

**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 № 8

«27» 09 2021 г.

УТВЕРЖДЕНО  
приказом ректора  
«02» 09 2021 г.  
№ 466

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА  
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ**

"Современные методы исследования в фармакогенетике и их приложения к персонализированной медицине"

**по основной специальности:** лабораторная генетика

**по смежным специальностям:** клиническая лабораторная диагностика

**Трудоемкость:** 36 часов

**Форма освоения:** очная

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

Ростов-на-Дону, 2021



## 2. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации  
«Современные методы исследования в фармакогенетике и их приложения к  
персонализированной медицине»

срок освоения 36 академических часов

СОГЛАСОВАНО	
Проректор по последипломному образованию	«26» 08 2021 г.  Брижак З.И.
Декан факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	«26» 08 2021 г.  Бадалянц Д.А.
Начальник управления организации непрерывного образования	«26» 08 2021 г.  Герасимова О.В.
Заведующий кафедрой	«14» 07 2021 г.  Бурцев Д.В.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Современные методы исследования в фармакогенетике и их приложения к персонализированной медицине» (далее - Программа) разработана рабочей группой сотрудников кафедры персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, заведующий кафедрой Д.В.Бурцев.

Состав рабочей группы:

<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.	Бурцев Д.В.	д.м.н.	Заведующий кафедры Персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
2.	Самсонов А.Е.	к.м.н.	Доцент кафедры Персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
3.	Перевезенцев О.А.	к.м.н.	Доцент кафедры Персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России

## Глоссарий

ДПО - дополнительное профессиональное образование;

ФГОС - Федеральный государственный образовательный стандарт

ПС - профессиональный стандарт

ОТФ - обобщенная трудовая функция

ТФ - трудовая функция

ПК - профессиональная компетенция

ЛЗ - лекционные занятия

СЗ - семинарские занятия;

ПЗ - практические занятия;

СР - самостоятельная работа;

ДОТ - дистанционные образовательные технологии;

ЭО - электронное обучение;

ПА - промежуточная аттестация;

ИА - итоговая аттестация;

УП - учебный план;

АС ДПО - автоматизированная система дополнительного профессионального образования.

## **КОМПОНЕНТЫ ПРОГРАММЫ.**

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

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

### **2. Содержание Программы.**

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

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

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

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

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

- Федеральный закон от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации», статья 76.
- Приказ Минобрнауки России от 1 июля 2013 г. № 499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам».
- Единый квалификационный справочник должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» (утвержден приказом Министерством Здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23.07.2010 г. N 541н)
- Профессиональный стандарт «Специалист в области клинической лабораторной диагностики» (утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 14.03.2018 г. N 145н, регистрационный номер 1117)
- ФГОС ВО по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика, утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 г. № 1050
- ФГОС ВО по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 25.08.2014 № 1047
- Лицензия Федеральной службы по надзору в сфере образования и науки на осуществление образовательной деятельности ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России от 22 июня 2017 г. № 2604.

### **1.2. Категории обучающихся.**

Основная специальность – лабораторная генетика

Смежные специальности – клиническая лабораторная диагностика

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

Совершенствование имеющихся профессиональных компетенций и повышение профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации по специальности «Лабораторная генетика» и «Клиническая лабораторная диагностика», а именно обновление теоретических и практических знаний в области персонализированного лечения сложно наследуемых заболеваний методами фармакогенетики и фармакогеномики.

**Вид профессиональной деятельности:**

**Врач лабораторный генетик:** осуществление медицинской деятельности в области лабораторной генетики

**Врач клинической лабораторной диагностики:** осуществление медицинской деятельности в области клинической лабораторной диагностики;

**Уровень квалификации:** 7, 8

**Таблица 1**

**Связь Программы с профессиональным стандартом и квалификационными характеристиками.**

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

Профессиональный стандарт «Специалист в области клинической лабораторной диагностики» (утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 14.03.2018 г. N 145н, регистрационный номер 1117)		
ОТФ	Трудовые функции	
	Код ТФ	Наименование ТФ
А: Выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований третьей категории сложности	A/01.7	Организация контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований
	A/02.7	Освоение и внедрение новых методов клинических лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики invitro
	A/03.7	Выполнение клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
	A/04.7	Внутрилабораторная валидация результатов клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
В: Выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности, консультирование медицинских работников и пациентов	V/01.8	Консультирование медицинских работников и пациентов
	V/02.8	Организационно-методическое обеспечение лабораторного процесса
	V/03.8	Выполнение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности
	V/04.8	Формулирование заключения по результатам клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности

#### 1.4. Планируемые результаты обучения

Таблица 2

#### Планируемые результаты обучения

ПК	Описание компетенции	Код ТФ профстандарта, квалификационные характеристики.
ПК-1:	<b>готовность к:</b> определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов, нозологических форм в соответствии с Международной классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	A/01.7 A/02.7 A/03.7 A/04.7 КХ
	<b>должен знать:</b> Основные принципы и	

	методы осваиваемых клинических лабораторных исследований	
	<b>должен уметь:</b> организовать и производить контроль качества новых методов клинических лабораторных исследований	
	<b>должен владеть:</b> процедурами контроля качества фармакогенетических методов и оценивать их результат	
ПК-2:	<b>готовность к</b> выполнению онкогенетических анализов	
	<b>должен знать:</b> теоретические основы онкогенетики	<i>B/01.8 B/02.8</i>
	<b>должен уметь:</b> формулировать заключение по результатам молекулярно-генетического тестирования генов наследственной предрасположенности к определённому онкологическому заболеванию	<i>B/03.8 B/04.8 КХ</i>
	<b>должен владеть:</b> различными лабораторными молекулярно-генетическими методами	<i>B/03.8</i>

### 1.5 Форма обучения

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

## 2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

### 2.1 Учебный план.

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации

"Современные методы исследования в фармакогенетике и их приложения к персонализированной медицине", в объёме 36 часов

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

## 2.2. Календарный учебный график.

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

## 2.3. Рабочие программы учебных модулей.

### МОДУЛЬ 1

#### Основы фармакогенетики

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1	Теоретические основы фармакогенетики
1.2	Основные понятия фармакогенетики
1.3	Понятие о “быстрых” и “медленных” метаболитаторах

### МОДУЛЬ 2

#### Фармакогенетика и персонализированная медицина

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
2.1	Фармакогенетика и персонализированная медицина
2.2	Генетический полиморфизм лекарственных мишеней
2.3	Роль цитохромов в метаболизме лекарств
2.4	Фармакогенетика антикоагулянтов
2.5	Фармакогенетика антигипертензивных препаратов

## 2.4. Оценка качества освоения программы.

2.4.1. Форма промежуточной и итоговой аттестации.

2.4.1.1. Контроль результатов обучения проводится:

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

- в виде итоговой аттестации (ИА).

Обучающийся допускается к ИА после освоения рабочих программ учебных модулей в объёме, предусмотренном учебным планом (УП), при успешном

прохождении всех ПА в соответствии с УП. Форма итоговой аттестации – экзамен, который проводится посредством: тестового контроля в АС ДПО и решения одной ситуационной задачи в АС ДПО.

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

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

### **КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ РЕШЕНИЯ СИТУАЦИОННОЙ ЗАДАЧИ**

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

### **КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА**

## НА ТЕСТОВЫЕ ВОПРОСЫ

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

### 2.5. Оценочные материалы.

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

## 3. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

### 3.1. Материально-технические условия.

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

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

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

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

## 3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение.

### 3.2.1. Литература

№№	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы, кол стр..
	Основная литература
1.	Иванов В.И., Барышникова Н.В., Билева Д.С. и др. Генетика. Для медицинских вузов –Москва, ИКЦ «Академкнига», 2007. Учебник
2.	Гинтер Е.К. Медицинская генетика..- М.: Медицина, 2003.- 448с. Учебник
	Дополнительная литература
1	Основы фармакогенетики: учеб. пособие:/Р.Н. Мустафин, И.Р. Гилязова, Я.Р. Тимашева, Э.К. Хуснутдинова. — Уфа: ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, 2020. — 116 с. Учебник

### 3.2.2. Информационно-коммуникационные ресурсы.

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

### **3.3. Кадровые условия.**

Реализация Программы обеспечивается научно-педагогическими работниками кафедры персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов. Доля научно-педагогических работников, имеющих образование, соответствующее профилю преподаваемой дисциплины, модуля, имеющих сертификат специалиста лабораторной генетики в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 70 %.

Доля научно-педагогических работников, имеющих ученую степень и/или ученое звание, в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 66 %.

