

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**ФАКУЛЬТЕТ ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ
И ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ СПЕЦИАЛИСТОВ**

ПРИНЯТО
на заседании ученого совета
ФГБОУ ВО РостГМУ
Минздрава России
Протокол № 9_

« 27 » 08 2020 г.

УТВЕРЖДЕНО
приказом ректора
« 04 » 09 2020г.
№ 407

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ**

ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ

«Лабораторная генетика»
на тему
«Лабораторная генетика»

(СРОК ОБУЧЕНИЯ 144 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСА)

**Ростов-на-Дону
2020**

Основными компонентами дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по специальности «Лабораторная генетика» на тему «Лабораторная генетика» являются (цель программы, планируемые результаты обучения; учебный план; требования к итоговой аттестации обучающихся; рабочие программы учебных модулей; организационно-педагогические условия реализации дополнительной профессиональной программы повышения квалификации (профессиональной переподготовки); оценочные материалы и иные компоненты.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации врачей по специальности «Лабораторная генетика» на тему «Лабораторная генетика» одобрена на заседании кафедры персонализированной и трансляционной медицины.

Заведующий кафедрой д.м.н. Бурцев Д.В.

4. Общие положения

4.1. Цель дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей со сроком освоения 144 академических часа по специальности «Лабораторная генетика» на тему «Лабораторная генетика» заключается в совершенствовании знаний и умений в рамках имеющейся квалификации.

4.2 Актуальность программы. Современная персонализированная медицина не мыслима без молекулярно-генетических исследований. Именно поэтому современный врач должен владеть теоретическими и практическими навыками в области лабораторной генетики. В основе всех персонализированных методов диагностики, лечения и профилактики лежат в той или иной мере ин индивидуальные генетические и эпигенетические особенности конкретного человека. Знания этих особенностей даёт ключ к качественной новым подходам диаоностик и лечения различной патологии.

4.3. Задачи программы:

Сформировать знания:

- методы молекулярно-генетических исследований в персонализированной медицине;
- основы генетики мультифакториальных заболеваний;
- основы онкогенетики
- основы фармакогенетик и фармакогеномики;
- основы иммунногенетики;
- основы таргетной терапии

Сформировать умения:

- получать информацию по молекулярно-генетическим методам диагностики в персонализированной медицине;
- внедрять методы клинических молекулярно-генетических исследований и медицинских изделий для диагностики invitropраздичных сложно наследуемых заболеваний;
- выполнять молекулярно-генетические исследования по диагностике мультифакториальных заболеваний;
- уметь интерпретировать результаты молекулярно-генетических исследований с позиций персонализированной медицины.

Сформировать навыки:

- молекулярно-генетической диагностики наследственной предрасположенности к широко распространённым заболеваниям;
- применения на практике методов и алгоритмов молекулярно-генетической диагностики онкологической патологии;
- применение лекарственных средств с позиций фармакогенетики и фармакогеномики;

- интерпретации результатов молекулярно-генетических исследований и составления заключения по данным лабораторного обследования;
- валидировать результаты лабораторных исследований;
- организовать и проводить мероприятия контроля качества молекулярно-генетических исследований на пре-, пост- и аналитическом этапах.

Трудоемкость освоения - 144 академических часа (1 месяц)

Основными компонентами Программы являются:

- общие положения;
- планируемые результаты обучения;
- учебный план;
- календарный учебный график;
- рабочие программы учебных модулей: "Специальные дисциплины", "Смежные дисциплины";
- организационно-педагогические условия;
- формы аттестации;
- оценочные материалы <1>.

<1> Пункт 9 приказа Министерства образования и науки Российской Федерации от 01 июля 2013 г. N 499 "Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам", (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации от 20 августа 2013 г., регистрационный N 29444) с изменениями, внесенными приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 15 ноября 2013 г. N 1244 (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 14 января 2014 г., регистрационный N 31014).

