

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ БЮДЖЕТНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ**

**«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

УТВЕРЖДАЮ



Руководитель ООП
по программе ординатуры
31.08.30 Генетика
д.м.н., профессор
Шатохин Ю.В.
«29» 08 2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ
ПО ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ -
ПРОГРАММЕ ОРДИНАТУРЫ**

Специальность: **31.08.30 Генетика**

Квалификация выпускника: врач - генетик

Форма обучения: очная


Курс: 2

Семестр: 4

**Ростов-на-Дону
2023**

Рабочая программа ГИА по специальности 31.08.30 Генетика рассмотрена на заседании кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)

Протокол от 11.04.2023 № 5

Председатель заседания  Шатохин Ю.В.

ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ ВЫПУСКНИКОВ, ОСВОИВШИХ ПРОГРАММУ ОРДИНАТУРЫ

3.1 Область профессиональной деятельности выпускников, освоивших программу ординатуры, включает охрану здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения.

3.2 Объектами профессиональной деятельности выпускников, освоивших программу ординатуры, являются:

Физические лица (пациенты) в возрасте от 0 до 15 лет, от 15 до 18 лет (далее – подростки) и в возрасте старше 18 лет (далее – взрослые);

- ✓ Население;
- ✓ Совокупность средств и технологий, направленных на создание условий для охраны здоровья граждан.

3.3 Виды профессиональной деятельности, к которым готовятся выпускники, освоившие программу ординатуры:

- ✓ профилактическая;
- ✓ диагностическая;
- ✓ лечебная;
- ✓ реабилитационная;
- ✓ психолого-педагогическая;
- ✓ организационно-управленческая

3.4 Выпускник, освоивший программу ординатуры, готов решать следующие профессиональные задачи:

профилактическая деятельность:

- ✓ предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических и противоэпидемических мероприятий;
- ✓ проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения;
- ✓ проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья;

диагностическая деятельность:

- ✓ диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов на основе владения пропедевтическими, лабораторными, инструментальными и иными методами исследования;
- ✓ диагностика неотложных состояний;
- ✓ диагностика беременности;
- ✓ проведение медицинской экспертизы;

лечебная деятельность:

- ✓ оказание специализированной медицинской помощи;
- ✓ участие в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства;
- ✓ оказание медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации;

реабилитационная деятельность:

- ✓ проведение медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения;

психолого-педагогическая деятельность:

- ✓ формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;

организационно-управленческая деятельность:

применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях;

- ✓ организация и управление деятельностью медицинских организаций, и их структурных подразделений;
- ✓ организация проведения медицинской экспертизы;
- ✓ организация оценки качества оказания медицинской помощи пациентам;
- ✓ ведение учетно-отчетной документации в медицинской организации;
- ✓ создание в медицинских организациях и их структурных подразделениях благоприятных условий для пребывания пациентов и трудовой деятельности медицинского персонала с учетом требований техники безопасности и охраны труда;
- ✓ соблюдение основных требований информационной безопасности.

ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Универсальные компетенции:

- ✓ готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- ✓ готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);
- ✓ готовностью к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения (УК-3).

Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать **профессиональными компетенциями:**

профилактическая деятельность:

- ✓ готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- ✓ готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения (ПК-2);
- ✓ готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3);
- ✓ готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);

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);
- ✓ готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации (ПК-8);

реабилитационная деятельность:

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

психолого-педагогическая деятельность:

- ✓ готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-10);

организационно-управленческая деятельность:

- ✓ готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-11);
- ✓ готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-12);
- ✓ готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-13).

ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Цель: установление уровня профессиональной подготовки выпускников требованиям федерального государственного образовательного стандарта высшего образования подготовки кадров высшей квалификации по программе ординатуры 31.08.30 Генетика

Задачи: Проверка уровня сформированности компетенций, определённых ФГОС ВО, принятие решения о присвоении квалификации по результатам ГИА и выдаче документа об образовании.

ПРОЦЕДУРА ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

1. Государственная итоговая аттестация по основной профессиональной образовательной программе подготовки кадров высшей квалификации по программе ординатуры 31.08.30 Генетика осуществляется посредством проведения государственного экзамена и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-генетика в соответствии с содержанием основной образовательной программы и требованиями ФГОС ВО.

Государственные аттестационные испытания ординаторов по специальности 31.08.30 Генетика проходят в форме государственного экзамена (оценка умения решать конкретные профессиональные задачи).

2. Обучающийся допускается к государственной итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом программы ординатуры 31.08.30 Генетика
3. Обучающимся, успешно прошедшим государственную итоговую аттестацию, выдается диплом об окончании ординатуры, подтверждающий получение

высшего образования подготовки кадров высшей квалификации по программе ординатуры 31.08.30 Генетика

4. Обучающимся, не прошедшим государственную итоговую аттестацию или получившим на государственной итоговой аттестации неудовлетворительные результаты, а также обучающимся, освоившим часть программы ординатуры и (или) отчисленным из университета, выдается справка об обучении или о периоде обучения по образцу, самостоятельной установленному университетом.

ФОРМА ПРОВЕДЕНИЯ ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Государственная итоговая аттестация проводится в форме государственного экзамена, состоящего из устного собеседования по дисциплинам (модулям) образовательной программы, результаты освоения которых имеют определяющее значение для профессиональной деятельности выпускников.

В случаях, предусмотренных нормативными и распорядительными актами, государственный экзамен может проводиться письменно (в том числе с применением дистанционного формата*).

Государственная итоговая аттестация включает оценку сформированности у обучающихся компетенций, предусмотренных ФГОС ВО по специальности 31.08.30 Генетика путём оценки знаний, умений и владений в соответствии с содержанием образовательной программы высшего образования - программы ординатуры по специальности, и характеризующих их готовность к выполнению профессиональных задач соответствующих квалификации.

Основой для проведения государственного экзамена являются экзаменационные билеты, включающие в себя два задания.

