

**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 № 1

«12» 01 2021 г.

УТВЕРЖДЕНО
приказом ректора
«14» 01 2021 г.
№ 06

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ**

«Лизосомные и пероксисомные болезни»

по основной специальности: Генетика

Трудоемкость: 36 часа

Форма освоения: очная

Документ о квалификации: удостоверение о повышении квалификации

Ростов-на-Дону, 2021

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

Заведующий кафедрой Шатохин Ю.В.

Программа рекомендована к утверждению рецензентами:

Матулевич С. А. - доктор медицинских наук, доцент кафедры биологии с курсом медицинской генетики ФГБОУ ВПО КубГМУ Минздрава России, заведующая межрегиональной медико-генетической консультацией ГБУЗ «Научно - исследовательский институт - Краевая клиническая больница №1 имени профессора С.В. Очаповского» Минздрава Краснодарского края, д.м.н., главный внештатный генетик министерства здравоохранения Краснодарского края (Краснодар).

Полоников А.В. – доктор медицинских наук, профессор кафедры биологии, медицинской генетики и экологии ФГБОУ ВО КГМУ Минздрава России, директор научно-исследовательского института генетической и молекулярной эпидемиологии ФГБОУ ВО КГМУ Минздрава России, заведующий лабораторией статистической генетики и биоинформатики, член Российского общества медицинских генетиков (РОМГ), Всероссийского общества генетиков и селекционеров (ВОГиС), Организации генома человека HUGO (Human Genome Organization), Общества variability генома человека HGVS (Human Genome Variation Society)

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Лизосомные и пероксисомные болезни» (далее - Программа) разработана рабочей группой сотрудников кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики) ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, заведующий кафедрой Шатохин Ю.В.

Состав рабочей группы:

№№	Фамилия, имя, отчество	Учёная степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1	2	3	4	5
1.	Амелина С.С.	д.м.н.,	Профессор кафедры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
2.	Дегтерева Е.В.	к.м.н.,	Доцент кафедры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
3.	Морданов С.В.	к.м.н.	Ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России

Глоссарий

ДПО - дополнительное профессиональное образование;
ФГОС - Федеральный государственный образовательный стандарт
ПС - профессиональный стандарт
ОТФ - обобщенная трудовая функция
ТФ - трудовая функция
ПК - профессиональная компетенция
ЛЗ - лекционные занятия
СЗ - семинарские занятия;
ПЗ - практические занятия;
СР - самостоятельная работа;
ДОТ - дистанционные образовательные технологии;
ЭО - электронное обучение;
ПА - промежуточная аттестация;
ИА - итоговая аттестация;
УП - учебный план;
АС ДПО - автоматизированная система дополнительного профессионального образования.

КОМПОНЕНТЫ ПРОГРАММЫ.

1. Общая характеристика Программы.

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

2. Содержание Программы.

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

3. Организационно-педагогические условия Программы.

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

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ.

1.1. Нормативно-правовая основа разработки Программы.

- Федеральный закон от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации», статья 76.
- Приказ Минобрнауки России от 1 июля 2013 г. № 499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам».
- Профессиональный стандарт «Врач - генетик» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 11 марта 2019 г. N 142н, регистрационный номер 1250).
- ФГОС ВО по специальности генетика, утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 г. № 1072.
- Лицензия Федеральной службы по надзору в сфере образования и науки на осуществление образовательной деятельности ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России от 22 июня 2017 г. № 2604.

1.2. Категории обучающихся.

Основная специальность – генетика

1.3. Цель реализации программы

совершенствование имеющихся профессиональных компетенций и повышение профессионального уровня в области теоретических знаний и навыков в диагностике и лечении лизосомных и пероксисомных заболеваний.

Вид профессиональной деятельности: Профилактика, диагностика, лечение врожденных и наследственных заболеваний, медицинская реабилитация пациентов

Уровень квалификации: 8

Связь Программы с профессиональным стандартом представить в таблице 1.