4.4. Содержание Программы построено в соответствии с модульным принципом, структурными единицами модулей являются разделы. Каждый раздел дисциплины подразделяется на темы, каждая тема - на элементы, каждый элемент - на подэлементы. Для удобства пользования Программой в учебном процессе каждая его структурная единица кодируется. На первом месте ставится код раздела дисциплины (например, 1), на втором - код темы (например, 1.1), далее - код элемента (например, 1.1.1), затем - код подэлемента (например, 1.1.1.1). Кодировка вносит определенный порядок в перечень вопросов, содержащихся в Программе, что, в свою очередь, позволяет кодировать контрольно-измерительные (тестовые) материалы в учебно-методическом комплексе (далее - УМК).

4.5. Учебный план определяет состав изучаемых дисциплин с указанием их трудоемкости, объема, последовательности и сроков изучения, устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (лекции, обучающий симуляционный курс, семинарские и практические занятия, применение дистанционного обучения), конкретизирует формы контроля знаний и умений обучающихся. Планируемые результаты обучения направлены на формирование

профессиональных компетенций врача- лабораторной генетики В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональными стандартами и квалификационной характеристикой должности врача-лабораторной генетики<2>.

<2> Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23 июля 2010 г. N 541н "Об утверждении Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел "Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения" (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 25 августа 2010 г., регистрационный N 18247).

4.6. В Программе содержатся требования к аттестации обучающихся. Итоговая аттестация осуществляется посредством проведения экзамена и выявляет теоретическую и практическую подготовку обучающегося в соответствии с целями и содержанием Программы.

4.7. Организационно-педагогические условия реализации Программы включают учебно-методическое обеспечение учебного процесса освоения модулей специальности (тематика лекционных, семинарских и практических занятий).

4.8. Характеристика профессиональной деятельности обучающихся:

- **область профессиональной деятельности¹** включает охрану здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения;

- **основная цель вида профессиональной деятельности²:** клинико-лабораторное обеспечение медицинской помощи;

- **обобщенные трудовые функции:** выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований третьей и четвертой категории сложности, консультирование медицинских работников и пациентов;

- трудовые функции:

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

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

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

A/04.8 Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными

¹Приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 N 1050 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации)" (Зарегистрировано в Минюсте России 27.10.2014 N 34463)

²Приказ Министерство труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 №142н «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-генетик» (зарегистрировано Министерством юстиции Российской Федерации 8.04.2019, регистрационный №54301).

- и (или) наследственными заболеваниями;
- В/01.8 Консультирование медицинских работников и пациентов;
- В/03.8 Выполнение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности;
- В/04.8 Формулирование заключения по результатам клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности;
- **вид программы:** практико-ориентированная.

4.10. Контингент обучающихся:

- **по основной специальности:** врач лабораторной генетики;
- **по смежным специальностям:**

5. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

Планируемые результаты обучения направлены на совершенствование профессиональных компетенций врача лабораторной генетики. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональным стандартом и квалификационной характеристикой должности лабораторной генетики.

Характеристика компетенций врача лабораторной генетики, подлежащих совершенствованию

5.1. Профессиональные компетенции (далее - ПК):

профилактическая деятельность:

- предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических и противоэпидемических мероприятий (ПК-1);
- проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения (ПК-2);
- проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья (ПК-3);

диагностическая деятельность:

- диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов на основе владения лабораторными методами исследования (ПК-4);

психолого-педагогическая деятельность:

- формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-5);

организационно-управленческая деятельность:

- применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-6);

Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»							
1.	Общая генетика	18	10	4	4	2	ТК
2.	Генетика человека	18	10	4	4	2	ТК
3.	Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней	12	8	2	2		ТК
4.	Лабораторная генетика	72	12	20	40	10	ТК
Всего		120	40	30	50	14	
Рабочая программа учебного модуля «Смежные дисциплины»							
1.	Мобилизационная подготовка и гражданская оборона в сфере здравоохранения	12	8		4		Рубежный Собеседование
Самостоятельная работа		6					
Итоговая аттестация		6					Экзамен
Всего		144	48	30	54		6

ПЗ - практические занятия, СЗ - семинарские занятия.