Одно задание состоит из вопроса, выявляющие теоретическую подготовку выпускника и ситуационные задачи, выявляющей практическую подготовку выпускника по одной и той же теме дисциплины (модулям) образовательной программы.

Пример задания к государственному экзамену, выявляющих теоретическую подготовку выпускника, с указанием проверяемых компетенций:

Номер задания	Формулировка содержания задания	Компетенции, освоение которых проверяется вопросом
---------------	---------------------------------	--

* Дистанционный формат – процесс проведения государственных аттестационных испытаний, организуемый с помощью дистанционных технологий и электронных средств передачи информации, реализуемый через электронные системы (Zoom, Skype, MS Teams, вебинар, другое).

1.	Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции	УК-1, УК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9
	<p>Осмотр новорожденного ребенка: вес 2400г, низко посаженные и деформированные уши, выступающий затылок, удлинённый череп, микрогнатия, короткие глазные щели, микростомия, сжатые пальцы рук (перекрывание пятым пальцем четвертого и вторым – третьего), паховая грыжа, ДМЖП. Из анамнеза – беременность протекала с многоводием, отмечалась слабая активность плода, на УЗИ – единственная пупочная артерия, маленькая плацента</p> <p>Ваш предположительный диагноз? Медико-генетическое консультирование? Развитие клинической картины? Методы лечения и реабилитации? Диспансеризация?</p>	УК-1, УК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ГОСУДАРСТВЕННОГО ЭКЗАМЕНА

1. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.
2. Генетическая паспортизация. Значение для профилактики генетически обусловленной патологии человека.
3. Естественный отбор в современных популяциях человека.
4. Репродуктивное и терапевтическое клонирование человека. Юридические, деонтологические и этические аспекты клонирования.
5. Образование как способ вхождения человека в мир науки и культуры.
1. Система мониторинга ВПР, как метод сохранения здоровья населения. Скрининговые программы для сохранения здоровья населения, цель, задачи и методы проведения. Организация неонатального скрининга
2. Организация пренатальной диагностики
3. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики
4. Роль и значение системы здравоохранения в профилактике врожденных пороков развития плода.
5. Задачи и функции МГК
6. Качество медицинской помощи и система его обеспечения. Стандартизация в медицине и здравоохранении.
7. Митохондриальный геном
8. Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии

9. Тератогенез (механизмы, факторы. Клинические проявления)
10. Классификация врожденных аномалий
11. Классификация мутаций
12. Биохимические методы исследования
13. Цитогенетические методы исследования
14. Молекулярно-генетические методы исследования
15. Наследование признаков у человека по комплементарному типу, по типу эпистаза и полимерии. Гены-модификаторы. Плейотропия.
16. Наследование признаков, сцепленных с полом.
17. Понятие о ВПР и малых аномалиях развития.
18. Функциональное значение хромосом человека. Особенности строения хромосом, связанные с их функциями.
19. Генные мутации у человека
20. Хромосомные мутации у человека
21. Геномные мутации у человека
22. Экспансия повторов и наследственные заболевания человека (синдром хрупкой X-хромосомы, болезнь Хантингтона, феномен генетической антиципации).
23. Нормальный кариотип человека. Группы хромосом человека и их общая характеристика.
24. Менделевские типы наследования, (X-сцепленный доминантный.
25. Менделевские типы наследования X-сцепленный рецессивный
26. История развития и становления генетики как науки
27. Молекулярные основы наследственности
28. Цитологические основы наследственности
29. Законы передачи наследственной информации
30. Пенетрантность и экспрессивность
31. Методы популяционной генетики
32. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции
33. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом
34. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом
35. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом
36. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа
37. Представления о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге
38. НБО углеводов (Гликогенозы). Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики

39. Нарушение обмена соединительной ткани. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение.
40. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением пищеварительной системы
41. Лизосомные болезни. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение
42. НБО аминокислот. Общая клиническая характеристика(Гомоцистинурия. Болезнь кленового сиропа. ФКУ.Тирозиноз.). Принципы диагностики.
43. НБО органических кислот Алкаптонурия.. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
44. Нарушение энергетического обмена в митохондриях. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
45. Прогрессирующие мышечные дистрофии. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
46. Факоматозы. Общая характеристика. Диагностика. Лечение
47. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением органа слуха
48. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением органа зрения
49. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей
50. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением костно-суставной системы
51. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением мочеполовой системы
52. Нарушение транспорта и утилизации металлов (болезнь Вильсона-Коновалова, болезнь Менкеса). Клиника, лабораторная диагностика, лечение, прогноз
53. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением физического развития
54. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением сердечно-сосудистой системы.
55. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением эндокринной системы. (Нарушение синтеза и действия гормонов).
56. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением нервно-мышечной системы).
57. Мукополисахаридозы (гурлерподобный фенотип, моркиоподобный фенотип). Клиника, диагностика, лечение
58. Сфинголипидозы (болезнь Гоше, болезнь Фабри). Клиника, диагностика, лечение.
59. Синдром Марфана. Клиника, диагностика, лечение
60. синдром Нимана-Пика. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики

61. Болезнь Вильсона-Коновалова. Этиология. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.
62. . ФКУ. Этиология. Классификация. Общая клиническая характеристика. Диагностика. Лечение
63. Синдром Беквита-Видемана. Этиология. . Общая клиническая характеристика. Диагностика
64. Лангера-Гидеогна Этиология. Клиника. диагностика
65. Хорея Гентингтона. Этиология, клиника, Диагностика
66. Нейрофиброматоз . Этиология. Классификация. Клиника. Диагностика. Дифференциальная диагностика
67. Наследственные болезни обмена, классификация, общая клиническая характеристика. Методы диагностики и принципы лечения
68. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных заболеваний нервной системы
69. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных заболеваний системы крови
70. Смита-Лемли-Опитца. Этиология, Клиника. Диагностика. Лечение
71. Пероксисомные болезни. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение.
72. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
73. Наследственные спастические параличи. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
74. нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Общая характеристика. Принципы диагностики
75. нарушение в системе мембранного транспорта. Общая характеристика. Принципы диагностики.
76. наследственные иммунодефициты. Общая характеристика. Принципы диагностики.
77. Кишечные дисахаридозы. Общая характеристика. Принципы диагностики.
78. Моногенные формы злокачественных новообразований.
79. Клинико-генетическая характеристика МФБ
80. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней
81. .Показания к проведению хромосомного анализа. Методы окрашивания хромосомных препаратов. Принципы идентификации метафазных хромосом человека)
82. Биохимические методы диагностики наследственных болезней(Правила сбора и хранения биологического материала. Общая характеристика физико-химических методов. Теоретические основы биохимических методов диагностики)
83. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней (Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике.
84. Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. ПЦР.

85. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. Прямые и косвенные методы.)
86. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики. Область применения ДНК-диагностики.
87. Принципы расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях, МФЗ, кровнородственных браках
88. Неонатальный скрининг(Требования к программам массового скрининга)
89. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных)
90. Общие показания к пренатальной диагностике
91. Неинвазивные методы (сывороточные маркеры, ультразвуковые маркеры) пренатальной диагностике
92. Инвазивные методы пренатальной диагностике
93. Новые диагностические методы в пренатальной диагностике наследственной патологии. Неинвазивный пренатальный тест.
94. Дайте определение и охарактеризуйте этапы медико-генетическое консультирования. Цели и задачи МГК
95. Методы и принципы преконцепционной профилактики
96. Предимплантационная генетическая диагностика. Краткая характеристика метода. Какие генетические заболевания выявляет, показания, противопоказания к проведению
97. Консультирование по результатам исследования, разъяснение прогноза здоровья будущего ребенка

ПЕРЕЧЕНЬ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ГОСУДАРСТВЕННОГО ЭКЗАМЕНА

1. Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоТТГ-184,4 мкЕд/мл, ретестТТГ-291,2 мкЕд/мл.
Объективно: масса тела 4200г, кожа сухая, пастозная, желтушная, лицо отечное, язык большой, отеки кистей и стоп, голос низкий.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
2. Пациент – новорожденный. Объективно: масса тела 2400г, низко посаженные, деформированные ушные раковины, долихоцефалия, микрогения, короткие глазные щели, микростомия, флексорное положение пальцев рук, паховая грыжа, ВПС. Из анамнеза – беременность протекала с многоводием, отмечалась слабая активность плода, на УЗИ – единственная артерия пуповины, маленькая плацента.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

3. Пациент - беременная 42 лет, срок беременности 18 недель, данная беременность 3 (1 и 2 – медикаментозные аборты). Консультируется по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Выявлены УЗИ маркеры: водянка плода, ТВП-8мм, уровень PAPP-A-0,49МоМ, β -ХГЧ-1,11МоМ.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
4. Пациент - мужчина 28 лет. Бесплодный брак - 5 лет. Объективно: 186см/108кг, телосложение по женскому типу, гинекомастия, красные стрии на животе, гипоплазия яичек.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
5. Пациент – новорожденная, срочные роды. Объективно: 2600г/48см, микробрахцефалия, синофриз, длинные загнутые ресницы, деформированные ушные раковины; маленький нос, микрогения, тонкая верхняя губа, рот в виде полумесяца, маленькие кисти и стопы, клинодактилия V пальцев кистей.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
6. Пациент – новорожденный. Объективно: микроцефалия, скошенный лоб, гипотелоризм, микрофтальмия, расщелина губы и неба, низко посаженные и деформированные ушные раковины, полидактилия постаксиальная, «стопа-качалка», ВПС, микропенис, крипторхизм двусторонний.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
7. Пациент – новорожденный. Из анамнеза: гипогликемия на 2е сутки. Объективно: 4550г/56см, макроглоссия, передние складки мочки уха, пупочная грыжа, гепатомегалия. Макросомия у матери.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации

8. Пациент – новорожденный. Объективно: доношенный, 2800г/48см, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, мышечная гипотония, лунообразное лицо, гипертелоризм, плач ребенка, напоминающий кошачье мяуканье.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
9. Пациент 4 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития. Объективно: светлые волосы, голубые глаза, долихостеномелия, воронкообразная грудная клетка, гипермобильность суставов, арахнодактилия, сублюксация хрусталиков.
Предположительный диагноз
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
10. Пациент 5 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития, приступы немотивированного смеха. Объективно: микробрахицефалия, макростомия, мышечная гипотония, походка по типу «механической куклы»
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
11. Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоИРТ-90 нг/мл, ретестИРТ-50 нг/мл, хлориды пота-55 ммоль/л
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
12. Пациент - мальчик 3 лет. Жалобы: на повышенный аппетит, задержку психоречевого развития. Из анамнеза: ребенок от 1-ой бер., срочные роды, 2800г/48см, нарушение глотания до 4 мес. Объективно: 24кг/98см, ожирение с преимущественным отложением жира на туловище, маленькие кисти и стопы, гипоплазия половых органов. Выраженная мышечная гипотония.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации

13. Пациент – новорожденный. Объективно: на коже многочисленные пузыри, разного размера со склонностью к слиянию и образования эрозий, заполненные желтоватой жидкостью. Конъюнктивы и роговица не поражены.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
14. Пациент - мальчика 12 лет. Жалобы на боли в ногах, приступы сердцебиения. Объективно: долихостеномелия, грудной кифосколиоз, гиперэластичность кожи, «папиросные» рубцы на голених и в области коленных суставов, гиперподвижность крупных и мелких суставов, продольное плоскостопие.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
15. Пациент – новорожденный. Объективно: плоское лицо, монголоидный разрез глаз, эпикант, открытый рот, макроглоссия, короткий нос, пятна Брушфильда, поперечная ладонная складка.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
16. Пациент - девочка 5 лет. Жалобы на жидкий зловонный стул, вздутие живота, потерю веса. Из анамнеза: первые симптомы с 11 мес. после расширения питания, со слов жидкий стул возникает после употребления хлеба, печенья. Объективно: 100см/12кг, кожа бледная, мышечная гипотония, большой живот
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
17. Пациент - мальчик 4 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития, уход от общения. Объективно: 118см/22кг, большая голова с высоким и широким лбом, длинное лицо с увеличенным подбородком, уши большие, кисти и стопы широкие, дистальные фаланги пальцев также широкие, гипермобильность суставов и гиперэластичность кожи. Ребенок не контактный, с признаками аутизма.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