Таблица 1
Связь Программы с профессиональным стандартом

Профессиональный стандарт: «Врач - генетик» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 11 марта 2019 г. N 142н, регистрационный номер 1250).		
ОТФ	Трудовые функции	
	Код ТФ	Наименование ТФ
Оказание медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"	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

1.4. Планируемые результаты обучения

Таблица 2

Планируемые результаты обучения

ПК	Описание компетенции	Код ТФ профстандарта
ПК-1	готовность к оказанию медицинской помощи пациентам с лизосомными и пероксисомными заболеваниями.	A/01.8 A/02.8 A/03.8
	должен знать: Порядок оказания медицинской помощи пациентам с лизосомными и пероксисомными заболеваниями, распознавание особенностей клинической картины, классификации, диагностики и дифференциальной диагностики, течения и исходов, принципов лечения лизосомных и пероксисомных заболеваний; составление генеалогического анализа и определение типа наследования лизосомных и пероксисомных заболеваний; назначение лабораторных исследований для диагностики лизосомных и пероксисомных заболеваний, включая молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению, интерпретации результатов лаборатор-	

	<p>ных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза лизосомных и пероксисомных заболеваний;</p> <p>использование инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза лизосомных и пероксисомных заболеваний с учетом возрастных особенностей;</p> <p>использование клинических рекомендаций (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с лизосомными и пероксисомными заболеваниями</p>	
	<p>должен уметь: осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза лизосомных и пероксисомных заболеваний</p> <p>Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза лизосомных и пероксисомных заболеваний</p> <p>Оценивать наличие у пациентов признаков лизосомных и пероксисомных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития</p> <p>Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза лизосомных и пероксисомных заболеваний</p> <p>Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза лизосомных и пероксисомных заболеваний для определения типа наследования заболевания</p> <p>Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза лизосомных и пероксисомных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Интерпретировать и анализировать результаты лабо-</p>	

	<p>ракторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза лизосомных и пероксисомных заболеваний</p> <p>Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза лизосомных и пероксисомных заболеваний</p>	
	<p>должен владеть: Составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза лизосомных и пероксисомных заболеваний</p> <p>Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза лизосомных и пероксисомных заболеваний, на лабораторные (включая биохимические, молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза лизосомных и пероксисомных заболеваний на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>	

1.5 Форма обучения

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

2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

2.1 Учебный план.

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации
«Лизосомные и пероксисомные болезни» в объёме 36 часов

№№	Наименование модулей	Все го часов	Ча-сы без ДОТ и ЭО	В том числе				Часы с ДОТ и ЭО	В том числе				Стажи-ровка	Обучаю-щий си-муляци-онный курс	Совер-шен-стве-мые (фор-мируе-мые) ПК	Форма кон-троля
				ЛЗ	СЗ	ПЗ	СР		ЛЗ	СЗ	ПЗ	СР				
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
1	Специальные дисциплины															
1.1	Лизосомные и болезни	17	9	2	4	2		8	2	4	2	-	-	1	ПК-1	ТК
1.2	Пероксисомные болезни	17	9	2	4	2		8	2	4	2	-	-	1	ПК-1	ТК
	Всего часов (специальные дисциплины)	34	18	4	8	4		16	4	8	4		-	2	-	
	Итоговая атте-стация	2														Экза-мен
	Всего часов по программе	36	18	4	8	4		16	4	8	4			2		

2.2. Календарный учебный график.

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

2.3. Рабочие программы учебных модулей.

МОДУЛЬ 1

Название модуля: Лизосомные и пероксисомные болезни

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1	Болезнь Гоше, Нимана-Пика, Тея-Сакса, Помпе, Зандгоффа, Краббе Фабри, Вольмана
1.2	Мукополисахаридозы I, II, III, IV, VI тип
1.3	Синдром Цельвегера
1.4	Болезнь Рефсума
1.5	Неонатальная адренолейкодистрофия, X-сцепленная адренолейкодистрофия
1.6	Гипероксалурия
1.7	Симуционный курс (Мукополисахаридоз I типа, Синдром Цельвегера)

Обучающий симуляционный курс

Ситуации	Проверяемые трудовые функции	Симуляционное и вспомогательное оборудование	Расходные материалы	Задачи симуляции
Сбор жалоб и анамнеза	A/01.8 Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	Стол рабочий. Стулья (для врача, пациента и места, куда можно положить вещи пациента) раковина с однорычажным смесителем, планальный стол (для кабинета педиатра)	Форма заключения для самостоятельного заполнения обучающегося Лист бумаги для черновых записей обучающегося. Ручка для записей.	Сбор жалоб, анамнеза жизни, анамнеза болезни у пациента (его законного представителя), анализ полученной информации

