

**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 № 5

УТВЕРЖДЕНО
приказом ректора
«18» 01 2022 г.
№ 220

г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ**

"Расширение неонатального скрининга"

по основной специальности: генетика

**по смежным специальностям: педиатрия (врач-педиатр участковый),
педиатрия, неврология, анестезиология-реаниматология, неонатология,
аллергология и иммунология**

Трудоемкость: 36 часа

Форма освоения: очная

Документ о квалификации: удостоверение о повышении квалификации

**Р
о
с
т
о
в
-
н
а
-
Д
о
н
у**

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

Заведующий кафедрой Шатохин Ю.В.

Программа рекомендована к утверждению рецензентами:

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

Н

Цурносков М.И. - доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой медико-биологических дисциплин НИУ «БелГУ».

а

п

G

е

п

о

m

е

O

r

g

a

n

i

z

a

t

i

o

n

)

,

O

б

щ

е

с

T

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации "*Расширение неонатального скрининга*" (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.	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.

Организационно-педагогические условия Программы.

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
- ФГОС ВО по специальности генетика, утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от *25 августа 2014 г. № 1072.*
- Профессиональный стандарт «Врач – педиатр участковый» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 27 марта 2017 г. N 306н, регистрационный номер 833).
- Единый квалификационный справочник должностей: «Врач – педиатр (приказ Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 23 июля 2010 г. N 541н)
- ФГОС ВО по специальности педиатрия, утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от *12 августа 2020 г. № 965.*
- Профессиональный стандарт «Врач - невролог» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 29 марта 2019 г. N 51н, регистрационный номер
- ФГОС ВО по специальности неврология, утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от *25 августа 2014 г. № 1084.*
Профессиональный стандарт «Врач – анестезиолог-реаниматолог»
» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 27 августа 2018 года N 55н, регистрационный номер 1200).
ФГОС ВО по специальности анестезиология-реаниматология, утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от *25 августа 2014 г. № 1044.*
- Профессиональный стандарт «Врач – неонатолог» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 14 марта 2018 г. N 136н, регистрационный номер
- ФГОС ВО по специальности неонатология, утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от *30 июня 2021 г. №*
- 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.

Профессиональный стандарт «Врач – аллерголог-иммунолог» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 14 марта 2018 г. N 138н, регистрационный номер 1102).

– ФГОС ВО по специальности аллергология-иммунология, утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 г. № 1068

1.2. Категории обучающихся.

Основная специальность – **генетика**

Смежные специальности – **педиатрия (врач-педиатр участковый), педиатрия, неврология, анестезиология-реаниматология, неонатология, аллергология и иммунология**

1.3. Цель реализации программы

совершенствование имеющихся профессиональных компетенций и повышение профессионального уровня в области теоретических знаний и навыков в диагностике и лечении заболеваний, входящих в неонатальный скрининг.

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

Уровень квалификации: 8

Связь Программы с профессиональным стандартом представить в таблице 1.

Таблица 1

Связь Программы с профессиональным стандартом

ОТФ	Трудовые функции
	Код ТФ
Оказание медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"	A/01.8
	A/02.8
	A/03.8

– Профессиональный стандарт 2: «Врач – педиатр участковый» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 27 марта 2017 г. N 306н, регистрационный номер 833).	
Оказание медицинской помощи детям в амбулаторных условиях, не предусматривающих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения, в том числе на дому при вызове медицинского работника	A/01.7
	A/02.7
Профессиональный стандарт 3: «Врач – невролог» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 16 февраля 2019 г. N 53898н, регистрационный номер	
Оказание медицинской помощи пациентам при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы	A/01.8
	A/02.8
Профессиональный стандарт 4: «Врач – анестезиолог-реаниматолог» » (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 27 августа 2018 года N 55н, регистрационный номер 1200).	
Оказание скорой специализированной медицинской помощи по профилю "анестезиология-реаниматология" вне медицинской организации	A/01.8
	A/02.8
Профессиональный стандарт 5: «Врач-неонатолог» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 14 марта 2018 г. N 136н, регистрационный номер 1105).	
Оказание специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи новорожденным и недоношенным детям по профилю "неонатология"	A/01.8
	A/02.8
Профессиональный стандарт 6: «Врач – аллерголог-иммунолог» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 14 марта 2018 г. N 138н, регистрационный номер 1102).	
Оказание медицинской помощи населению по профилю "аллергология и иммунология"	A/01.8
	A/02.8