18. 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

19. Пациент - девочка 4х лет. Из анамнеза: до 1,5 лет развитие соответствовало возрасту, затем регресс психомоторного развития. Объективно: умственная отсталость, стереотипные движения в виде «сжимания и мытья рук»

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

20. Пациент - новорожденная на 5е сутки отказ от еды, рвота, судороги, на 6е сутки в АРО метаболический кетоацидоз и гипогликемия, на 7е сутки – дегидратации, прогрессирующая летаргия. Объективно: от пациента исходит специфический сладковатый запах.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

21. Пациент - мальчик 5 лет, направлен с целью уточнения диагноза. Из анамнеза: нейросенсорная тугоухость III-IV, гематурия, протеинурия. Объективно: психофизическое развитие соответствует возрасту, фенотип без особенностей.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

22. Пациент - мальчик 4х лет. Жалобы на слабость в ногах, нарушение походки. Объективно: псевдогипертрофия икроножных мышц, гиперлордоз поясничного отдела позвоночника, затруднено поднятие рук. При вставании использует вспомогательные приемы.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

23. На осмотре ребенок 5 лет - телекант, гетерохромия радужки и волос на голове, нейросенсорная тугоухость III-IV степени. В родословной - у матери седая прядь, у брата тугоухость.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

24. Пациент - девочка 5 лет. Жалобы на судороги, снижение интеллекта.

Объективно: на лице в области щек единичные розовые папулы, на теле 3 депигментированных «перистых» пятна.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

25. 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

26. Пациент - мальчик 5 лет. Объективно: 104см/15кг, круглое лицо, клиновидный рост волос на лбу, гипертелоризм, широкая переносица, короткий нос с вывернутыми ноздрями, широкий фильтр, шалевидная мошонка, крипторхизм.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

27. Пациент - новорожденная девочка. Объективно: лимфатический отек кистей и стоп, птеригиум шеи, эпикант, антимонголоидный разрез глаз, ВПС, подковообразная почка.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

28. 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

29. Пациент - ребенок 7 лет. Жалобы на потерю слуха, нарушение координации, ухудшение зрения, более выраженное в ночное время. При рождении диагностирована глухота. Отмечается нарушение координации. В течении последнего года родители отмечают ухудшение зрения.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

30. Пациент – беременная 47 лет, данная беременность 3, срок 14-15 недель (1 дочь 20 лет, 2 сын 18 лет). Консультируется по результатам скрининга 1 триместра. Выявлено: УЗИ маркеры хромосомной аномалии плода - ТВП-5мм, гипоплазия костей носа плода. Уровень PAPP-A-0,43МоМ, β -ХГЧ-2,12МоМ.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Прогноз потомства в данной семье.

31. Пациентка 25 лет. Жалобы на быструю утомляемость, одышку при нагрузке. Объективно: 183см/61кг, долихостеномелия, гиперэластичность кожи, узкая грудная клетка, гипермобильность крупных суставов, плоскостопие, симптом обхвата запястья, кератоконус, миопия высокой степени, ПМК I, без регургитации.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

32. Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоGAO-7,8мг/дл, ретестGAO-14,4мг/дл. Объективно:

масса тела 3200г, кожа обычной окраски, иктеричные склеры, край печени мягкий эластичный, +1см, не срыгивает

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

33. Пациент - мальчик 3,5 лет. Жалобы на периодическое повышение температуры тела до 40,5, со слов мамы не потеет, в 1,5 и 2,5 года судорожный припадок в летний период. Объективно: большой лоб, редкие волосы, брови и ресницы, кожа тонкая сухая, гиподонтия, зубы конической формы, множественный кариес, тонкие дистрофичные ногти, задержка психического развития.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

34. Пациент – мальчик 1,5 года. Жалобы на сухость и шелушение кожи.

Объективно: кожа сухая с большими темными чешуйками и выраженным гиперкератозом в области разгибательных поверхностей локтевых и коленных суставов.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

35. Пациент – новорожденный. Объективно: 45см/3600г, диспропорциональное телосложение с укорочением конечностей, большой череп, выступающие лобные бугры, седловидный нос.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

36. Пациент - мужчина 50 лет, обратился для оценки риска возникновения рака у своих детей (дочь 20 лет и сын 24 лет). Из анамнеза: жена умерла от рака молочной железы, у сестры - рак яичников.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики.

Прогноз риска развития рака в данной семье.

Прогноз риска развития онкологического заболевания у самого пациента

37. Пациент - ребенок 1 года. Объективно: выраженная задержка психомоторного развития, судороги, мышечный гипертонус, скрученные ломкие волосы.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
38. Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-12,8мг%, ретест ФА-33,4мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
39. Пациент - мальчик 6 лет. Жалобы: на низкий рост. Объективно: 104см/18кг, протоз двусторонний, антимонголоидный разрез глаз, низко посаженные ушные раковины, низкий рост волос на затылке, крыловидные складки на шее, вальгусная деформация локтевых суставов, правосторонний крипторхизм.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
40. Пациент – ребенок 1,5 года. Объективно: на коже туловища и подмышечной области пятна цвета «кофе с молоком» (5-40 мм), на радужной оболочке узелки Лиша.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
41. Пациент 8 лет. Объективно: на кистях I палец - слева трехфаланговый, справа гипоплазия тенара, клинодактилия, ДМЖП.
Предположительный диагноз.
Методы диагностики. Методы лечения
Прогноз потомства в данной семье.
Прогноз жизни больного и методы реабилитации
42. Пациент – девочка 5 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития. Объективно: 104см/16кг, тонкие редкие короткие волосы, длинный грушевидный нос, длинный фильтр, тонкая верхняя губа и большие оттопыренные уши, веретенообразные пальцы рук.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

