

**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**

**«ГЕНЕТИКА»**

**На тему: «Наследственные болезни обмена»**

**(СРОК ОБУЧЕНИЯ 36 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ)**

**Ростов-на-Дону  
2020**

Основными компонентами дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по специальности «ГЕНЕТИКА» на тему «Наследственные болезни обмена» 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, оценочные материалы и иные компоненты.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации врачей по специальности «ГЕНЕТИКА» на тему «Наследственные болезни обмена» одобрена на заседании кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики).

Заведующий кафедрой д.м.н., профессор Шатохин Ю.В.



## 4. Общие положения

**4.1. Цель** дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей со сроком освоения 36 академических часов по специальности «ГЕНЕТИКА» на тему «Наследственные болезни обмена» заключается в совершенствовании знаний и умений в рамках имеющейся квалификации.

### **4.2. Актуальность программы:**

Согласно ФЗ от 21 ноября 2011 г. № 323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», существенная роль в трудовой деятельности врача-генетика отводится профилактической работе, формированию здорового образа жизни у населения. Реформирование и модернизация здравоохранения Российской Федерации, требующие внедрения новых высокотехнологичных методов диагностики и лечения, развитие профессиональной компетенции и квалификации врача-генетика определяют необходимость специальной подготовки, обеспечивающей правильную интерпретацию современных и новых методов диагностики и профилактического лечения с использованием современных достижений медико-биологических наук, данных доказательной медицины.

**4.3. Задачи программы:** совершенствование теоретических знаний и практических умений и навыков по генетике, формирование способности/готовности врачей к выявлению пациентов с наследственными болезнями обмена.

### ***Сформировать знания:***

1. По основам генетики человека: типы наследования наследственных болезней обмена, принципы расчетов генетического риска при наследственных болезнях обмена
2. По классификации, этиологиопатогенезу, молекулярным основам, патоморфологии, клиническому течению, диагностики и дифференциальной диагностики, особенностям течения и исходам, принципам лечения наследственных болезней обмена и их осложнений с учетом возрастных особенностей;
3. Принципам работы с информационно-поисковыми системами и базами данных по наследственным болезням обмена
4. Лабораторным методам диагностики в генетике, медицинские показания к их назначению, принципы интерпретации результатов специальных методов диагностики наследственных болезней обмена: цитогенетических, молекулярно-цитогенетических, молекулярно-генетических, биохимических;
5. Методам медикаментозного лечения, медицинские показания к применению медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с

- наследственных болезнях обмена в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;
6. Методам медицинской реабилитации пациентов наследственных болезнях обмена, имеющих инвалидность;
  7. Медицинские показания и противопоказания к проведению реабилитационных мероприятий у пациентов с наследственных болезнях обмена, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов;
  8. Порядок проведения диспансерного наблюдения за пациентами с наследственных болезнях обмена в соответствии с действующими нормативными правовыми актами и иными документами;
  9. Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное наследственными болезнями обмена на медико-социальную экспертизу, требования к оформлению медицинской документации.

***Сформировать умения:***

1. Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, владеть методами осмотра и обследования пациентов с наследственными болезнями обмена, составление родословной, интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов (их законных представителей)
2. Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований, инструментальных исследований и направления пациентов с наследственными болезнями обмена на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
3. Интерпретировать и анализировать полученные результаты у пациентов с наследственными болезнями обмена
4. Использовать поисково-диагностические программы и базы данных в процессе постановки диагноза наследственных болезней обмена
5. Назначать лекарственные препараты, лечебное питание пациентам с наследственными болезнями обмена, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
6. Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе патогенетической терапии, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с наследственными болезнями обмена

7 Проводить мониторинг заболевания и (или) состояния, корректировать план лечения в зависимости от особенностей течения

8 Определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с наследственными болезнями обмена, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи и порядком организации медицинской реабилитации

9 Проводить диспансерное наблюдение пациентов с наследственными болезнями обмена

### ***Сформировать навыки:***

1. Сбор жалоб, анамнеза, составление родословной у пациентов (их законных представителей) с наследственными болезнями обмена и состояниями, требующими уточнения диагноза и проведения медико-генетического консультирования. Анализ информации, полученной от пациентов (их законных представителей), результатов осмотра, формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов с наследственными болезнями обмена
2. Направление пациентов с наследственными болезнями обмена на лабораторные исследования, на инструментальные исследования, на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
3. Направление пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или в условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
4. Установление диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)
5. Разработка плана лечения пациентов с наследственными болезнями обмена с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
6. Назначение лекарственных препаратов, медицинских изделий и