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

#### **Профессорско-преподавательский состав программы**

<b>№ п/п</b>	<b>Фамилия, имя, отчество,</b>	<b>Ученая степень, ученое звание</b>	<b>Должность</b>	<b>Место работы (основное/совмещение)</b>
1	Бурцев Дмитрий Владимирович	Д.м.н	Зав.кафедрой персонализированной и трансляционной медицины	Совмещение
2	Пименова Виктория Валерьевна	-	Ассистент кафедры персонализированной и трансляционной медицины	Совмещение
3	Перевезенцев Олег Александрович	К.м.н.	Доцент кафедры персонализированной и трансляционной медицины	Основное

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ****1. Оформление тестов фонда тестовых заданий.**

к дополнительной профессиональной программе  
повышения квалификации врачей «Современные методы исследования в  
фармакогенетике и их приложения к персонализированной медицине» со  
сроком освоения 36 академических часов по специальностям «Лабораторная  
генетика», «Клиническая лабораторная диагностика»

**Модуль 1**

1	Кафедра	<i>Персонализированной и трансляционной медицины</i>
2	Факультет	Повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов
3	Адрес (база)	Ростов-на-Дону, ул. Пушкинская, 127, ГАУ РО ОКДЦ
4	Зав.кафедрой	Бурцев Д.В.
5	Ответственный составитель	Перевезенцев О.А.
6	Е-mail	PZPO@mail.ru
7	Моб. телефон	89889974035
8	Кабинет №	№1104,1106
9	Учебная дисциплина	Лабораторная генетика
10	Учебный предмет	Лабораторная генетика
11	Учебный год составления	2021
12	Специальность	Клиническая лабораторная диагностика, лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Основы фармакогенетики
15	Тема	1.1,1.2,1.3
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	15
18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

**Список тестовых заданий**

1	1	1			
---	---	---	--	--	--

1			Наследственные заболевания появились в человеческой популяции		
	*		Со времени формирования человека как биологического вида		
			в связи с уменьшением груза инфекционной патологии		
			в связи с улучшением условий жизни и здравоохранения		
			со времени переоткрытия законов Г. Менделя		
1	1	2			
1			Какие лекарства могут нарушать метаболизм фолатов		
			эстрогены		
			комбинированные оральные контрацептивы		
	*		верны первые два ответа		
			парацетамол		
1	1	3			
1			Значение генетики для персонализированной медицины		
			Позволяет разрабатывать меры вторичной профилактики мультифакториальных заболеваний		
			важна для разработки в области фармакогенетики		
			важна для разработки таргетной терапии онкологических заболеваний.		
	*		все ответы верные		
1	1	4			

1			Кровное родство при мультифакториальном наследовании		
			существенно увеличивает повторный риск		
	*		немного увеличивает повторный риск		
			не влияет на повторный риск		
			немного снижает повторный риск		
1	1	5			
1			При мультифакториальных заболеваниях родословные по характеру семейного накопления могут напоминать:		
			аутосомно-доминантное наследование		
			аутосомно-рецессивное наследование		
			рецессивное наследование, сцепленное с полом		
	*		любой из простых типов наследования		
1	1	6			
1			Основные вопросы фармакогенетики		
			почему ответ на лекарства различен?		
			какие требования предъявляются к фармакогенетическим тестам?		
			методология фармакогенетических тестов		
	*		все ответы верные		
1	1	7			
1			Общие требования, предъявляемые к фармакогенетическому тесту для внедрения в клиническую практику		
			наличие выраженной ассоциации между выявляемым аллелем того или иного гена и неблагоприятным фармакологическим ответом		

			тест должен обладать высокой чувствительностью, специфичностью, предсказательной ценностью положительного и отрицательного результатов		
			должен быть хорошо разработан алгоритм применения ЛС в зависимости от результатов фармакогенетического теста		
	*		все ответы верные		
1	1	8			
1			Степень ассоциации генетического варианта какого-либо гена с мультифакториальным заболеванием характеризуется величиной:		
			$p$		
			$q$		
			CI		
	*		OR		
1	1	9			
1			Генетические варианты в каком гене ассоциирован с разной чувствительностью к инсулину		
			СЕРР		
			ADD		
	*		PRAP2		
			FTO		
1	1	10			
1			Структурной и функциональной единицей наследственности является		
	*		ген		
			гаплотип		
			фен		
			генотип		

1	1	11			
1			Секвенирование ДНК представляет собой		
			определение последовательности нуклеотидов ДНК		
	*		определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена		
			метод "сортировки" хромосом		
			исследование взаимодействия ДНК с белками		
1	1	12			
1			Основная догма молекулярной биологии схематично может быть представлена в виде следующей последовательности		
			РНК-ДНК-белок		
	*		ДНК-РНК-белок		
			Белок-РНК-ДНК		
			ДНК-белок-РНК		
1	1	13			
1			Какому количеству нуклеотидов последовательности ДНК соответствует 1 аминокислота в кодируемой участком ДНК аминокислотной последовательности		
			2		
			1		
	*		3		
			4		
1	1	14			