1.4. Планируемые результаты обучения

Планируемые результаты обучения

ПК	Описание компетенции	Код ТФ профстандарта
ПК-	<p>готовность к оказанию медицинской помощи пациентам с заболеваниями, входящими в неонатальный скрининг.</p> <p>должен знать: Порядок оказания медицинской помощи пациентам с заболеваниями, входящими в неонатальный скрининг, распознавание особенностей клинической картины, классификации, диагностики и дифференциальной диагностики, течения и исходов, принципов лечения.</p> <p>составление генеалогического анализа и определение типа наследования заболеваний, входящих в неонатальный скрининг.</p> <p>интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза заболеваний, входящих в неонатальный скрининг</p> <p>использование инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза заболеваний, входящих в неонатальный скрининг.</p> <p>использование клинических рекомендаций (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с заболеваниями, входящими в неонатальный скрининг.</p> <p>должен уметь: осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза заболеваний, входящих в неонатальный скрининг.</p> <p>Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза заболеваний, входящих в неонатальный скрининг.</p> <p>Оценивать наличие у пациентов признаков заболеваний, входящих в неонатальный скрининг 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 заболеваний, входящих в неонатальный скрининг.</p> <p>Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза заболеваний, входящих в</p>	<p>A/01.8</p> <p>A/02.8</p> <p>A/03.8</p> <p>A/01.7</p> <p>A/02.7</p>

	<p>неонатальный скрининг 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 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 лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза заболеваний, входящих в неонатальный скрининг.</p>	
	<p>должен владеть: Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза заболеваний, входящих в неонатальный скрининг, 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 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	Акад. часов в день	Дней в неделю	Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)
Форма обучения Очная			1 неделя, 6 дней

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: Расширение неонатального скрининга

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
	Заболевания, выявляемые методом tandemной масс-спектрометрией
	Заболевания, выявляемые с помощью флуориметрического анализа (галактоземия, дефицит биотинидазы)
	Заболевания, выявляемые с помощью иммуноферментного анализа (врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, адено-генитальный синдром)
	Заболевания выявляемые молекулярно-генетическим методом

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 объеме, предусмотренном учебным планом (УП). Форма итоговой аттестации – экзамен, который проводится посредством: тестового контроля в АС ДПО и собеседования с обучающимся.

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, процессов, делать выводы
отлично	прочность знаний, знание основных процессов изучаемой предметной области, ответ отличается глубиной и полной раскрытия темы; владением терминологическим аппаратом;	высокое умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры

	логичностью и последовательностью ответа	
хорошо	прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; свободное владение монологической речью, однако допускается одна - две неточности в ответе	умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; однако допускается одна - две неточности в ответе
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
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

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА НА ТЕСТОВЫЕ ВОПРОСЫ

Процент правильных ответов	Отметка
	отлично
	хорошо
	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.

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

ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38, консультативная поликлиника	1 этаж 106 каб
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
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.
	тонометр
	стетоскоп
	фонендоскоп
	аппарат для измерения артериального давления с детскими манжетками
	термометр
	медицинские весы
	ростомер
	противошоковый набор
	набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий
	облучатель бактерицидный
	пеленальный стол
	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
	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»
	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»

	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
	Генетический паспорт - основа индивидуальной и предиктивной медицины/ под ред. В.С. Баранова. – СПб: Изд-во Н-Л, 2009. - 528 с.
	Клиническая генетика: учебник для вузов: для студентов, интернов, ординаторов, аспирантов и преподавателей/ В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын [и др.]- Санкт-ПетербургПб: ФОЛИАНТ,2015-398 с.
	Наследственные болезни / под ред. Е.К.Гинтера, В.П. Пузырева-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. -464 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача».
	Наследственные нарушения нервно- психического развития детей : Руководство для врачей / Под ред. П.А. Темина, Л.З. Казанцевой. - М : Медицина, 2001.
	Проведение массового скрининга на наиболее распространенные наследственные заболевания : Методич. рекомендации / Авт.: В.Н. Чернышов, С.И. Куцев, С.В. Морданов [и др.] ; РостГМУ. - Ростов н/Д : Изд-во РостГМУ, 2007. - 75с

3.2.2. Информационно-коммуникационные ресурсы.

	ЭЛЕКТРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ	Доступ к ресурсу
1.	Э л	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.	К о	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. – регистрации (<i>Нацпроект</i>)	Доступ неограничен
8.	Web of Science / Clarivate Analytics. - URL: http://apps.webofknowledge.com по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (<i>Нацпроект</i>)	Доступ неограничен
9.	Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу: 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.

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

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

к дополнительной профессиональной программе
повышения квалификации врачей «Расширение неонатального скрининга» со
сроком освоения 36 академических часов по специальности: «Генетика»,
«Неонатология», «Педиатрия (врач-педиатр участковый)», «Педиатрия»,
«Неврология», «Анестезиология-реаниматология», «Аллергология и
иммунология»

Кафедра	гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
Факультет	повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.
Адрес (база)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38, консультативная поликлиника 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
Зав.кафедрой	Шатохин Юрий Васильевич
Ответственный составитель	Амелина Светлана Сергеевна
	samelina60@mail.ru
Моб. телефон	+7(988)994-43-95
Кабинет №	106
Учебная дисциплина	Генетика
Учебный предмет	Генетика
Учебный год составления	
Специальность	Генетика
Форма обучения	очное
Модуль	Расширение неонатального скрининга
Тема	Заболевания, выявляемые методом тандемной масс-спектрометрией
Подтема	
Количество вопросов	

	Тип вопроса	single
	Источник	
	Модуль	Расширение неонатального скрининга
	Тема	Заболевания, выявляемые с помощью флуориметрического анализа
	Подтема	
	Количество вопросов	8
	Тип вопроса	
	Источник	
	Модуль	Расширение неонатального скрининга
	Тема	Заболевания, выявляемые с помощью иммуноферментного анализа
	Подтема	
	Количество вопросов	7
	Тип вопроса	
	Источник	
	Модуль	Расширение неонатального скрининга
	Тема	Заболевания выявляемые молекулярно-генетическим методом
	Подтема	
	Количество вопросов	10
	Тип вопроса	
	Источник	

Список тестовых заданий

			Нарушение какого фермента приводит к цитрулинемии:		
			недостаточность лизосомной галактозидазы		
	*		недостаточность аргининсукцинат синтетазы		
			недостаточность пантетенат киназы		
			недостаточность сфингомиелиназы		

			Для какого заболевания диетотерапия является основным методом лечения:		
			нейрофиброматоз		
	*		фенилкетонурия		
			умственная отсталость с ломкой X-хромосомой		
			с. Патау		
		3			
			Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец гомозиготен по нормальному аллелю, составляет:		
	*		около нуля;		
		4			
			Диагностические критерии фенилкетонурии:		
			двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация;		
			прогрессирующие бледность и гипотрофия, спленомегалия, выступающие скулы и лобные бугры, «башенный» череп, анемия;		
			множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон;		
	*		отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация волос и кожи.		

		Ингибирование ферментов, находящихся выше метаболического блока, используют в терапии		
	*	тирозинемии 1-го типа		
		синдрома Видемана – Беквита		
		фенилкетонурии		
		болезни Рефсума		
	6			
		При тирозинемии 1-го типа принцип диетотерапии заключается в ограничении поступления в организм:		
		Лизина и аргинина		
	*	Тирозина и фенилаланина		
		Лизина и метионина		
		Метионина и аргинина		
	7			
		Общим диагностическим критерием для всех форм ФКУ является:		
	*	повышение уровня фенилаланина		
		повышение уровня тирозина		
		снижение активности дегидрофолатредуктазы		
		дефект восстановления ВН4		
	8			
		Диагностические критерии тирозинемии I типа:		
	*	недостаточность фермента фумарилацетоацетат гидролазы		
		медь транспортирующей АТФ-азы печени		
		дефицит гексозаминидазы А в сыворотке и тканях		
		дефицит амило-1,6-глюкозидазы в печени и мышцах		