лечебного питания пациентам с наследственными болезнями обмена в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

7. Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с наследственными болезнями обмена
8. Подготовка необходимой медицинской документации для осуществления медико-социальной экспертизы в государственных учреждениях медико-социальной экспертизы
9. Составление плана мероприятий медицинской реабилитации пациентов с наследственными болезнями обмена в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
10. Осуществление диспансерного наблюдения больных с наследственными болезнями обмена
11. Использование медицинских информационных систем и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

Трудоемкость освоения - 36 академических часов (1 неделя)

Основными компонентами Программы являются:

- общие положения;
- планируемые результаты обучения;
- учебный план;
- календарный учебный график;
- рабочие программы учебных модулей: "Специальные 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).

4.2. 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).

4.3. Учебный план определяет состав изучаемых дисциплин с указанием их трудоемкости, объема, последовательности и сроков изучения, устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (лекции, семинарские и практические занятия, применение дистанционного обучения), конкретизирует формы контроля знаний и умений обучающихся. Планируемые результаты обучения направлены на формирование профессиональных компетенций врача-генетика. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональными стандартами и квалификационной характеристикой должности врача-генетика <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).

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

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



#### **4.6. Характеристика профессиональной деятельности обучающихся:**

- **область профессиональной деятельности**<sup>1</sup> включает охрану здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения;

- **основная цель вида профессиональной деятельности**<sup>2</sup>: профилактика, диагностика, лечение врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинская реабилитация пациентов;

- **обобщенные трудовые функции**: оказание медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика»;

- **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.

- **вид программы**: практикоориентированная.

#### **4.8. Контингент обучающихся:**

- **по основной специальности**: врач-генетик

## **5. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ**

Планируемые результаты обучения направлены на совершенствование профессиональных компетенций врача-генетика, необходимых для профессиональной деятельности и повышение профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональным стандартом и квалификационной характеристикой должности врача-генетика.

### **Характеристика компетенций врача-генетика, подлежащих совершенствованию**

---

<sup>1</sup> Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 №1044 «Об утверждении Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации) (зарегистрировано Министерством юстиции Российской Федерации 28.10.2014, регистрационный №34490).

<sup>2</sup> Приказ Министерство труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 №142н «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-генетик» (зарегистрировано Министерством юстиции Российской Федерации 08.04.2019, регистрационный №54301).

### 5.1. Профессиональные компетенции (далее - ПК):

#### **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);

#### **реабилитационная деятельность:**

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

### 5.2. Объем программы: 36 академических часов.

### 5.3. Форма обучения, режим и продолжительность занятий

<b>График обучения</b> <b>Форма обучения</b>	<b>Акад. часов в день</b>	<b>Дней в неделю</b>	<b>Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)</b>
Очно (с использованием ДОТ)	6	6	1 неделя, 6 дней

Программа повышения квалификации реализуется с использованием ДОТ и ЭО на дистанционной площадке – «Автоматизированная система ДПО ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (sdo.rostgmu.ru) (далее - система)». В системе представлены учебные материалы, тестовые задания по темам учебных модулей программ. Система позволяет проводить онлайн-лекции и семинарские занятия в удаленном режиме синхронно взаимодействовать слушателю с преподавателем.

## 6. УЧЕБНЫЙ ПЛАН распределения учебных модулей

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации  
врачей по специальности «Генетика»  
на тему «Наследственные болезни обмена»  
(срок освоения 36 академических часов)

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			лекции	ПЗ	СЗ		Д О	
Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»								
1.	Пероксисомные болезни	8	2	2	4		4	ТК
2.	Наследственные болезни углеводного обмена	8	2	2	4		4	ТК
3.	Наследственные болезни имунной системы	6	2	2	2		4	ТК
4.	Наследственные болезни крови и кроветворной ткани	6	2	2	2		2	ТК
5	Наследственные болезни липидного обмена	6	2	2	2		4	
Итоговая аттестация		2						зачет
Всего		36	10	10	14		18	

ПЗ - практические занятия, СЗ - семинарские занятия.

ДО – дистанционное обучение.

ПК - промежуточный контроль.

ТК - текущий контроль.