№ раздела	№ лекции	Темы лекций	Кол-во часов
1		Лизосомные болезни. Клиника. Диагностика, лечение (Болезнь Гоше, Нимана-Пика, Тея-Сакса, Помпе, Зандгоффа, Краббе Фабри, Вольмана, Зандгоффа, Краббе Фабри, Вольмана)	2
1		Лизосомные болезни. Клиника. Диагностика, лечение (Мукополисахаридозы I, II, III, IV, VI тип)	2
2		Пероксисомные болезни. Клиника. Диагностика, лечение (Синдром Цельвегера, Болезнь Рефсума)	2
2		Пероксисомные болезни. Клиника. Диагностика, лечение (Неонатальная адренолейкодистрофия, X-сцепленная адренолейкодистрофия, Гипероксалурия)	2
Итого			8

№ раздела	№ семина	Темы семинаров	Кол-во часов
1	1	Болезнь Гоше, Нимана-Пика. Тея-Сакса. Клиника. Диагностика, лечение	2
1	2	Зандгоффа, Краббе Фабри Клиника. Диагностика, лечение	2
1	3	Болезнь Помпе, Болезнь Нимана-Пика Клиника. Диагностика, лечение	2
1	4	Вольмана, Зандгоффа, Помпе Клиника. Диагностика, лечение	2
2	5	Синдром Цельвегера Клиника. Диагностика, лечение	2
2	6	Болезнь Рефсума. Клиника. Диагностика, лечение	2
2	7	Неонатальная адренолейкодистрофия, X-сцепленная адренолейкодистрофия Клиника. Диагностика, лечение	2
2	8	Гипероксалурия Клиника. Диагностика, лечение	2

			Итого	16
№ разде- ла	№ прак- тич	Темы практических занятий		
1		Лизосомные болезни. Клиника. Диагностика, лечение (Болезнь Гоше, Нимана-Пика, Тея-Сакса, Помпе, Зандгоффа, Краббе Фабри, Вольмана, Зандгоффа, Краббе Фабри, Вольмана)	2	
1		Лизосомные болезни. Клиника. Диагностика, лечение (Мукополисахаридозы I, II, III, IV, VI тип)	2	
2		Пероксисомные болезни. Клиника. Диагностика, лечение (Синдром Целвегера, Болезнь Рефсума)	2	
2		Пероксисомные болезни. Клиника. Диагностика, лечение (Неонатальная адренолейкодистрофия, X-сцепленная адренолейкодистрофия, Гипероксалурия)	2	
			Итого	8

2.4. Оценка качества освоения программы.

2.4.1. Форма итоговой аттестации.

2.4.1.1. Контроль результатов обучения проводится:

- в виде итоговой аттестации (ИА).

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

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

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

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА НА ТЕОРЕТИЧЕСКИЙ ВОПРОС

Отметка	Дескрипторы		
	прочность знаний	умение объяснять сущность явлений,	логичность и последова-

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

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА

НА ТЕСТОВЫЕ ВОПРОСЫ

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

2.5. Оценочные материалы.

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

3. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

3.1. Материально-технические условия.

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

№№	Наименование ВУЗА, учреждения здравоохранения, клинической базы или др.), адрес	Этаж, кабинет
1	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38, консультативная поликлиника	1 этаж 106 каб
2	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38 Лечебно-диагностический корпус (Литер: Б-А), 5 этаж) лаборатория медицинской генетики, учебная комната №1, 2	5 этаж, 1, 2 учебная комната
3	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38, здание пищеблока	2 этаж, учебная комната кафедры

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

№№	Наименование медицинского оборудования, техники, аппаратуры, технических средств обучения и т.д.
1.	тонометр
2.	стетоскоп

3	фонендоскоп
4	аппарат для измерения артериального давления с детскими манжетками
5	термометр
6	медицинские весы
7	ростомер
8	противошоковый набор
9	набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий
10	облучатель бактерицидный
11	пеленальный стол
12	сантиметровые ленты

3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение.

3.2.1. Литература

№№	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы, кол стр..
	Основная литература
1.	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	Ньюсбаум Р.Л. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р.Л. Ньюсбаум, 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: ФОЛИ-АНТ,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.
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».
11	Наследственные болезни / под ред. Е.К.Гинтера, В.П. Пузырева-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. -464 с.- Доступ из ЭБС «Консультант

врача».

3.2.2. Информационно-коммуникационные ресурсы.

ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ		Доступ к ресурсу
1.	Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/opacg/	Доступ неограничен
2.	Консультант студента : ЭБС. – Москва : ООО «ИПУЗ». - URL: http://www.studmedlib.ru	Доступ неограничен
3.	Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : ЭБС. – Москва : ООО ГК «ГЭОТАР». - URL: http://www.rosmedlib.ru	Доступ неограничен
4.	Консультант Плюс : справочная правовая система. - URL: http://www.consultant.ru	Доступ с компьютеров вуза
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/ по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (Нацпроект)	Доступ неограничен
8.	Web of Science / Clarivate Analytics. - URL: http://apps.webofknowledge.com по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (Нацпроект)	Доступ неограничен
9.	Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу: http://rostgmu.ru →Библиотека→Электронный каталог→Открытые ресурсы интернет→далее по ключевому слову...	

3.2.3. Автоматизированная система (АС ДПО).

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

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

АС ДПО обеспечивает:

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

3.3. Кадровые условия.

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

Доля научно-педагогических работников, имеющих образование, соответствующее профилю преподаваемой дисциплины, модуля, имеющих сертификат специалиста по специальности «генетика», в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 100% .

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

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

Профессорско-преподавательский состав программы

№ п/п	Фамилия, имя, отчество,	Ученая степень, ученое звание	Должность	Место работы (основное/совмещение)
1	Амелина С.С.	д.м.н.	Профессор кафедры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабора-	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (основное)

			торной генетики)	
2	Дегтерева Е.В.	к.м.н.	Доцент кафедры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (основное)
3	Морданов С.В.	к.м.н.	Ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (совмещение)

Приложение №1

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

1. Оформление тестов фонда тестовых заданий.

к дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей «Лизосомные и пероксисомные болезни» со сроком освоения 36 академических часов по специальности «Генетика».

1	Кафедра	гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
2	Факультет	повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.
3	Адрес (база)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахи-

		чеванский, 38, консультативная поликлиника ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ро- стовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахи- чеванский, 38 Лечебно-диагностический корпус (Литер: Б-А), 5 этаж) лаборатория медицинской генетики, учебная комната №1, 2
4	Зав.кафедрой	Шатохин Юрий Васильевич
5	Ответственный составитель	Амелина Светлана Сергеевна
6	Е-mail	samelina60@mail.ru
7	Моб. телефон	+7(988)994-43-95
8	Кабинет №	106
9	Учебная дисци- плина	Генетика
10	Учебный предмет	Генетика
11	Учебный год со- ставления	2021
12	Специальность	Генетика
13	Форма обучения	очное
14	Модуль	Лизосомные и пероксисомные болезни
15	Тема	Болезнь Гоше, Нимана-Пика, Тея-Сакса, Помпе, Зандгоффа, Краббе Фабри , Вольмана
16	Подтема	-
17	Количество во- просов	15
18	Тип вопроса	single
19	Источник	-
20	Модуль	Лизосомные и пероксисомные болезни
21	Тема	Мукополисахаридозы I, II, III, IV, VI тип
22	Подтема	-
23	Количество во- просов	15
24	Тип вопроса	single
25	Источник	-
26	Модуль	Лизосомные и пероксисомные болезни
27	Тема	Синдром Цельвегера
28	Подтема	-
29	Количество во- просов	6
30	Тип вопроса	single
31	Источник	-

32	Модуль	Лизосомные и пероксисомные болезни
33	Тема	Болезнь Рефсума
34	Подтема	-
35	Количество во- просов	4
36	Тип вопроса	single
37	Источник	-
38	Модуль	Лизосомные и пероксисомные болезни
39	Тема	Неонатальная адренолейкодистрофия, X- сцепленная адренолейкодистрофия
40	Подтема	-
41	Количество во- просов	7
42	Тип вопроса	single
43	Источник	-
44	Модуль	Лизосомные и пероксисомные болезни
45	Тема	Гипероксалурия
46	Подтема	-
47	Количество во- просов	3
48	Тип вопроса	single
49	Источник	-

Список тестовых заданий

1	1	1			
			Недостаточность какого фермента приводит к болезни Помпе:		
			недостаточностью ферментного комплекса дегидрогеназ		
			недостаточность кислой липазы		
	*		недостаточность кислой альфа глюкозидазы		
			недостаточность арилсульфатазы Б		
1	1	2			
			Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Вольмана:		
	*		недостаточность лизосомальной кислой липазы		
			недостаточность глюкозилтрансфе-		