			Нарушение какого фермента приводит к цитрулинемии:		
			недостаточность лизосомной галактозидазы		
	*		недостаточность аргининсукцинат синтетазы		
			недостаточность пантетенат киназы		
			Нарушение какого фермента приводит к цитрулинемии:		
		10			
			Недостаточность аргининсукцинат синтетазы приводит к формированию:		
	*		цитрулинемия		
			б. Ниманна-Пика тип А, В (I)		
			глутаровая ацидурии		
			семейной инфантильной		
			Глутаровая ацидурия наследуется по:		
	*		Аутосомно-рецессивному типу		
			Аутосомно-доминантному типу		
			X-сцепленному доминантному типу		
			Митохондриальный тип наследования		
		12			
			Метилмалоновая ацидурия наследуется по:		
	*		Аутосомно-рецессивному типу		
			Аутосомно-доминантному типу		
			X-сцепленному доминантному типу		
			Митохондриальный тип наследования		
		13			

		Патогенетический механизм возникновения глутаровой ацидурии тип I:		
		недостаточность кислой липазы		
		недостаточность глюкозилтрансферазы 1		
	*	недостаточностью глутарил-КоА-дегидрогеназы		
		недостаточность аспартоацилазы		
		14		
		Диагностические критерии Глутаровой ацидурии тип I		
		недостаточность фермента фумарилацетоацетат гидролазы		
	*	накопление глутаровой и 3-ОН-глутаровой кислот		
		дефицит гексозаминидазы А в сыворотке и тканях		
		дефицит амило-1,6-глюкозидазы в печени и мышцах		
		15		
		Методом ТМС при глутаровой ацидурии тип I определяют:		
	*	концентрации глутарилкарнитина		
		концентрации метилмалонил- (C4) и пропионил- (C3) карнитинов		
		концентрации уровня изовалерилкарнитина (C5).		
		концентрации N-ацетиласпартата		
		16		
		Ген метилмалонил-КоА-мутаза (GCDH), отвечающий за развитие глутаровой ацидурии тип I картирован на хромосоме:		
	*			
		6p12 - p21.2		

		17			
			Нарушение какого фермента приводит к развитию Метилмалоновой ацидурии:		
	*		недостаточностью ферментного комплекса дегидрогеназ		
			медь транспортирующей АТФ-азы печени		
			недостаточность бета-глюкуронидазы		
			недостаточность апофермента		
		19			
			Методом ТМС при метилмалоновой ацидурии определяют:		
			концентрации глутарилкарнитина		
	*		концентрации метилмалонил- (С4) и пропионил- (С3) карнитинов		
			концентрации уровня изовалерилкарнитина (С5).		
			концентрации N-ацетиласпартата		
		20			
			Пренатальная диагностика при метилмалоновой ацидурии возможна путем определения активности:		
	*		метилмалонил-КоА-мутазы		
			глутарил-КоА дегидрогеназы		
			изовалерил-КоА-дегидрогеназы		
			биотинидазы		
		21			
			Методом ТМС при пропионовой ацидурии определяют:		
			концентрации глутарилкарнитина		
			концентрации метилмалонил- (С4) и пропионил- (С3) карнитинов		
			концентрации уровня изовалерилкарнитина (С5).		
	*		концентрации пропионилкарнитина (С)		