43. Пациент - новорожденная, 14 сутки, направлена в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоОПГ - 337,5 нмоль/, ретестОПГ - 609,3 нмоль/л. Объективно: масса тела 3400г, фенотипически без особенностей.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

44. 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

45. Пациент - мужчина 25 лет. Жалобы на слабость в ногах, нарушение походки, трудности при подъеме по лестнице. Объективно - псевдогипертрофии икроножных мышц, выраженный лордоз поясничного отдела, «утиная походка», затруднено поднятие рук. При вставании использует вспомогательные приемы.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

46. Пациент - беременная 32 года, жалоб не предъявляет, направлена акушером гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная беременность 1я, срок 14-15 нед. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 12-13нед, КТР-66, ЧСС-155, ТВП-2,0, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-норма, регургитации-нет; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,23МоМ, β -ХГЧ-0,36МоМ.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Прогноз потомства в данной семье.

47. 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

48. Пациентка 34 лет. жалоб не предъявляет, направлена акушером гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер - 2я, срок 14-15 нед, протекает с угрозой прерывания, получает медикаментозную терапию. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 13нед, КТР-66, ЧСС-162, ТВП-1,7, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-норма, регургитации-нет; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,16МоМ, β -ХГЧ-0,59МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 18 - 1:132.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Прогноз потомства в данной семье.

49. 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

50. Пациент – ребенок 6 мес, масса при рождении-4400г, длина 54см. Объективно: микроцефалия, макроглоссия, спленомегалия.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

51. 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

52. Пациентка 37 лет. Жалоб не предъявляет, направлена акушером-гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер -5я, срок 14-15 нед, протекает с угрозой прерывания, получает медикаментозную терапию. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 13нед, КТР-67, ЧСС-156, ТВП-3,1, кости носа визуализируются; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,54МоМ, β-ХГЧ-0,35МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 21 - 1:50.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Прогноз потомства в данной семье.

53. Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-3,6мг%, ретест ФА-6,44мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

54. Пациентка 32 лет. Жалоб не предъявляет, направлена акушером-гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер - 1я, срок 16-17 нед. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 12нед, КТР-49, ЧСС-157, ТВП-2,3, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-реверс; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,53МоМ, β-ХГЧ-2,87МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 21 - 1:90.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Прогноз потомства в данной семье.

55. Пациент - мужчина 537 лет. Жалобы: на изменение походки и почерка, произвольные движения руками и головой. Объективно: хореические гиперкинезы конечностей, усиливающиеся при целенаправленном действии. Походка неуверенная, шаркающая, речь затруднена. Родословная отягощена по линии матери в 3х поколениях.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

56. Пациент - новорожденный 5е сутки. Из анамнеза: приложен к груди в род зал, на 3и сутки рвота фонтаном, диарея, судороги. Поступил в АРО из р/д.

Объективно: симптомы дегидратации, вздутие живота, диарея, иктеричность кожных покровов, печень +2,0. Результаты неонатального скрининга еще нет.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

57. Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоИРТ-130 нг/мл, ретестИРТ-190 нг/мл, хлориды пота-135 ммоль/л

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

58. Пациент - новорожденная девочка. Объективно: гипертелоризм, клювовидный нос, асимметрия черепа, низко расположенные деформированные ушные раковины с преарикулярными складами, задержка психомоторного развития. На УЗИ - гипоплазия почки.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

59. Пациент - девочка 3 лет. Жалобы на повышенную утомляемость, бледность, головокружение, снижение аппетита. Объективно: легкая иктеричность кожи и склер, боли преимущественно в левом подреберье, спленомегалия. В анализе крови - Нв-75 г/л, Эр-2,9, ЦП-0,9, Рет-52%, лейко-10,2, Э-2, п/я-4, с/я-52, лимф-37, СОЭ-20. Из анамнеза: мать здорова, у отца периодически отмечается желтушное окрашивание склер.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

60. Пациент – новорожденный, срочные роды. Объективно: 2600г/49см, микроцефалия, птоз, антимонолоидный разрез глаз, короткий нос со вдавленной переносицей и смотрящими вперед ноздрями, ретрогнатия, гипоспадия, полидактилия, синдактилия 2-3 пальцев ног.

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

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 речью, однако допускается одна - две неточности в ответе	умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; однако допускается одна - две неточности в ответе	логичность и последовательность ответа
довл етворитель но	довл етворительные 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 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 веренные 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 веренные 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

ЛИТЕРАТУРА

УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

№№	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы, кол стр..
	Основная литература
1.	Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии учеб. пособие / Г.Р. Мутовин.-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
2.	Наследственные болезни: национальное рук-во: / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
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. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 642 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
	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.] - Санкт-ПетербургПб: ФОЛИАНТ, 2015-398 с.
3	Болезнь Гоше / Е.А. Лукина - Москва: Литтерра, 2014. -56 с.-Доступ из ЭБС «Консультант врача».
4	Болезни накопления: Болезнь Гоше, болезнь Ниммана-Пика, болезнь Ландинга, болезнь Вольмана, болезнь Тандасир : учебно- методическое пособие / Дегтерева Е.В., Морданов С.В., Зельцер А.Н. ; Рост. гос. мед. ун-т, каф. гематологии и трансфузиологии с курсами клин. лаб. диагностики, генетики и лаб. генетики ФПК и ППС. - Ростов-на-Дону : РостГМУ, 2013. – 65 с.
5	Наследственные дислипидемии : руководство для врачей / Б.М. Липовецкий. – Санкт - Петербург : СпецЛит, 2010. - 128 с.
6	Наследственные коллагенопатии : (клиника, диагностика, лечение и диспансеризация) / Т.И. Кадурина. - СПб : Невский Диалект, 2000. - 271с.
7	Нейрометаболические заболевания у детей и подростков : диагностика и подходы к лечению : для врачей / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : Литтерра, 2019. - 358, [1] с. : ил., табл. - (Практическое руководство).
8	Руденская, Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 392 с. Доступ из ЭБС «Консультант врача»
9	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого

	возраста/ Г.Е. Руденская, Е.Ю. Захарова - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. -392 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача».
10	Дисплазия соединительной ткани : Руководство для врачей / Т.И. Кадурина, В.Н. Горбунова. - СПб : ЭЛБИ, 2009. - 704с
11	Наследственные болезни / под ред. Е.К.Гинтера, В.П. Пузырева-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. -464 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача».
12	Наследственные и врожденные заболевания сетчатки и зрительного нерва : Руководство для врачей / Под ред. А.М. Шамшиновой. - М : Медицина, 2001. - 528с.
13	Наследственные нарушения нервно- психического развития детей : Руководство для врачей / Под ред. П.А. Темина, Л.З. Казанцевой. - М : Медицина, 2001.
14	Рахит и наследственные рахитоподобные заболевания у детей : диагностика, лечение, профилактика / П.В. Новиков. - М : "ТРИАДА-Х", 2006. - 336с.
15	Наследственные атаксии и параплегии / С.Н. Иллариошкин, Г.Е. Руденская, И.А. Иванова-Смоленская и др. - М : МЕДпресс- информ, 2006. - 416с.
16	Врожденные и наследственные анемии в детском возрасте : диагностика и лечение : Учебно-методич. пособие для врачей, ординаторов, интернов / Сост.: Е.В. Полевиченко, Е.В. Серикова ; РостГМУ. - Ростов н/Д : Изд-во РостГМУ, 2006. - 34с.
17	Проведение массового скрининга на наиболее распространенные наследственные заболевания : Методич. рекомендации / Авт.: В.Н. Чернышов, С.И. Куцев, С.В. Морданов [и др.] ; РостГМУ. - Ростов н/Д : Изд-во РостГМУ, 2007. - 75с

ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ Доступ к ресурсу

	ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ	Доступ к ресурсу
	Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/opacg/	Доступ неограничен
	Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением. Комплексный медицинский консалтинг». - URL: http://www.rosmedlib.ru + возможности для инклюзивного образования	Доступ неограничен
	Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: http://elibrary.ru	Открытый доступ
	Национальная электронная библиотека. - URL: http://нэб.рф/	Доступ с компьютеров библиотеки
	БД издательства Springer Nature. - URL: https://link.springer.com/ по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации, удалённо через КИАС РФФИ https://kias.rfbr.ru/reg/index.php (Нацпроект)	Доступ неограничен

Wiley Online Library / John Wiley & Sons. - URL: http://onlinelibrary.wiley.com по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (<i>Нацпроект</i>)	Доступ ограничен
Wiley. Полнотекстовая коллекция электронных журналов Medical Sciences Journal Backfile : архив. – URL : https://onlinelibrary.wiley.com/ по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (<i>Нацпроект</i>)	Бессрочная подписка
Sage Publication : [полнотекстовая коллекция электронных книг eBook Collections]. – URL: https://sk.sagepub.com/books/discipline по IP-адресам РостГМУ (<i>Нацпроект</i>)	Бессрочная подписка
Ovid Technologies : [Полнотекстовая архивная коллекция журналов Lippincott Williams and Wilkins Archive Journals]. – URL: https://ovidsp.ovid.com/autologin.cgi по IP-адресам РостГМУ (<i>Нацпроект</i>)	Бессрочная подписка
Questel база данных Orbit Premium edition : база данных патентного поиска http://www.orbit.com/ по IP-адресам РостГМУ (<i>Нацпроект</i>)	Доступ ограничен
Wiley : офиц. сайт; раздел «Open Access» / John Wiley & Sons. – URL: https://authorservices.wiley.com/open-research/open-access/browse-journals.html	Контент открытого доступа
Российское образование. Единое окно доступа : федеральный портал. - URL: http://www.edu.ru/ . – Новая образовательная среда.	Открытый доступ
Федеральный центр электронных образовательных ресурсов . - URL: http://srtv.fcior.edu.ru/	Открытый доступ
Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России . - URL: https://femb.ru/femb/	Открытый доступ
Cochrane Library : офиц. сайт ; раздел «Open Access». - URL: https://cochranelibrary.com/about/open-access	Контент открытого доступа
Кокрейн Россия : российское отделение Кокрановского сотрудничества / РМАНПО. – URL: https://russia.cochrane.org/	Контент открытого доступа
Вебмединфо.ру : сайт [открытый информационно-образовательный медицинский ресурс]. – Москва. - URL: https://webmedinfo.ru/	Открытый доступ
Univadis from Medscape : международ. мед. портал. - URL: https://www.univadis.com/ [Регулярно обновляемая база уникальных информационных и образовательных медицинских ресурсов].	Бесплатная регистрация
Med-Edu.ru : медицинский образовательный видеопортал. - URL: http://www.med-edu.ru/ . Бесплатная регистрация.	Открытый доступ
Мир врача : профессиональный портал [информационный ресурс для врачей и студентов]. - URL: https://mirvracha.ru .	Бесплатная регистрация
DoctorSPB.ru : информ.-справ. портал о медицине [для студентов и врачей]. - URL: http://doctorspb.ru/	Открытый доступ
МЕДВЕСТИК : портал российского врача [библиотека, база знаний]. - URL: https://medvestnik.ru	Открытый доступ
PubMed : электронная поисковая система [по биомедицинским исследованиям Национального центра биотехнологической информации (NCBI, США)]. - URL: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/	Открытый доступ
Cyberleninka Open Science Hub : открытая научная электронная библиотека публикаций на иностранных языках. – URL: https://cyberleninka.org/	Контент открытого доступа
Научное наследие России : электронная библиотека / МСЦ РАН. - URL: http://www.e-heritage.ru/	Открытый доступ