## 7. Календарный учебный график

	1 неделя (часы)
Специальные дисциплины	34
Итоговая аттестация	2

## 8. Рабочие программы учебных модулей

### Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»

#### Раздел 1

#### Пероксисомные болезни.

Код	Наименования тем, элементов
1.1	Синдром Целлвегера
1.2	Болезнь Рефсума
1.3	Неонатальная адренолейкодистрофия
1.4	X-сцепленная адренолейкодистрофия
1.5	Гипероксалурия

#### Раздел 2

#### Наследственные болезни углеводного обмена

Код	Наименования тем, элементов
2.1	Гликогенозы
2.2	Галактоземия

### Раздел 3

#### Наследственные болезни иммунной системы.

Код	Наименования тем, элементов
3.1	X- сцепленная агаммаглобулинемия.
3.2	SCID
3.3	Синдром Вискота-Олдрича

### Раздел 4

#### Наследственные болезни крови и кроветворной ткани.

Код	Наименования тем, элементов
4.1	Гемоглобинопатии. Серповидно-клеточная болезнь
4.2	Альфа-талассемия, Бета-талассемия
4.3	Недостаточность ГбФД

### Раздел 5

#### Наследственные болезни липидного обмена.

Код	Наименования тем, элементов
5.1	Наследственные дислипидемии
5.2	Болезнь Гоше, Нимана-Пика, Тея-Сакса, Зандгоффа, Фабри , Вольмана.

## 9. Организационно-педагогические условия Тематика лекционных занятий

<b>№ раздел а</b>	<b>№ лекц ии</b>	<b>Темы лекций</b>	<b>Кол-во часов</b>
1	1	Пероксисомные болезни.	2
2	2	Наследственные болезни углеводного обмена	2
3	3	Наследственные болезни иммунной системы	2
4	4	Наследственные болезни крови и кроветворной ткани.	2
5	5	Наследственные болезни липидного обмена	2
<b>Итого</b>			<b>10</b>

#### **Тематика семинарских занятий**

<b>№ раздел а</b>	<b>№ семи н</b>	<b>Темы семинаров</b>	<b>Кол-во часов</b>
1	1	Синдром Цельвегера. Болезнь Рефсума	2
1	2	Неонатальная адренолейкодистрофия. X-сцепленная адренолейкодистрофия. Гипероксалурия	2
2	3	Гликогенозы	2
2	4	Галактоземия	2
3	5	Наследственные болезни иммунной системы	2
4	6	Наследственные болезни крови и кроветворной ткани.	2
5	7	Наследственные болезни липидного обмена	2

<b>Итого</b>	14
--------------	----

### Тематика практических занятий

№ раздел а	№ практ ич	Темы практических занятий	Кол-во часов
1	1	Пероксисомные болезни	2
2	2	Наследственные болезни углеводного обмена	2
3	3	Наследственные болезни иммунной системы	2
4	4	Наследственные болезни крови и кровеносной ткани	2
5	5	Наследственные болезни липидного обмена	2
<b>Итого</b>			10

### 10. Формы аттестации

10.1. Итоговая аттестация по Программе проводится в форме зачета (посредством тестового контроля письменного или на АС ДПО) и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-генетика. 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. 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 синдромы, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение
4. Гликогенозы – типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
5. Галактоземия- клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
6. Синдром Целвегера- этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
7. Болезнь Рефсума- этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
8. Неонатальная адренолейкодистрофия- этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
9. X-сцепленная адренолейкодистрофия- этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
- 10.Гипероксалурия- этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
- 11.X- сцепленная агаммаглобулинемия. этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
- 12.SCID этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
- 13.Синдром Вискота-Олдрича этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
- 14.Гемоглобинопатии. Серповидно-клеточная болезнь этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
- 15.Альфа-талассемия, Бета-талассемия этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
- 16.Недостаточность Г6ФД этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
- 17.Наследственные дислипидемии этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
- 18.Болезнь Тея-Сакса - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
- 19.Болезнь Зандгоффа - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.