СР-самостоятельная работа

ДО – дистанционное обучение.

ПК - промежуточный контроль.

ТК - текущий контроль.

7. Календарный учебный график

Учебные модули	Месяц			
	1 неделя (часы)	2 неделя (часы)	3 неделя (часы)	4 неделя (часы)
Специальные дисциплины	36	30	30	30
Смежные дисциплины	-		12	
Итоговая аттестация				6

8. Рабочие программы учебных модулей

Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины» Раздел 1 Общая генетика

Код	Наименования тем, элементов
1.1	История развития и становления генетики как науки
1.1.1	Мировая история генетики
1.1.2	История генетики в нашей стране
1.2	Хромосомная теория наследственности
1.2.1	Строение хромосом человека
1.2.2	Хромосомные мутации
1.2.3	Роль хромосомных мутаций в наследственной патологии
1.2.4	Хромосомные аутосомные синдромы
1.2.5	Хромосомные синдромы, связанные с патологией половых хромосом
1.3	Популяционная генетика
1.4	Современные геномные технологии

Раздел 2 Генетика человека

Код	Наименования тем, элементов
2.1	Наследственность и ее молекулярные основы
2.1.1	Понятие о генах и геномах
2.1.2	Функциональное устройство генов человека
2.2	Цитологические основы наследственности. Митоз и мейоз
2.4	Гены и признаки
2.5	Изменчивость
2.6	Методы генетики человека

Раздел 3 Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней

Код	Наименования тем, элементов
3.1	Моногенные и мультифакториальные заболевания
3.2	Хромосомные болезни
3.3	Наследственные болезни обмена веществ
3.4	Наиболее часто встречающиеся моногенные заболевания. Неонатальный скрининг
3.5	Болезни, имеющие генетическую предрасположенность

Раздел 4 Лабораторная генетика

Код	Наименования тем, элементов
4.1	Методы лабораторной генетики.
4.1.1	ПЦР, электрофорез
4.1.2	ПЦР в реальном времени
4.1.3	Цитогенетическая диагностика наследственных болезней
4.2	ПЦР диагностика инфекций
4.2.1	ПЦР диагностика вирусных гепатитов
4.2.2	ПЦР диагностика урогенитальной патологии
4.2.3	ПЦР диагностика папилломавирусной инфекции
4.3	Методы выделения ДНК
4.3.1	Выделение инфекционной и геномной ДНК ручными методами
4.3.2	Выделение инфекционной и геномной ДНК автоматическими методами

Раздел 5

Содержание учебного модуля «Мобилизационная подготовка и гражданская оборона в сфере здравоохранения»

Код	Наименование тем, элементов и т. д.
1	Оборонеспособность и национальная безопасность Российской Федерации
1.1	Основы национальной безопасности Российской Федерации
1.2	Законодательное и нормативное правовое регулирование в области и охраны государственной тайны
2	Основы мобилизационной подготовки экономики Российской Федерации

2.1	Законодательное нормативное правовое обеспечение мобилизационной подготовки и мобилизации в Российской Федерации
3	Мобилизационная подготовка здравоохранения Российской Федерации
3.1	Специальные формирования здравоохранения (СФЗ), их место и роль в современной системе лечебно–эвакуационного обеспечения войск
3.2	Подвижные медицинские формирования. Задачи, организация, порядок работы
4	Государственный материальный резерв
4.1	Нормативное правовое регулирование вопросов формирования, хранения, накопления и освежения запасов мобилизационного резерва
5	Избранные вопросы медицины катастроф
5.1	Организация и основы деятельности службы медицины катастроф (СМК)
6	Хирургическая патология в военное время
6.1	Комбинированные поражения
7	Терапевтическая патология в военное время
7.1	Заболевания внутренних органов при травматических повреждениях