			разы 1		
			недостаточность бета- глюкуронидазы		
			недостаточность арилсульфатазы Б		
1	1	3			
			Диагностические критерии болезни Вольмана:		
	*		повышение эфиров холестерина, триглицеридов в печени.		
			повышение сывороточного транс- феррина		
			снижение активности глюкози- лтрансферазы		
			недостаточность арилсульфатазы Б		
1	1	4			
			На консультацию в МГК обратилась семья по поводу недостаточности кислой глюкозидазы и кислой маль- тазы у ребенка. На какое заболева- ние указывают данные изменения:		
			б. Краббе		
			б. Фабри		
	*		б. Помпе		
			б. Вольмана		
1	1	5			
			На консультацию в МГК обратилась семья по поводу недостаточности		
			фермента глюкоцереброзидазы у ребенка. На какое заболевание ука- зывают данные изменения:		
			б. Краббе		
			б. Фабри		
	*		б. Гоше		
			б. Вольмана		
1	1	6			
			На консультацию в МГК обратилась		

			семья по поводу недостаточности		
			фермента альфа-галактозидазы А у ребенка. На какое заболевание указывают данные изменения:		
			б. Краббе		
	*		б. Фабри		
			б. Гоше		
1	1	7			
			Заболевание, не относящееся к нарушениям обмена:		
			б. Нимана-Пика		
			б. Рефсума		
			неонатальная адренолейкодистрофия		
	*		с. Дауна		
1	1	8			
			Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Ниманна-Пика тип А, В (I):		
			недостаточность лизосомной галактозидазы		
			недостаточность глюкозилтрансферазы 1		
	*		недостаточность сфингомиелиназы		
			недостаточность галактоцереброзидазы		
1	1	9			
			В основе классификации типов Гоше лежит		
			История открытия		
			Возраст дебюта		
	*		Клиническое течение болезни		
			Молекулярный дефект		
1	1	10			
			При болезни Гоше тип 1 снижается активность		

			Альфа- галактозидазы		
			Бета-галактозидазы		
			Хитотриозидазы		
	*		Бета-глюкозидазы		
1	1	11			
			При болезни Фабри наблюдается дефицит фермента		
			Сфингомиелиназы		
			Идуранатсульфатазы		
	*		Альфа- галактозидазы		
			Альфа- глюкозидазы		
1	1	12			
			Для лечения болезни Фабри используют		
			Редактирование генома		
	*		Ферментную заместительную терапию		
			Хирургическое лечение		
			Трансплантацию гемопоэтических стволовых клеток		
1	1	13			
			Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Теа-Сакса:		
			недостаточность арилсульфатазы А		
	*		недостаточность гексозаминидазы А		
			недостаточность галактоцереброзидазы		
			недостаточность гексозаминидазы А		
1	1	14			
			Ген гексоминидаза А (HEXA), отвечающий за развитие болезни Теа-Сакса картирован на хромосоме:		
			19p13.2.		
			6p12 - p21.2		
	*		15q23		
			15q14-q15		

1	1	15			
			Патогенетический механизм возникновения болезни Зандхоффа:		
			недостаточность кислой липазы		
	*		накопление ганглиозидов GM2		
			недостаточностью глутарил-КоА-дегидрогеназы		
			недостаточность аспартоацилазы		
1	2	1			
			Основным методом лечения мукополисахаридоза II типа является		
			Хирургическое лечение		
			Редактирование генома		
			Использование фармакологических шаперов		
	*		Ферментная заместительная терапия		
1	2	2			
			Уровень гликозаминогликанов может не повышаться в моче у пациентов с _____ типом мукополисахаридоза		
			III		
			VI		
			II		
	*		IV		
1	2	3			
			Основными клиническими проявлениями мукополисахаридоза III типа являются		
	*		Умственная отсталость, умеренная тугоподвижность суставов, легкое огрубение лица		
			Гепатоспленомегалия, грубые черты лица, судороги		
			Частые респираторные инфекции, контрактуры суставов		
			Грубые черты лица, кардиомиопатия, пупочные и паховые грыжи		