### **10.2.Задания, выявляющие практическую подготовку врача-генетика**



- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Гоше
- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Тея-Сакса
- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Нимана-Пика тип С
- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Фабри
- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с Недостаточность ГбФД
- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с болезнью Цеевгера
- рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной пациента с X-сцепленной адренолейкодистрофией
- рассчитайте риск двоюродной сестре (по линии отца) пробанда, страдающего болезнью Рефсума
- рассчитайте риск двоюродному брату (по линии отца) пробанда, страдающего X-сцепленной адренолейкодистрофией
- назначьте обследование пациенту болезнью Фабри
  - назначьте обследование пациенту с X-сцепленной адренолейкодистрофией
  - назначьте обследование ребенку с синдромом Цеевгера
  - назначьте обследование новорожденному ребенку с галактоземией
- обоснуйте целесообразность проведения инвазивной пренатальной диагностики в семье с X-сцепленной адренолейкодистрофией
- провести составление родословной пациенту с наследственным заболеванием
- Провести расчета риска при заболеваниях с аутосомно-доминантным типом наследования
- Провести расчет риска при заболеваниях с аутосомно-рецессивным типом наследования
- Провести расчет риска при заболеваниях с рецессивным наследованием, сцепленным с полом

### **10.3. Примеры тестовых заданий и ситуационных задач:**

#### **Тестовый контроль:**

1. Недостаточность какого фермента приводит к болезни Помпе:

А) недостаточностью ферментного комплекса дегидрогеназ

- В) недостаточность кислой липазы
- С) недостаточность кислой альфа глюкозидазы
- Д) недостаточность арилсульфатазы Б

ANSWER: С

2.Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Вольмана:

- А) недостаточность лизосомальной кислой липазы
- В) недостаточность глюкозилтрансферазы 1
- С) недостаточность бета-глюкуронидазы
- Д) недостаточность арилсульфатазы Б

ANSWER: А

3.Диагностические критерии болезни Вольмана:

- А) повышение эфиров холестерина, триглицеридов в печени.
- В) повышение сывороточного трансферрина
- С) снижение активности глюкозилтрансферазы
- Д) недостаточность арилсульфатазы Б

ANSWER: А

4.На консультацию в МГК обратилась семья по поводу недостаточности кислой глюкозидазы и кислой мальтазы у ребенка. На какое заболевание указывают данные изменения:

- А) б. Краббе
- В) б. Фабри
- С) б. Помпе
- Д) б. Вольмана

ANSWER: С

5.На консультацию в МГК обратилась семья по поводу недостаточности фермента глюкоцереброзидазы у ребенка. На какое заболевание указывают данные изменения:

- А) б. Краббе
- В) б. Фабри
- С) б. Гоше
- Д) б. Вольмана

ANSWER: С

6. На консультацию в МГК обратилась семья по поводу недостаточности фермента альфа-галактозидазы А у ребенка. На какое заболевание указывают данные изменения:

- A) б. Краббе
- B) б. Фабри
- C) б. Гоше
- D) б. Вольмана

ANSWER: B

### Ситуационные задачи:

1. . В МГК на приеме новорожденный, выявлен при проведении неонатального скрининга с повышенными значениями общей галактозы. Уровень неонатального GAO=14,98, ретест=17,13. Из анамнеза: от 3 беременности 3 срочных родов, 3250/50, выписан на 3е сутки. Данные объективного осмотра: самочувствие удовлетворительное, вес=4,9кг, рост=51см. Без фенотипических особенностей. Ваш диагноз? И какие обследования назначите.

Ответ:

- галактоземия?
- билирубин и фракции АЛТ АСТ ГТПП (Ф) IgG и авидность ЦМВ? ВПГ(1+2), ВЭБ
- определение активности фермента GALT
- Частые мутации в гене GALT.

2. Пациент страдает болезнью Фабри, учитывая системность и прогрессирующее течение заболевания и возможность развития новых висцеральных проявлений с возрастом, пациенты с болезнью Фабри должны находиться под постоянным наблюдением врача-генетика. Какие исследования необходимо проводить в динамике.

Ответ:

- физикальное обследование
- микроальбуминурия/протеинурия, ОАК, мочевины,
- электролиты (К, Na, Са, Cl), печеночные пробы (АЛТ, АСТ, би-лирубин и фракции), липидный профиль (ОХС, ТГ, ХС-ЛПВП) натошак
- ЭКГ, эхокардиография, Холтеровское мониторирование
- МРТ головного мозга, функция внешнего дыхания.
- Консультация окулиста.