9. Организационно-педагогические условия

Тематика лекционных занятий

№ раздела	№ лекции	Тема лекции	Количество часов
1	1	История развития и становления генетики как науки	2
	2	Мировая история генетики	2
	3	История генетики в нашей стране	2
	4	Хромосомная теория наследственности	2
	5	Строение хромосом человека	2
2	1	Наследственность и ее молекулярные основы	2
	2	Понятие о генах и геномах	2
	3	Функциональное устройство генов человека	2
	4	Цитологические основы наследственности. Митоз и мейоз	2

	5	Гены и признаки	2
3	1	Моногенные и мультифакториальные заболевания	2
	2	Хромосомные болезни	2
	3	Наследственные болезни обмена веществ	2
	4	Наиболее часто встречающиеся моногенные заболевания. Неонатальный скрининг	2
4	1	Методы лабораторной генетики.	2
	2	ПЦР, электрофорез	2
	3	ПЦР в реальном времени	2
	4	Цитогенетическая диагностика наследственных болезней	2
	5	ПЦР диагностика инфекций	2
	6	ПЦР диагностика вирусных гепатитов	2
Итого			40

Тематика семинарских занятий

№ раздела	№ лекции	Тема семинара	Количество часов
1	1	Современные геномные технологии	4
2	1	Методы генетики человека	4
3	1	Болезни, имеющие генетическую предрасположенность	2
4	1	Методы лабораторной генетики.	10
	2	ПЦР, электрофорез	10
	3	ПЦР в реальном времени	10
	4	Цитогенетическая диагностика наследственных болезней	10
Итого			50

Тематика практических занятий

№ раздела	№ лекции	Тема семинара	Количество часов	Формы текущего контроля

1	1	Хромосомные мутации	2	ТК
	2	Роль хромосомных мутаций в наследственной патологии	2	ТК
2	1	Гены и признаки	2	ТК
	2	Изменчивость	2	ТК
3	1	Болезни, имеющие генетическую предрасположенность	2	ТК
4	1	ПЦР диагностика урогенитальной патологии	4	ТК
	2	ПЦР диагностика папилломавирусной инфекции	4	ТК
	3	Методы выделения ДНК	4	ТК
	4	Выделение инфекционной и геномной ДНК ручными методами	4	ТК
	5	Выделение инфекционной и геномной ДНК автоматическими методами	4	ТК
Итого			30	

10. Формы аттестации

10.1. Итоговая аттестация по Программе проводится в форме экзамена: тестирования, собеседования и решения ситуационной задачи и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-лабораторной генетики в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

10.2. Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренным учебным планом.

10.3. Обучающиеся, освоившие программу и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном профессиональном образовании – удостоверение о повышении квалификации.

11. Оценочные материалы

11.1. Тематика контрольных вопросов:

1. Какой метод наиболее информативен для выявления наследственных нарушений аминокислотного обмена?