		22			
			Методом ТМС при изовалериановой ацидурии определяют:		
			концентрации глутарилкарнитина		
			концентрации метилмалонил- (С4) и пропионил- (С3) карнитинов		
	*		концентрации уровня изовалерилкарнитина (С5).		
			концентрации пропионилкарнитина (С)		
			Недостаточность какого фермента приводит к развитию болезни кленового сиропа:		
	*		ферментного комплекса дегидрогеназ		
			нарушение синтеза плазмалогенов		
			недостаточность бета-глюкуронидазы		
			недостаточность кислой оксидазы фитановой кислоты		
		25			
			Диагностические критерии болезни кленового сиропа:		
	*		повышение концентрации аминокислот лейцина, изолейцина, валина в крови и моче		
			повышенные уровни субстратов неспецифического тканевого изофермента щелочной фосфатазы		
			низкий уровень активности фермента щелочной фосфатазы		
			повышение уровня фитановой кислоты в крови		
			Специальной диетой поддаётся коррекция:		

			Ганглиозидоз		
	*		Галактоземия		
			Муковисцидоз		
			Нейрофиброматоз		
	2				
			Для недостаточности биотинидазы характерно повышение ацилкарнитинов		
			C5DC		
			C3		
	*		C5OH		
			C5		
	2	3			
			При недостаточности биотинидазы		
			Назначают высокоуглеводную диету		
			Назначают низкожировую диету		
			Назначают низкобелковую диету		
	*		Пациенты в диете не нуждаются		
	2				
			При галактоземии 1-го типа принцип диетотерапии заключается в ограничении		
			Метионина		
			жиров		
	*		Галактозы		
			Белков		
	2				
			Наиболее частым полиморфным вариантом при галактоземии тип 1 является		
			Z-вариант		
			Вариант Лос-Анжелес		
			Вариант Лейдена		
	*		Вариант Дуарте		
	2	6			

			Для диагностики галактоземии тип 1 активность фермента определяется в		
	*		эритроцитах		
			Клетках печени		
			лейкоцитах		
			тромбоцитах		
2	7				
			Клиническую картину галактоземии принято объяснять токсическим действием		
			мальтозы		
			лактозы		
			галактозы		
	*		Галактозо-1-фосфата и галактитола		
2	8				
			Для галактоземии тип Дуарте характерно повышению тотальной галактозы при неонатальном скрининге в диапазоне от ___ мг/дп		
	*				
			Диагноз муковисцидоза устанавливают на основании:		
			результатов биохимического анализа мочи и крови;		
			данных осмотра офтальмологом, кардиологом и параклинических методов исследования;		
	*		клинических симптомов, концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости;		

		Диагностические критерии муковисцидоза:		
		хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца, хронические синуситы;		
		грубые черты лица, кифосколиоз, деформация грудины, низкий рост, порок клапанов сердца, умственная отсталость;		
	*	рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул;		
		задержка роста, множественный дизостоз, помутнение роговицы, повышенная экскреция гликозаминогликанов (мукополисахаридов) с мочой.		
	3	3		
		Муковисцидоз относят к наследственным нарушениям:		
		обмена аминокислот		
		обмена металлов		
		функций лизосом		
	*	системы мембранного транспорта		
	3	4		
		Задержка физического развития, легочные инфекции, повышение натрия/хлора в потовой жидкости, обильный жирный стул:		
		муколипидоз		
		АГС		
	*	муковисцидоз		
		целиакия		
		Тип наследования АГС:		
		аутосомно-доминантный		

	*		аутосомно-рецессивный		
			X-сцепленный рецессивный		
			аномалия в системе хромосом		
	3	6			
			Вероятность рождения в семье больного с аденогенитальным синдромом при условии, что сын (от 1-й беременности) имеет этот синдром, а девочка (от 2-й беременности) здорова, составляет:		
			около 0%;		
	*				
	3	7			
			Диагностические критерии аденогенитального синдрома:		
			гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, паховые грыжи, умеренная умственная отсталость;		
			гонады представлены яичками, наружные половые органы сформированы по женскому типу, вторичные половые признаки недоразвиты, кариотип 46, XY;		
	*		прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная экскреция гормонов коры надпочечников;		
			умственная отсталость, макроорхидизм, оттопыренные уши, длинное лицо, массивный подбородок.		
			СМА с врожденными переломами характеризуется:		