	Президентская библиотека : сайт. - URL: https://www.prilib.ru/collections	Открытый доступ
	SAGE Openaccess : ресурсы открытого доступа / Sage Publications. – URL: https://uk.sagepub.com/en-gb/eur/open-access-at-sage	Контент открытого доступа
	EBSCO & Open Access : ресурсы открытого доступа. – URL: https://www.ebsco.com/open-access	Контент открытого доступа
	Lvrach.ru : мед. науч.-практич. портал [крупнейший проф. ресурс для врачей и мед. сообщества, созданный на базе науч.-практич. журнала «Лечащий врач»]. - URL: https://www.lvrach.ru/	Открытый доступ
	ScienceDirect : офиц. сайт; раздел «Open Access» / Elsevier. - URL: https://www.elsevier.com/open-access/open-access-journals	Контент открытого доступа
	Taylor & Francis. Dove Medical Press. Open access journals : журналы открытого доступа. – URL: https://www.tandfonline.com/openaccess/dove	Контент открытого доступа
	Taylor & Francis. Open access books : книги открытого доступа. – URL: https://www.routledge.com/our-products/open-access-books/taylor-francis-oa-books	Контент открытого доступа
	Thieme. Open access journals : журналы открытого доступа / Thieme Medical Publishing Group . – URL: https://open.thieme.com/home	Контент открытого доступа
	Karger Open Access : журналы открытого доступа / S. Karger AG. – URL: https://www.karger.com/OpenAccess/AllJournals/Index	Контент открытого доступа
	Архив научных журналов / НП НЭИКОН. - URL: https://arch.neicon.ru/xmlui/	Открытый доступ
	Русский врач : сайт [новости для врачей и архив мед. журналов] / ИД «Русский врач». - URL: https://rusvrach.ru/	Открытый доступ
	Directory of Open Access Journals : [полнотекстовые журналы 121 стран мира, в т.ч. по медицине, биологии, химии]. - URL: http://www.doaj.org/	Открытый доступ
	Free Medical Journals. - URL: http://freemedicaljournals.com	Открытый доступ
	Free Medical Books. - URL: http://www.freebooks4doctors.com	Открытый доступ
	International Scientific Publications. – URL: http://www.scientific-publications.net/ru/	Открытый доступ
	Эко-Вектор : портал научных журналов / IT-платформа российской ГК «ЭКО-Вектор». - URL: http://journals.eco-vector.com/	Открытый доступ
	Медлайн.Ру : научный биомедицинский журнал : сетевое электронное издание. - URL: http://www.medline.ru	Открытый доступ
	Медицинский Вестник Юга России : электрон. журнал / РостГМУ. - URL: http://www.medicalherald.ru/jour	Открытый доступ
	Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава России. - URL: https://cr.minzdrav.gov.ru/	Открытый доступ
	Словари и энциклопедии на Академике. - URL: http://dic.academic.ru/	Открытый доступ
	Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу: http://rostgmu.ru → Библиотека → Электронный каталог → Открытые ресурсы интернет → далее по ключевому слову...	Открытый доступ

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ПОДГОТОВКЕ И СДАЧЕ ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Государственная итоговая аттестация проводится государственной экзаменационной комиссией в целях определения соответствия результатов освоения обучающимися образовательной программы соответствующим требованиям федерального государственного образовательного стандарта.

Порядок организации и процедура проведения ГИА определены Приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 18 марта 2016 г. № 227 «Об утверждении Порядка проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования - программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), программам ординатуры, программам ассистентуры-стажировки», а также Положением о порядке проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования – программам ординатуры № 18-139/10, утвержденного приказом ректора от 12 марта 2018 года № 139.

Перед государственным экзаменом проводится консультирование выпускников в очном или дистанционном формате по вопросам, включенным в программу государственного экзамена.

Результаты государственного экзамена, проводимого в устной форме, объявляются в день его проведения, результаты аттестационного испытания, проводимого в письменной форме, - на следующий рабочий день после дня его проведения.

По результатам государственных аттестационных испытаний обучающийся имеет право на апелляцию. Апелляция подается лично обучающимся в апелляционную комиссию не позднее следующего рабочего дня после объявления результатов государственного аттестационного испытания. Апелляция рассматривается не позднее 2 рабочих дней со дня подачи апелляции на заседании апелляционной комиссии, на которое приглашаются председатель государственной экзаменационной комиссии и обучающийся, подавший апелляцию. Решение апелляционной комиссии доводится до сведения обучающегося, подавшего апелляцию, в течение 3 рабочих дней со дня заседания апелляционной комиссии. Решение апелляционной комиссии является окончательным и пересмотру не подлежит. Апелляция на повторное проведение государственного аттестационного испытания не принимается.

Образец эталона ответа на государственном экзамене:

1. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными аномалиями аутосом

Ответ:

Известно, что структурные аномалии хромосом ассоциированы с определёнными фенотипическими проявлениями, в том числе, как и с наиболее частыми микроделеционными / микродупликационными синдромами

Синдром Вольфа-Хиршхорна (делеция в участке 4p16). При данной микроделеции наблюдаются умственная отсталость различной степени тяжести, задержка роста, ЗПМР и ЗППР, микроцефалия, лицевые микроаномалии: высокий лоб, эпикант, маленький рот с опущенными углами, клювовидный нос с выступающим надпереносьем, микрогения, низко расположенные деформированные ушные раковины с преартикулярными складками, короткая шея, а также пороки ССС, почек, желудочно-кишечного тракта, гипоспадия, гипотония с мышечной гипотрофией, судороги. Иногда встречаются пороки мозга в виде агенезии или гипоплазии мозолистого тела, гипоплазии мозжечка. Характерным признаком синдрома является воронкообразное углубление в области крестца (sinus sacralis). Частота этого синдрома в популяции 1:90000 – 100000 по данным публикаций различных авторов. Встречаются аутистические расстройства.