2. Чем отличается принципиально мейоз и митоз?
3. Как звучит основная догма молекулярной генетики?
4. По каким признакам классифицируют наследственную патологию?
5. Какая роль ДНК и РНК в хранении и передаче наследственной информации?
6. Назовите основные этапы синтеза белка в клетке.
7. Основные хромосомные болезни.
8. Назовите основные методы, применяемые в клинической генетике.
9. Основные итоги программы “Геном человека”.
10. Что такое доминантные и рецессивные гены? Как реализуется доминантность и рецессивность на молекулярном уровне?
11. Взаимодействие генов. Что такое кодоминантность, эпистаз и полимерия.
12. Как происходит регуляция функционирования различных генов? Что такое эпигенетика?
13. Наследственность и изменчивость.
14. Какова роль различных клеточных структур в реализации наследственности?
15. Основные понятия генетики: ген, геном, гаплотип, генотип.
16. Расскажите о роли сателлитной ДНК в организации генома.
17. Понятие о моногенных наследственных болезнях. Наиболее часто встречающаяся моногенная наследственная патология.
18. Мультифакториальные (сложно наследуемые) заболевания: роль наследственных и приобретенных факторов в этиопатогенезе.
19. Методы выявления генетических вариантов, ассоциированных с мультифакториальными заболеваниями.
20. Анализ сцепления.
21. Что такое анализ ассоциаций генетических вариантов с мультифакториальными заболеваниями?
22. Муковисцидоз: социально значимое моногенное наследственное заболевание.
23. Фенилкетонурия как основная модельно заболевание группы наследственных нарушений обмена.
24. Болезнь Дауна: наиболее часто встречающийся хромосомный синдром.
25. Основные хромосомные аутосомные синдромы.
26. Основные хромосомные гоносомные синдромы.
27. Какая роль хромосомной патологии в тератологии?
28. Геномный импринтинг. Назовите примеры наследственной патологии.
29. Назовите основные методы лабораторной генетики.
30. ПЦР как базисный метод молекулярной генетики. Принципы и компоненты.
31. ПДРФ анализ.
32. Электрофорез в агарозном и полиакриламидном гелях.
33. ПЦР анализ в реальном времени.
34. Амплификационные методы молекулярной генетики.
35. Гибридизационные методы молекулярной генетики.
36. Назовите основные методы диагностики моногенных наследственных болезней.
37. ДНК-диагностика и оценка генетического риска
38. Преимущества ПЦР диагностики инфекционной патологии.
39. Основные биохимические методы диагностики наследственных болезней.

40. Основные правила сбора, хранения и транспортировки биоматериала для ДНК диагностики.
41. Назовите основные методы выделения нуклеиновых кислот.
42. Отличия ПЦР диагностики ДНК- и РНК-содержащих вирусов.
43. Методы секвенирования.
44. Классическое секвенирование по Сэнгеру. Область применения и ограничения метода.
45. Массивное параллельное секвенирование нового поколения (NGS).
46. Понятие о персонифицированной медицине. Роль лабораторной генетики.
47. Персонифицированная медицина широко распространенные заболевания.
48. Мутация, полиморфизм или генетический вариант?
49. Генетические варианты, ассоциированные с предрасположенностью к тромбофилиям.
50. Генетические варианты, ассоциированные с предрасположенностью к гипертонической болезни.
51. Онкогенетика и персонифицированная медицина.

11.2. Задания, выявляющие практическую подготовку врача-лабораторной генетики

Примеры ситуационных задач:

Задача 1

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства.

Срок беременности - 15,1 неделя.

По данным клинико-генеалогического анализа установлено, что 2 родных брата и 1 двоюродный брат пациентки страдают наследственным X-сцепленным рецессивным заболеванием (синдром Мартина-Белл). Сама пациентка является носительницей данной патологии (заболевание при этом клинически не проявляется). Пациентке в сроке 14,3 нед. было проведено УЗИ. По результатам исследования грубых ВПР у плода выявлено не было. Был определен пол плода - мужской.

Вопросы:

- 1 Какова вероятность проявления патологии у ребенка в данном случае
- 2 Описать методы пренатальной диагностики, позволяющие диагностировать синдром Мартина-Белла у плода
- 3 Возможно ли проведение верифицирующей диагностики в 1-м триместре?

Задача 2

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства.

Срок беременности - 14,0 недель.

На момент консультации получены результаты скрининга на наследственную и врожденную патологию 1-го триместра (программа ASTRALIA). По результатам исследования установлено значительное повышение уровня бета-ХГЧ на фоне сниженного уровня PAPP-A.

Вопросы:

- 1 Риск какой патологии повышен у плода в данном случае?
- 2 Какой метод пренатальной диагностики целесообразно использовать для исключения заболевания?

Задача 3

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства.

Срок беременности - 19,4 недели.

Известно, что по результатам скрининга на наследственную и врожденную патологию 1-го триместра (программа ASTRALIA) патологических отклонений выявлено не было.

Индивидуальный риск пациентки по хромосомной патологии у плода не повышен.