	*		характеризуется тяжелой гипотонией и гипокинезией плода, что приводит к развитию врожденных контрактур, артрогипозу		
			характеризующееся симметричной проксимальной нейрогенной атрофия мышц, когнитивной дисфункцией и прогрессирующей церебральной атрофией		
			характеризуется ранней манифестацией проксимальной мышечной гипотонии и развитием генерализованной мышечной атрофии		
			характеризуется сочетанием дегенерации мозжечковых и спинномозговых мотонейронов		
	4				
			К аутосомно – рецессивному типу наследования относятся:		
	*		СМА с врожденными переломами 1, СМА с прогрессирующей миоклонус эпилепсией, Спинальная моторная нейропатия		
			Спинальная мышечная атрофия, врожденная доброкачественная, с контрактурами, СМА, форма взрослых (тип Финкеля), СМА, форма взрослых + крампи (Джокела тип)		
			СМА Кеннеди, СМА с артрогрипозом 2, СМА дистальная 3		
			СМА, тип Окинава, СМА с умственной отсталостью, СМА Кеннеди		
	4	3			
			К аутосомно – доминантному типу наследования относятся:		

			СМА с врожденными переломами 1, СМА с прогрессирующей миоклонус эпилепсией, Спинальная моторная нейропатия		
			Спинальная мышечная атрофия, врожденная доброкачественная, с контрактурами, СМА, форма взрослых (тип Финкеля), СМА, форма взрослых + крампи (Джокела тип)		
	*		СМА Кеннеди, СМА с артрогрипозом 2, СМА дистальная 3		
			СМА, тип Окинава, СМА с умственной отсталостью, СМА Кеннеди		
	4	4			
			К X-сцепленному рецессивному типу наследования относятся:		
			СМА с врожденными переломами 1, СМА с прогрессирующей миоклонус эпилепсией, Спинальная моторная нейропатия		
	*		Спинальная мышечная атрофия, врожденная доброкачественная, с контрактурами, СМА, форма взрослых (тип Финкеля), СМА, форма взрослых + крампи (Джокела тип)		
			СМА Кеннеди, СМА с артрогрипозом 2, СМА дистальная 3		
			СМА, тип Окинава, СМА с умственной отсталостью, СМА Кеннеди		
	4	5			
			Возраст манифестации при 1 типе СМА (Болезнь ВерднигаГофманна)		
	*		0-6 месяцев		
			Старше 18 месяцев		
			В подростковом или взрослом возрасте		

			От 0 до 50 лет		
	4	6			
			Возраст манифестации при 3 типе СМА (Болезнь Кугельберга Веландер)		
			0-6 месяцев		
	*		Старше 18 месяцев		
			В подростковом или взрослом возрасте		
			От 0 до 50 лет		
	4	7			
			Спинальная мышечная атрофия характеризуется		
	*		поражением мотонейронов передних рогов спинного мозга, реже ствола мозга		
			прогрессирующей слабостью проксимальных мышц, вызванной дегенерацией мышечных волокон		
			поражением мышц дистальных отделов конечностей		
			поражениям центральной нервной системы и внутренних органов		
	4	8			
			Спинальная мышечная атрофия типов I-IV характеризуется типом наследования:		
			Только аутосомно-доминантным		
	*		Только аутосомно-рецессивным		
			И аутосомно-доминантным и аутосомно – рецессивным		
			X-сцепленным		
	4	9			
			Проксимальная мышечная атрофия обусловлена делецией 7 и 8 экзонов гена SMN1 у _____ больных		

	*				
	4	10			
			Возраст манифестации при 4 типе СМА		
			0-6 месяцев		
			Старше 18 месяцев		
	*		В подростковом или взрослом возрасте		
			От 0 до 50 лет		

Контрольные вопросы для итоговой аттестации

1. Аминоацидопатии - клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение
2. Дефекты β -окисления - типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение
3. Органические ацидурии - типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение
4. Лалактоземия - типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение
5. Дефицит биотинидазы - клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение
6. Врожденный гипотиреоз - клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение
7. Муковисцидоз - клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение
8. Адено-генитальный синдром - клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение
9. Спинальная мышечная атрофия - типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение
10. Первичные иммунодефициты – классификация, дифференциальная диагностика, лечение