными документами