1			Наследственные факторы, определяющие необычные реакции на лекарственные средства, в основном являются		
	*		биохимическими		
			иммунологическими		
			метаболическими		
			все ответы верные		
1	1	15			
1			Локус называется полиморфным, если		
	*		в популяции существуют два или более аллеля этого локуса		
			в нем обнаружен повторы		
			в популяции существует лишь одна аллель этого локуса		
			все ответы верные		

## Модуль 2

1	Кафедра	<i>Персонализированной и трансляционной медицины</i>
2	Факультет	Повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов
3	Адрес (база)	Ростов-на-Дону, ул. Пушкинская, 127, ГАУ РО ОКДЦ
4	Зав.кафедрой	Бурцев Д.В.
5	Ответственный составитель	Перевезенцев О.А.
6	Е-mail	PZPO@mail.ru
7	Моб. телефон	89889974035
8	Кабинет №	№1104,1106
9	Учебная дисциплина	Лабораторная генетика
10	Учебный предмет	Лабораторная генетика
11	Учебный год составления	2021
12	Специальность	Клиническая лабораторная диагностика, лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная

14	Модуль	Фармакогенетика и персонализированная медицина
15	Тема	2.1,2.2,2.3,2.4,2.5
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	15
18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

### Список тестовых заданий

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

2	1	3			
1			Какой примерный процент составляют среди опухолевых заболеваний наследственные синдромы		
	*		1		
			5		
			10		
			20		
2	1	4			
1			Генетический полиморфизм в гене аполипопротеина Е (APOE), имеет определенное значение в эффективности терапии		
			болезни Паркинсона		
	*		Болезни Альцгеймера		
			Болезни Гентингтона		
			БАС		
2	1	5			
1			Вариантные последовательности с прямым влиянием на ответ обнаружены в гене		
			бета-2-адренорецептора		
			АПФ		
	*		верны первые два ответа		
			альфа-2-адренорецептора		
2	1	6			
1			С изоформами цитохрома P450 связан метаболизм		
			антигистаминных препаратов		
			ингибиторов ретровирусной протеазы		
			бензодиазепинов		
	*		все ответы верные		
2	1	7			
1			Гены, которые кодируют цитохромы, объединяются		

			в 16 семейств		
	*		В 17 семейств		
			В 10 семейств		
			В 2 семейства		
2	1	8			
1			По мутации гена фермента, метаболизирующего определенное лекарство и, соответственно, по скорости метаболизма используемых лекарственных препаратов выделяются следующие группы индивидуумов		
			экстенсивные метаболизаторы		
			"Медленные метаболизаторы"		
			"Быстрые метаболизаторы"		
	*		Все ответы верные		
2	1	9			
1			Любая группа метаплазированных клеток генетически представляет собой		
			гомогенную популяцию		
	*		гетерогенную популяцию		
			клонированную популяцию		
			все ответы верные		
2	1	10			
1			Какой процент индивидуумов белой расы является "медленными метаболизаторами"		
			8		
			6		
	*		7		
			10		
2	1	11			
1			Нормальным аллелем атипичной псевдохолинэстеразы является		
			Es		
			Ef		

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

**2. Оформление фонда ситуационных задач**  
(для проведения экзамена в АС ДПО).

### **Ситуационная задача №1**

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

**ВОПРОСЫ:**

1. Какой биохимический параметр ассоциирован с данным генетическим вариантом.
  - a. Протеин С;\*
  - b. Протеин S;
  - c. Протромбин;
  - d. Плазминоген;
2. Какой дополнительный биохимический каскад патогенетически может быть ассоциирован с Лейденской мутацией.
  - a. РААС;
  - b. Система метаболизма фолатов;\*
  - c. Систем mTOR;
  - d. Система NO синтазы;
3. Какие внешние факторы могут потенцировать развитие тромбофилий у данной пациентки с Лейденской мутацией.
  - a. Употребление алкоголя;
  - b. Прием антибиотиков;
  - c. Курение;\*
  - d. Тяжелые физические нагрузки;

### **Ситуационная задача №2**

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

**ВОПРОСЫ:**

1. С каким типом ЭАГ ассоциирован данный генетический вариант.
  - a. РААС-зависимый;
  - b. Солезависимый;

- c. Симпатоадреналовый;\*
- d. Киназ-зависимый;

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

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

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

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

### **Ситуационная задача №3**

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

**ВОПРОСЫ:**

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

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

2. Гены BRCA1 BRCA2 относятся к генам

- a. Супрессорам опухолей;\*
- b. Системы mTOR;

c. Системы метаболизма фолатов;

d. PAAC;

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

a. 185delAG;

b. 5382insC;\*

c. 2080delA;

d. 4153delA;