На консультацию предоставлены результаты исследования сывороточных маркеров 2-го триместра. Отмечается значительное повышение уровня АФП на фоне нормального уровня ХГЧ.

Вопросы:

3 Риск какой патологии повышен у плода в данном случае?

4 Какой метод пренатальной диагностики целесообразно использовать для исключения заболевания?

Задача 4

Родители вместе с ребенком обратились на обследование в генетическую клинику по рекомендации врача-кардиолога с целью уточнения диагноза.

Из анамнеза известно, что в 2013 г. лет ребенку было проведено 2 операции по поводу надклапанного стеноза аорты. В период госпитализации у ребенка была консультация генетика, по результатам которой врач заподозрил наличие синдромальной патологии - синдром Вильямса.

Объективно у ребенка отмечаются специфические изменения со стороны лица, характерные для синдрома Вильямса.

Вопросы:

1 Какой метод лабораторной диагностики позволит подтвердить диагноз

Задача 5

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства.

Срок беременности - 13 нед.

Данная беременность 2-я. Первый ребенок у пациентки страдает миодистрофией Дюшенна (наследственным X-сцепленным рецессивным заболеванием). Кроме того по данным клинко-генеалогического анализа установлено, что у пациентки есть 2 родных дяди по материнской линии с аналогичной патологией.

Задание:

1 Провести медико-генетическое консультирование семьи. Оценить риск развития миодистрофии Дюшенна у ребенка от второй беременности

2 Составить план обследования беременной с целью исключения миодистрофии Дюшенна у плода

Задача 6

Пациент обратился в генетическую клинику с целью обследования для уточнения

Жалобы: желтушность кожи и склер.

Из анамнеза известно, что впервые на желтушность склер пациент обратил внимание полгода назад. В этот же период мать пациента обратила внимание на желтоватый оттенок кожи сына. Сам пациент допускает, что возможно и раньше склеры и кожа имели желтоватый оттенок, однако он не придавал этому значения.

По результатам биохимического анализа крови было установлено повышение уровня общего билирубина за счет непрямого. Заподозрен синдром Жильбера.

Вопросы:

1 Какой метод лабораторной диагностики позволит подтвердить диагноз

2 Опишите методику проведения данного исследования

Задача 7

Мама вместе с ребенком 3-х лет обратились на консультацию к генетику с целью обследования для уточнения диагноза.

Жалобы:

- частые рецидивирующие инфекции нижних дыхательных путей
- обильный жирный стул с частичками непереваренной пищи и резким неприятным

Из анамнеза известно, что ребенок от 2-й беременности, 2-х родов. Предыдущий ребенок умер в неонатальном периоде от острой кишечной непроходимости. В обоих случаях пациентка не вставала на учет в женскую консультацию, роды были домашние.

Вопросы:

1 Установить предварительный диагноз у ребенка. Какие симптомы являются

патогномичными для данной патологии

2 Составить план верифицирующей диагностики (перечислить все методы)

Задача 8

На консультацию обратилась супружеская пара с целью прогноза потомства.

Семья планирует деторождение.

При сборе анамнеза установлено, что супруги имеют одного ребенка, у которого был диагностирован синдром Марфана. Также синдромом Марфана страдает супруг пациентки и его мать.

Задание:

1

Провести медико-генетическое консультирование семьи. Оценить риск развития синдрома Марфана у последующих детей в данной супружеской паре

2

Составить план обследования женщины в период беременности

Задача 9

Вас вызвали на срочную консультацию в инфекционное отделение городской больницы. Пациентка – беременная женщина. Срок беременности - 18,5 недель.

Диагноз: ВИЧ, острый токсоплазмоз.

По результатам скрининга 1-го триместра у пациентки был установлен высокий риск хромосомной патологии у плода (наличие УЗ-маркера – расширение толщины воротникового пространства, наличие биохимических маркеров – значительное снижение уровня PAPP-A на фоне повышенного уровня бета-ХГЧ).