1	2	4			
			К основным клиническим проявлениям мукополисахаридоза I типа относятся		
			Миалгию, гипертрофическую кардиомиопатию, спленомегалию, пигментную дегенерацию сетчатки		
			Нейросенсорную тугоухость, атаксию, спастическую параплегию		
	*		Задержку психомоторного развития, умственную отсталость, грубые черты лица, пороки клапанов сердца, помутнение роговицы, тугоподвижность суставов		
			Мышечную гипотонию, эпилепсию		
1	2	5			
			Характерные изменения лица по типу «гаргоилизма» при мукополисахаридозе I типа формируются		
			После 5 лет		
			В подростковом возрасте		
			С рождения		
	*		К концу первого года жизни		
1	2	6			
			Препаратом для ферментной заместительной терапии мукополисахаридоза II типа является		
			ларонидаза		
			элосульфаз		
			галсульфаз		
	*		идурсульфаз		
1	2	7			
			При мукополисахаридозе тип I в органах и тканях организма накапливаются		
			Хондроитин-6-сульфат, кератонсульфат		

			Кератонсульфат, гепарансульфат		
	*		Дерматансульфат, гепарансульфат		
			Хондроитин-6-сульфат, дерматан- сульфат		
1	2	8			
			Помутнение роговицы характерно для		
			Мукополиссахаридоза II типа		
	*		Мукополиссахаридоза I типа		
			Альфа-маннозидоза		
			Метахроматической лейкодистро- фии		
1	2	9			
			Мукополисахаридоз III типа (син- дром Санфилиппо)		
			X-сцепленно рецессивно		
			Аутосомно-доминантно		
			X-сцепленно доминантно		
	*		Аутосомно-рецессивно		
1	2	10			
			При мукополисахаридозе III типа по- вышается концентрация		
			Дерматансульфата и гепарансульфа- та		
			Кератонсульфата		
	*		Гепарансульфата		
			Хондроитинсульфата и гепарансуль- фата		
1	2	11			
			Если пациента выявлен мукополиса- харидоз 1 типа, то данная патология обусловлена недостаточностью		
			Идуронат-2сульфатазы		
			Аргининсукцинат синтетазы		
	*		Альфа-L-идуронидазы		
			Гепаран-N-сульфатазы		

1	2	12			
			При мукополисахаридозе I типа повышается концентрация гликозаминогликанов (ГАГ), таких как		
			Хондроитинсульфат и гепарансульфат		
			Хондроитинсульфат и кератонсульфат		
			Кератонсульфат и дерматансульфат		
	*		Дерматансульфат и гепарансульфат		
1	2	13			
			Препаратом для ферментной заместительной терапии мукополисахаридоза I типа является		
	*		ларонидаза		
			себелипаза		
			идурсульфаза		
			галсульфаза		
1	2	14			
			При мукополисахаридозе VI типа повышается концентрация		
			хондроитинсульфата		
			кератансульфата		
			гепарансульфата		
	*		дерматансульфата		
1	2	15			
			Мукополисахаридозом с отличным от остальных типом наследования является синдром		
			Санфилиппо		
			Шейе		
			Моркио		
	*		Хантера		
1	3	1			
			Синдром Целлвегера наследуется по _____ типу		
	*		аутосомно-рецессивному		

			заболевание в родословных встречается спорадически и не наследуется		
			Аутосомно-доминантному		
			X-сцепленное		
1	3	2			
			Патогенез синдрома Целлвегера связан с:		
			патология медь транспортирующей АТФ-азы печени		
	*		нарушению биогенеза пероксисом		
			нарушение транспортного белка глюкозо-6-фосфата		
			недостаточность галактозо-1-фосфат уридилтрансферазы		
1	3	3			
			Пренатальная диагностика синдрома Целлвегера возможна путем определения активности:		
			метилмалонил-КоА-мутазы		
			глутарил-КоА дегидрогеназы		
	*		пероксисомо-связанной каталазы		
			биотинидазы		
1	3	4			
			Белки, функция которых нарушается при синдроме Целлвегера, относятся к		
			Ферментам реакций синтеза плазмалогенов		
			Ферментам реакции окисления жирных кислот		
			Белкам, обеспечивающим транспорт фитановой кислоты в пероксисому		
			пероксианам		
1	3	5			
			Синоним синдрома Целлвегера является		

	*		Церебροгепаторенальный синдром		
			Болезнь Атахары		
			Глазоцеребропеченочный синдром		
			Окулофарингеальный синдром		
1	3	6			
			Маркером пероксисомной патологии, который может быть в пределах нормы у новорожденных с синдромом Цельвегера, является _____ кислота		
			Линоленовая		
			Пристановая		
	*		Фитановая		
			Гексакозановая		
1	4	1			
			Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Рефсума:		
			недостаточностью ферментного комплекса дегидрогеназ		
			нарушение синтеза плазмалогенов		
			недостаточность бета-глюкуронидазы		
	*		недостаточность кислой оксидазы фитановой кислоты		
1	4	2			
			Диагностические критерии болезни Рефсума:		
			низкий уровень активности фермента щелочной фосфатазы		
			биохимические маркеры -L-аллоизолейцин и -гидрокси-изовалериановая кислота		
	*		повышение уровня фитановой кислоты в крови		
			дефицит бета-D-глюкуронидазы		
1	4	3			
			Болезнь Рефсума вызвана мутация-		