3. Больной ребенок, страдающий галактоземией I типа, классическая форма, должен находиться на этапе амбулаторно-поликлинического наблюдения у педиатра, невропатолога, офтальмолога, генетика, психолога, логопеда. Консультации других специалистов назначаются по показаниям. С использованием каких методов осуществляют контроль адекватности проводимой терапии?

Ответ:

- содержания тотальной галактозы (галактоза + галактозо-1-фосфат) в сыворотке крови не реже 1 раз в 3 месяца на первом году жизни, далее не реже 1 раза в год, при этом уровень тотальной галактозы не должен превышать 4мг/дл.ТВП 4-4.5 мм, носовая кость не определяется, острый лицевой угол, реверсивность кровотока.
- ежегодно дети должны проходить углубленную диспансеризацию в условиях дневного стационара (длительность госпитализации не менее 10 суток), где осуществляются контроль функции печени (биохимический анализ крови, УЗИ органов брюшной полости и др.), показателей фосфорнокальциевого обмена, углубленный осмотр офтальмолога, при необходимости проведение ЭЭГ, нейрорадиологического обследования (МРТ/КТ), реабилитационных мероприятий.инвазивная пренатальная диагностика.

4. На приеме ребенок 8 лет. Жалобы, со слов мамы, на увеличение живота, отставание в физическом и умственном развитии, иногда судороги. При осмотре: выраженная гепатоспленомегалия, мышечная гипотония. Лабораторно «пенистые» клетки в костном мозге, печени, селезенки; накопление сфингомиелина в ретикулоэндотелиальных клетках. Ваш предположительный диагноз? Какие анализы и методы исследования вы назначите?

Ответ:

- болезнь Ниманна-Пика
- молекулярно-генетическое исследование (поиск мутаций в гене NPC1 и NPC2)
- дифференциальная диагностика производится с болезнью Гоше
- Ферменто-заместительная терапия (Болезнь Ниманна-Пика, тип С).

5. Пациент 15 лет. Пол – м. Фенотипически без особенностей. Жалобы: на слабость, вялость, приступы повышения температуры до субфебрильных цифр, периодические приступообразное жжение в ступнях и ладонях, не-переносимость жары, учащенное ЧСС, частые головные боли. Ваш диагноз. Диф.диагностика. Тип наследования. Лечение?

Ответ:

- о болезнь Фабри.
- о дифференциальная диагностика: средиземноморская семейная лихорадка, ангиокератома.
- о в период кризов, сопровождающихся лихорадкой и болями, ангио-кератомы могут быть спутаны с петехиальной сыпью, что приводит к установлению ошибочного диагноза менингита. Дифференциальный диагноз следует также проводить с наследственной геморрагической телангиэктазией Рендю-Ослера-Вебера, с ангиокератомой Фордайса, ангиокератомой Мибелли и ограниченной невиформной ангиокератомой туловища. Ангиокератомы также встречаются и при других лизосомных болезнях накопления: болезни Шиндлера, фукозидозе, ганглиозидозе, аспартаглюкозаминурии и сиалидозе.
- о болевой синдром при БФ часто сопровождается субфебрильной лихорадкой и повышенной реакцией оседания эритроцитов, что часто приводит к установлению «ложных» диагнозов: ревматоидного артрита, ревматической лихорадки, артритов, эритромиалгии, синдрома Рейно или «болезни роста».
- о Симптомы поражения сердечно-сосудистой системы сходны с кардиоমেгалией или аритмией неясного генеза.
- о наследуется по рецессивному X-сцепленному типу
- о при болезни Фабри применяют патогенетическую ферментозаместительную терапию (ФЗТ), симптоматическую терапию (например, для купирования болей могут применяться анальгетики, антиконвульсанты, НСПВП), которая направлена на снижение выраженности и предотвращение симптомов болезни Фабри.

## 12. Литература

### РЕКОМЕНДУЕМАЯ ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА:

1. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учеб. пособие / Г.Р. Мутовин. - изд. 3-е, перераб. и доп.-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
2. Наследственные болезни: национальное рук-во: [Электронный ресурс] / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с. -Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
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 .-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 642 с.

### РЕКОМЕНДУЕМАЯ 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.] - СПб: ФОЛИАНТ,2015-398 с. .
- 3 болезнь Гоше [Электронный ресурс]/ Е.А. Лукина - М.: Литтерра, 2014. -56 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
4. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс]/С.В. Михайлова,Е.Ю.Захарова, А.С. Петрухин-М.:Литтерра,2017.-368 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
5. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста [Электронный ресурс]/ Г.Е. Руденская, Е.Ю. Захарова - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. -392 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
1. Наследственные болезни [Электронный ресурс] / под ред. Е.К.Гинтера, В.П. Пузырева-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. -464 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача».