Задание:

1 Составьте план индивидуального обследования пациентки

2 Возможно ли в данном случае использование инвазивных методов для исключения хромосомных нарушений у плода. Если «Да», какой метод является предпочтительным.

Задача 10

Вас вызвали на консультацию в отделение патологии новорожденных детской больницы.

Жалоба лечащего врача: наличие у ребенка множественных стигм дизэмбриогенеза, ВПС.

При сборе анамнеза установлено, что ребенок от 1-й беременности, 1-х родов.

Воздействие экзогенных тератогенных факторов в период беременности мать ребенка отрицает.

Объективно у ребенка отмечаются множественные стигмы дизэмбриогенеза:

квадратная несколько ассиметричная форма черепа. Гипертрихоз на лбу, рост волос на лбу по типу "завитка"; аномальная форма ушных раковин (вытянуты кверху и заострены, козелки

несколько гипоплазированы, в области мочек отверстия (фистулы?)); первые пальцы на кистях особенно дистальные фаланги расширены; на стопах - на левой постаксиальная полидактилия, на правой - первый палец укорочен; нижние конечности визуально укорочены, косолапость легкой степени обеих стоп. По результатам ЭхоКГ у ребенка был диагностирован ВПС.

Задание:

- 1 Определить круг предполагаемых диагнозов
- 2 Составить план обследования

11.3.Примеры тестовых заданий:

Цитогенетика – это наука, которая изучает

+ структуру и функции хромосом

строение клетки

строение хромосомы

Гетерохроматин- это

+ конденсированные, транскрипционно неактивные последовательности

хромосомной ДНК

деконденсированный хроматин

структуры, содержащие особые типы ДНК и белки, которые образуют концевые участки хромосом

Изохромосома это хромосома, образованная

+ в результате слияния двух коротких или двух длинных плеч хромосом

в результате делеции длинного плеча хромосомы

в результате делеции короткого плеча хромосомы

Интерстициальная делеция – это

потеря теломерного участка хромосомы

потеря хромосомного материала внутри плеча хромосомы

потеря центромеры хромосомы

Значительное повышение уровня непрямого билирубина в крови пациента является диагностическим критерием

острой гемолитической анемии

+ Синдрома Жильбера

- Синдрома Секкеля

- синдрома Шерешевского-Тернера

- фенилкетонурии

Лабораторная диагностика галактоземии включает:

- определение наличия нейтрального жира в кале

- определение уровня активности эластазы в кале

- определение уровня фенилаланина в крови

+ определение уровня глюкозы в моче

При фосфат-диабете в моче определяется повышение уровня:

- бактерий

- лейкоцитов

+ фосфатов

- эритроцитов

В биохимическом анализе крови пациента с болезнью миодистрофия Дюшенна отмечается значительное повышение уровня:

- глюкозы

+ креатинфосфокиназы

- непрямого билирубина

- общего белка

- СРБ

В моче у пациентов с болезнью Вильсона-Коновалова определяется повышенное количество:

- бактерий
- лейкоцитов
- + меди
- эритроцитов

Выявление spinabifida у плода по результатам УЗИ может сопровождаться повышением уровня:

- + АФП в сыворотке крови беременной женщины
- РАРР-А в сыворотке крови беременной женщины
- тестостерона в сыворотке крови беременной женщины
- ХГЧ в сыворотке крови беременной женщины

12. Литература

РЕКОМЕНДУЕМАЯ ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА:

1. Наследственные болезни. Национальное руководство. Под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с.
2. Методические рекомендации к выполнению лабораторных работ по генетике: учебно-методическое пособие / В.В. Костенко, Н.Б. Баранова, Е.С. Медведева, Р.Г. Хамидуллина.-Казань: Изд-во "Оперативная типография Капринт", 2020.- 64 с.
3. Клиническая генетика : учебник / Н.П.Бочков, В.П.Пузырев, С.А.Смирнихина : под ред. Н.П.Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. –592 с. : ил.
4. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э.Д.Рубан. – М. : Феникс, 2017. – 320 с. : ил.
5. Рогозина И.В. Медицина катастроф / И.В. Рогозина. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 152 с. – Доступ из ЭБС "Консультант врача". - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970451625.html>