Синдром «крика кошки» («cri du chat», делеция в участке 5p15.2) Наибольшее отставание в развитии при этом синдроме наблюдается при навыках, которые требуют мобильности, ловкости и вербальной коммуникации. По сравнению с мелкой моторикой, крупная моторика рук относительно сохранна и дети способны совершать «машущие» движения рукой или поймать мяч. Отсутствие речи компенсируется у 2/3 детей при помощи невербальных методов коммуникации, примерно 50 % детей способны использовать язык жестов для сообщения основных потребностей. Основным диагностическим признаком синдрома является «крик кошки», связанный с изменением гортани (сужение, мягкость хрящей, отечность или складчатость слизистой, уменьшение надгортанника). Наблюдаются также следующие клинические признаки: умственная отсталость, микроцефалия, низко расположенные деформированные ушные раковины, микрогения, гипертелоризм и антимонголоидный разрез глазных щелей, эпикант, косоглазие, гипотония мышц, пороки ССС, иногда выявляют аринэнцефалию, гипоплазию мозжечка, микрогирию больших полушарий, пороки развития почек и желудочно-кишечного тракта. Частота синдрома в популяции 1:45000.

Синдромы Вольфа-Хиршхорна и «крика кошки» относятся к делеционным синдромам, но довольно часто геномные микроаномалии затрагивают только критические сегменты хромосом (4p16 и 5p15, соответственно), и тогда можно их отнести к микроделеционным синдромам.

Синдром Вильямса (делеция в участке 7q11.23) Основными проявлениями синдрома являются хрипловатый голос, отсутствие чувства дистанции при общении. У пациентов с синдромом Вильямса наблюдается слабая зрительно-моторная интеграция, в результате чего вместо целостной картинки они видят ее отдельные составные части. Кроме того, у больных выявлены макроцефалия, макрокrania, мышечная гипотония, МАР: широкий лоб, глубоко посаженные глазные щели, широкая короткая переносица, оттопыренные ушные раковины, колобома, аномалии зубов; потеря слуха, тревожность, дефицит внимания с гиперактивностью (СДВГ), пороки ССС. Многие дети с этим синдромом могут играть на музыкальных инструментах, общительны, не имеют задержки в речевом развитии. Частота 1:10000 – 20000 по данным публикаций различных авторов.

Синдром Ангельмана (делеция или унипарентальная дисомия в участке 15q11.2q13 материнского происхождения) Нарушения в данном участке связаны с таким генетическим заболеванием, как синдром Ангельмана при нарушении в хромосоме материнского происхождения. При перестройке материнского происхождения у детей часто наблюдаются эпилепсия, атаксия, умственная отсталость и характерные лицевые микроаномалии. Основной значимой характеристикой синдрома Ангельмана является чрезмерно положительное настроение с постоянной улыбкой и смехом у ребёнка. Выявляются фокальные стереотипии, однако не наблюдаются специфичные, часто повторяющиеся стереотипные движения. Дети заинтересованы в социальных взаимодействиях, многие пациенты стремятся к коммуникации, несмотря на выраженные нарушения речи. Пациенты испытывают трудности во взаимодействии по причине слабого понимания социальных и эмоциональных сигналов. Психические нарушения зависят от происхождения перестройки, а именно, от того, является ли делетированный участок материнским или отцовским. Это позволяет говорить о том, что эпигенетический феномен геномного импринтинга играет значимую роль в этиологии и патогенезе психических нарушений.

Синдром Прадера-Вилли (делеция или унипарентальная дисомия в участке 15q11.2q13 отцовского происхождения) Нарушения поведения при данном синдроме проявляются в резких перепадах настроения, упорстве, соответствующем 30 И.Ю. Юров, С.Г. Ворсанова, В.Ю. Воинова, М.И. Чурносков, Ю.Б. Юров поведению, обсессивно-компульсивных характеристиках, а также сложностью в отвлечении от ежедневно повторяемых рутинных событий. Синдром Прадера-Вилли ассоциирован с повышенным риском психических нарушений. Пациенты с синдромом Прадера-Вилли при отсутствии отцовской копии указанного участка хромосомы 15 (унипарентальная дисомия) подвержены различным психическим расстройствам.

2. Пациент 5 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития, приступы немотивированного смеха. Объективно: микробрахицефалия, макростомия, мышечная гипотония, походка по типу «механической куклы»

Предположительный диагноз.

Методы диагностики. Методы лечения

Прогноз потомства в данной семье.

Прогноз жизни больного и методы реабилитации

Ответ:

Синдром Ангельмана

Тип наследования неизвестен. Большинство случаев спорадические. Синдром обусловлен de novo микроделецией хромосомы 15 (15q11.2-q13), которая материнского происхождения. Второй - отцовская изодисомия, т.е. когда обе хромосомы 15 получены от отца, 2-3% случаев вызваны мутацией гена,

кодирующего убиквитин-протеин лигазу. Панэтнический синдром, распространен повсеместно. Возможна пренатальная диагностика.

Синдром диагностируется путём генетического анализа (15 хромосома), рекомендуемого для новорожденных с пониженным мышечным тонусом (гипотонусом), отставанием в развитии общей моторики и в развитии речи. Родители и врачи должны обратить внимание на случаи мелкого тремора, хаотические, порывистые движения конечностей, походку с негнушимися ногами; в ряде случаев специфическое выражение лица, слишком частый смех. Возможные методы анализа: процесс флуоресцентной гибридизации *in situ*, метилирование ДНК в области 15q11—q13, анализ мутации импринтингового центра, анализ прямой мутации гена UBE3A.

Патогенетическая (специфическая) терапия заболевания не разработана. Детям с задержкой речи и психологического развития понадобится психологическая помощь. Применяют: противосудорожную терапию, коррекцию поведенческих нарушений и нарушений сна. Необходима помощь в овладении навыками (двигательными, речевыми, по уходу). Адаптивная физическая культура.