### Интернет-ресурсы

	ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ	Доступ к ресурсу
1.	Электронная библиотека РостГМУ. – URL:	Доступ

	<a href="http://109.195.230.156:9080/opacg/">http://109.195.230.156:9080/opacg/</a>	неограниче н
2.	<b>Консультант студента</b> : ЭБС. – Москва : ООО «ИПУЗ». - URL: <a href="http://www.studmedlib.ru">http://www.studmedlib.ru</a>	Доступ неограниче н
3.	<b>Консультант врача.</b> Электронная медицинская библиотека : ЭБС. – Москва : ООО ГК «ГЭОТАР». - URL: <a href="http://www.rosmedlib.ru">http://www.rosmedlib.ru</a>	Доступ неограниче н
4.	<b>UpToDate</b> : БД / Wolters Kluwer Health. – URL: <a href="http://www.uptodate.com">www.uptodate.com</a>	Доступ неограниче н
5.	<b>Консультант Плюс</b> : справочная правовая система. - URL: <a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a>	Доступ с компьютеро в университет а
6.	<b>Научная электронная библиотека eLIBRARY.</b> - URL: <a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>	Открытый доступ
7.	<b>Национальная электронная библиотека.</b> - URL: <a href="http://нэб.рф/">http://нэб.рф/</a>	Доступ с компьютеро в библиотеки
8.	<b>Scopus</b> / Elsevier Inc., Reed Elsevier. – Philadelphia: Elsevier B.V., PA. – URL: <a href="http://www.scopus.com/">http://www.scopus.com/</a> ( <i>Нацпроект</i> )	Доступ неограниче н
9.	<b>Web of Science</b> / Clarivate Analytics. - URL: <a href="http://apps.webofknowledge.com">http://apps.webofknowledge.com</a> ( <i>Нацпроект</i> )	Доступ неограниче н
10.	<b>MEDLINE Complete EBSCO</b> / EBSCO. – URL: <a href="http://search.ebscohost.com">http://search.ebscohost.com</a> ( <i>Нацпроект</i> )	Доступ неограниче н
11.	<b>ScienceDirect. Freedom Collection</b> / Elsevier. – URL: <a href="http://www.sciencedirect.com">www.sciencedirect.com</a> по IP-адресам РостГМУ. ( <i>Нацпроект</i> )	Доступ неограниче н
12.	<b>БД издательства Springer Nature.</b> - URL: <a href="http://link.springer.com/">http://link.springer.com/</a> по IP-адресам РостГМУ. ( <i>Нацпроект</i> )	Доступ неограниче н
13.	<b>Wiley Online Library</b> / John Wiley & Sons. - URL: <a href="http://onlinelibrary.wiley.com">http://onlinelibrary.wiley.com</a> по IP-адресам РостГМУ. ( <i>Нацпроект</i> )	Доступ с компьютеро в университет а