РЕКОМЕНДУЕМАЯ ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА:

1. Бочков Н.П. Наследственные болезни [Электронный ресурс] : национальное рук-во / П од ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР- Медиа, 2013. - 936 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"
2. Лимаде-Фариа А. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / А. ЛимадеФариа ; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М. : БИНОМ , 2015. - 315 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"
3. Руденская Г. Е. Наследственные нейро-метаболические болезни юношеского и взрослого возраста [Электронный ресурс] / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова - М. : ГЭО ТАР-Медиа, 2018. - 392 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"
4. Шамов И.А. Биомедицинская этика [Электронный ресурс] / И.А. Шамов - М. : ГЭО ТАР-Медиа, 2014. - 286 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"

4. ИНТЕРНЕТ РЕСУРСЫ:

	ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ	Доступ
--	---	--------

		к ресурсу
1.	Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/oracg/	Доступ неограничен
2.	Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : ЭБС. – Москва : ООО ГК «ГЭОТАР». - URL: http://www.rosmedlib.ru	Доступ неограничен
3.	UpToDate: БД / Wolters Kluwer Health. – URL: www.uptodate.com	Доступ неограничен
4.	Консультант Плюс: справочная правовая система. - URL: http://www.consultant.ru	Доступ с компьютеров университета
5.	Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: http://elibrary.ru	Открытый доступ
6.	Национальная электронная библиотека. - URL: http://нэб.рф/	Доступ с компьютеров библиотеки
7.	Scopus / Elsevier Inc., Reed Elsevier. – Philadelphia: Elsevier B.V., PA. – URL: http://www.scopus.com/ (Нацпроект)	Доступ неограничен
8.	Web of Science / Clarivate Analytics. - URL: http://apps.webofknowledge.com (Нацпроект)	Доступ неограничен
9.	MEDLINE Complete EBSCO/ EBSCO. – URL: http://search.ebscohost.com (Нацпроект)	Доступ неограничен
10.	ScienceDirect. FreedomCollection/ Elsevier. –URL: www.sciencedirect.com по IP-адресам РостГМУ. (Нацпроект)	Доступ неограничен
11.	БД издательства SpringerNature. -URL: http://link.springer.com/ по IP-адресам РостГМУ. (Нацпроект)	Доступ неограничен
12.	WileyOnlineLibrary / JohnWiley&Sons. - URL: http://onlinelibrary.wiley.com по IP-адресам РостГМУ. (Нацпроект)	Доступ с компьютеров университета
13.	Единое окно доступа к информационным ресурсам. - URL: http://window.edu.ru/	Открытый доступ
14.	Российское образование. Федеральный образовательный портал. - URL: http://www.edu.ru/index.php	Открытый доступ
15.	ENVOC.RUEnglishvocabulary]: образовательный сайт для изучающих англ. яз. - URL: http://envoc.ru	Открытый доступ

16.	Словари онлайн. - URL: http://dic.academic.ru/	Открытый доступ
17.	WordReference.com: онлайн-словари языков. - URL: http://www.wordreference.com/enru/	Открытый доступ
18.	История.РФ. - URL: https://histrf.ru/	Открытый доступ
19.	Юридическая Россия: федеральный правовой портал. - URL: http://www.law.edu.ru/	Открытый доступ
20.	Официальный интернет-портал правовой информации. - URL: http://pravo.gov.ru/	Открытый доступ
21.	Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России. - URL: http://www.femb.ru/feml/ , http://feml.scsml.rssi.ru	Открытый доступ
22.	Medline (PubMed, USA). – URL: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/	Открытый доступ
23.	Free Medical Journals. - URL: http://freemedicaljournals.com	Открытый доступ
24.	Free Medical Books. - URL: http://www.freebooks4doctors.com/	Открытый доступ