			ми:		
	*		PANX		
			ABCD1		
			PROX		
			PANK2		
1	4	4			
			Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Рефсума:		
	*		фитаноил-КоА-гидроксилазы		
			бета-глюкуронидазы		
			недостаточность галактоцереброзидазы		
			недостаточность арилсульфатазы Б		
1	5	1			
			X-сцепленная адренолейкодистрофия вызвана мутациями:		
			АТР7А		
	*		ABCD1		
			PROX		
			PANK2		
1	5	2			
			У новорожденных с неонатальной адренолейкодистрофией может быть в норме		
			Пристановая кислота		
	*		Фитановая кислота		
			ОДЦЖК		
			Ацилкарнитин		
1	5	3			
			Продукт гена ABCD1, мутации в котором приводят к X-сцепленной адренолейкодистрофии, является		
			Ферментом, участвующим в окислении ОДЦЖК		
			Основным белком миелина		
			Активатором жирных кислот		
	*		Трансмембранным переносчиком		

			жирных кислот		
1	5	4			
			Наиболее часто церебральная форма X-сцепленной адренолейкодистрофии манифестирует		
			На 1 году жизни		
	*		В 6-9 лет		
			С рождения		
			В 15-20 лет		
1	5	5			
			На ранней стадии болезни трансплантация гемопоэтических стволовых клеток применяется при		
			Болезни Рефсума		
			Синдроме Цельвегера		
			адреномиелонейропатии		
	*		X-сцепленной адренолейкодистрофии		
1	5	6			
			Предпочтительным методом пренатальной диагностики Xсцепленной адренолейкодистрофии является		
			Определение ОДЦЖК в культуре клеток ворсин хориона		
			Определение ОДЦЖК в амниотической жидкости		
	*		ДНК-диагностика		
			Определение ОДЦЖК и фитановой кислоты в пуповинной крови		
1	5	7			
			С учетом локализации очагов поражения белого вещества головного мозга при X-сцепленной адренолейкодистрофии наиболее часто встречаются нарушения		
			психические		
			слуха		

			обоняния		
	*		зрения		
1	6	1			
			Ген пероксисомной аланин глиоксилат аминотрансферазы (АГТ), отвечающий за развитие Гипероксалурия, тип I, картирован на хромосоме:		
	*		2q36-37		
			6p12 - p21.2		
			4q31.1-q31.2		
			15q28-q25		
1	6	2			
			Гипероксалурия, тип I наследуется по _____ типу		
	*		аутосомно-рецессивному		
			заболевание в родословных встречается спорадически и не наследуется		
			Аутосомно-доминантному		
			X-сцепленное		
1	6	3			
			Пероксисомное заболевание, протекающее с преимущественным поражением почек, называется		
			X-сцепленная адренолейкодистрофия		
			Болезнь Рефсума		
			цистиноз		
	*		Гиперксалурия тип 1		

Контрольные вопросы для итоговой аттестации

1. Болезнь Фабри - типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
2. Болезнь Гоше – типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика. Лечение.

3. Болезнь Ниманна-Пика, тип С - основные симптомы, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение
4. Синдром Целлвегера - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика
5. Болезнь Рефсума - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
6. Неонатальная адренолейкодистрофия - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
7. X-сцепленная адренолейкодистрофия - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
8. Гипероксалурия - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
9. Болезнь Тея - Сакса - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
10. Болезнь Зандгоффа - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
11. Болезнь Краббе - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика
12. Болезнь Помпе - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика
13. Болезнь Вольмана - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика
14. Мукополисахаридоз I типа - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика
15. Мукополисахаридоз II типа - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика
16. Мукополисахаридоз III типа - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика
17. Мукополисахаридоз IV типа - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика
18. Мукополисахаридоз VI типа - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика
19. Мукополисахаридоз – классификация, диагностика, лечение
20. Дифференциальная диагностика и ведение пациентов с мукополисахаридозом