14.	<b>Единое окно доступа к информационным ресурсам.</b> - URL: <a href="http://window.edu.ru/">http://window.edu.ru/</a>	Открытый доступ
15.	<b>Российское образование. Федеральный образовательный портал.</b> - URL: <a href="http://www.edu.ru/index.php">http://www.edu.ru/index.php</a>	Открытый доступ
16.	<b>ENVOС.RU English vocabulary</b> ]: образовательный сайт для изучающих англ. яз. - URL: <a href="http://envoc.ru">http://envoc.ru</a>	Открытый доступ
17.	<b>Словари онлайн.</b> - URL: <a href="http://dic.academic.ru/">http://dic.academic.ru/</a>	Открытый доступ
18.	<b>WordReference.com</b> : онлайнновые языковые словари. - URL: <a href="http://www.wordreference.com/enru/">http://www.wordreference.com/enru/</a>	Открытый доступ
19.	<b>История.РФ.</b> - URL: <a href="https://histrf.ru/">https://histrf.ru/</a>	Открытый доступ
20.	<b>Юридическая Россия</b> : федеральный правовой портал. - URL: <a href="http://www.law.edu.ru/">http://www.law.edu.ru/</a>	Открытый доступ
21.	<b>Официальный интернет-портал правовой информации.</b> - URL: <a href="http://pravo.gov.ru/">http://pravo.gov.ru/</a>	Открытый доступ
22.	<b>Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России.</b> - URL: <a href="http://www.femb.ru/feml/">http://www.femb.ru/feml/</a> , <a href="http://feml.scsml.rssi.ru">http://feml.scsml.rssi.ru</a>	Открытый доступ
23.	<b>Medline</b> (PubMed, USA). – URL: <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/</a>	Открытый доступ
24.	<b>Free Medical Journals.</b> - URL: <a href="http://freemedicaljournals.com">http://freemedicaljournals.com</a>	Открытый доступ
25.	<b>Free Medical Books.</b> - URL: <a href="http://www.freebooks4doctors.com/">http://www.freebooks4doctors.com/</a>	Открытый доступ
26.	<b>International Scientific Publications.</b> – URL: <a href="https://www.scientific-publications.net/ru/">https://www.scientific-publications.net/ru/</a>	Открытый доступ
27.	<b>КиберЛенинка</b> : науч. электрон. биб-ка. - URL: <a href="http://cyberleninka.ru/">http://cyberleninka.ru/</a>	Открытый доступ
28.	Архив научных журналов / НЭИКОН. - URL: <a href="https://archive.neicon.ru/xmlui/">https://archive.neicon.ru/xmlui/</a>	Открытый доступ
29.	<b>Журналы открытого доступа на русском языке</b> / платформа EIPub НЭИКОН. – URL: <a href="https://elpub.ru/">https://elpub.ru/</a>	Открытый доступ
30.	<b>Медицинский Вестник Юга России.</b> - URL: <a href="https://www.medicalherald.ru/jour">https://www.medicalherald.ru/jour</a> или с сайта РостГМУ	Открытый доступ
31.	<b>Всемирная организация здравоохранения.</b> - URL: <a href="http://who.int/ru/">http://who.int/ru/</a>	Открытый доступ
32.	<b>Evrika.ru</b> информационно-образовательный портал для врачей. – URL: <a href="https://www.evrika.ru/">https://www.evrika.ru/</a>	Открытый доступ
		Открытый



33.	<b>Med-Edu.ru:</b> медицинский видеопортал. - URL: <a href="http://www.med-edu.ru/">http://www.med-edu.ru/</a>	доступ
34.	<b>Univadis.ru:</b> международ. мед. портал. - URL: <a href="http://www.univadis.ru/">http://www.univadis.ru/</a>	Открытый доступ
35.	<b>DoctorSPB.ru:</b> информ.-справ. портал о медицине. - URL: <a href="http://doctorspb.ru/">http://doctorspb.ru/</a>	Открытый доступ
36.	<b>Современные проблемы науки и образования</b> : электрон. журнал. - URL: <a href="http://www.science-education.ru/ru/issue/index">http://www.science-education.ru/ru/issue/index</a>	Открытый доступ
37.	<b>Рубрикатор клинических рекомендаций</b> Минздрава России. - URL: <a href="http://cr.rosminzdrav.ru/#!/">http://cr.rosminzdrav.ru/#!/</a>	Открытый доступ
38.	<b>Образование на русском</b> : портал / Гос. ин-т русс. яз. им. А.С. Пушкина. - URL: <a href="https://pushkininstitute.ru/">https://pushkininstitute.ru/</a>	
	<b>Другие</b> открытые ресурсы вы можете найти по адресу: <a href="http://rostgmu.ru">http://rostgmu.ru</a> →Библиотека→Электронный каталог→Открытые ресурсы интернет→далее по ключевому слову...	Открытый доступ

**Кадровый состав программы ДПО  
ПК «Наследственные болезни обмена»**

<b>№ п/п</b>	<b>Фамилия, имя, отчество,</b>	<b>Ученая степень, ученое звание</b>	<b>Должность</b>
1	Амелина Светлана Сергеевна	Д.М.Н	Профессор кафедры гематологии и трансфузиологии ( с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
2	Дегтерева Елена Валентиновна	К.М.Н	Доцент кафедры гематологии и трансфузиологии ( с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
3	Морданов Сергей викторович	К.М.Н	Ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии ( с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
4	Шатохин Юрий Васильевич	Профессор, Д.М.Н	Заведующий кафедры гематологии и трансфузиологии ( с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)