

**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**

*"Синдромы с нарушением числа аутосом, половых хромосом, мик-  
роделеционные и микродупликационные синдромы"*

**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 «Синдромы с нарушением числа аутосом, половых хромосом, микроделеционные и микродупликационные синдромы» 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 «Синдромы с нарушением числа аутосом, половых хромосом, микроделеционные и микродупликационные синдромы» (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:

<b>№№</b>	<b>Фамилия, имя, отчество</b>	<b>Учёная степень, звание</b>	<b>Занимаемая должность</b>	<b>Место работы</b>
<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>
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 синдромов с нарушением числа аутосом, половых хромосом, микроделеционных и микродупликационных синдромов.

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**

<b>Профессиональный стандарт:</b> «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"	А/01.8	Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания
	А/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 проф-стандарта
ПК-1	<b>готовность к</b> оказанию медицинской помощи пациентам с синдромами однородительских дисомий а также хромосомными синдромами с нарушением числа аутосом и половых хромосом	А/01.8 А/03.8
	<b>должен знать:</b> Порядок оказания медицинской помощи пациентам с микроделеционными и микродупликационными синдромами, синдромами однородительских дисомий а также хромосомными синдромами с нарушением числа аутосом и половых хромосом Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека составление генеалогического анализа и определения типа наследования микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом назначение лабораторных исследований для диагностики микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению	

	<p>использование и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом</p> <p>использование клинических рекомендаций по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с микроделеционными и микродупликационными синдромами, синдромами однородительских дисомий а также хромосомными синдромами с нарушением числа аутосом и половых хромосом</p>	
	<p><b>должен уметь:</b> осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом</p> <p>Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом</p> <p>Оценивать наличие у пациентов признаков микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом 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 микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом</p> <p>Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом</p>	



	<p>Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом 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 микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом</p> <p>Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом</p>	
	<p><b>должен владеть:</b> Составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом</p> <p>Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими ре-</p>	

	<p>комендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом на консультацию к врачам-специалистам 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)
<b>Форма обучения</b>			
Очная	6	6	1 неделя, 6 дней

## 2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

### 2.1 Учебный план.

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации

«Синдромы с нарушением числа аутосом, половых хромосом, микроделеционные и микродупликационные синдромы» в объёме 36 часов

№№	Наименование модулей	Всего часов	Часы без ДОТ и ЭО	В том числе				Часы с ДОТ и ЭО	В том числе				Стажировка	Обучающий симуляционный курс	Совершенствуемые (формируемые) ПК	Форма контроля
				ЛЗ	ПЗ	СЗ	СР		ЛЗ	СЗ	ПЗ	СР				
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
<b>1</b>	<b>Специальные дисциплины</b>															
1.1	Хромосомные синдромы (этиология, клиника)	17	9	2	4	2		8	2	4	2	-	-	1	ПК-1	ТК
1.2	Методы диагностики хромосомной патологии (цитогенетический, молекулярно-цитогенетический)	17	9	2	4	2		8	2	4	2	-	-	1	ПК-1	ТК
	<b>Всего часов (специальные дисциплины)</b>	<b>34</b>	18	4	8	4		16	4	8	4		-	2	-	
	<b>Итоговая аттестация</b>	<b>2</b>														<b>экзамен</b>
	<b>Всего часов по программе</b>	<b>36</b>	<b>18</b>	4	8	4		16	4	8	4					

## 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: Синдромы с нарушением числа аутосом, половых хромосом, микроделеционные и микродупликационные синдромы

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1	Хромосомные синдромы с нарушением числа аутосом и половых хромосом
1.2	Микроделеционные и микродупликационные синдромы и синдромы однородительских дисомий
1.3	Цитогенетический метод
1.4	Молекулярно-цитогенетический метод
1.5	Симуляционный цикл: с-м Дауна, с-м Ангельмана

### Обучающий симуляционный курс

Ситуации	Проверяемые трудовые функции	Симуляционное и вспомогательное оборудование	Расходные материалы	Задачи симуляции
Сбор жалоб и анамнеза	А/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 обучающимся. Лист бумаги для черновых записей обучающегося. Ручка для записей.	Сбор жалоб, анамнеза жизни, анамнеза болезни у пациента (его законного представителя), анализ полученной информации

## 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 атте-

станции – 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, процессов, делать выводы	логичность и последовательность ответа
отлично	прочность знаний, знание основных процессов изучаемой предметной области, ответ отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владением терминологическим аппаратом; логичностью и последовательностью ответа	высокое умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры	высокая логичность и последовательность ответа
хорошо	прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; свободное владение монологической речью, однако допускается одна - две неточности в ответе	умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; однако допускается одна - две неточности в ответе	логичность и последовательность ответа
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	неумение давать аргументированные ответы	отсутствие логичности и последовательности ответа

	содержании 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	Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р.Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф Виллард; пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова .- Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 642 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
	Дополнительная литература
1	Генетический паспорт - основа индивидуальной и предиктивной медицины/ под ред. В.С. Баранова. – СПб: Изд-во Н-Л, 2009. - 528 с.
2	Клиническая генетика: учебник для вузов: для студентов, интернов, ординаторов, аспирантов и преподавателей/ В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын [и др.] - Санкт-ПетербургПб: ФОЛИАНТ,2015-398 с.
11	Наследственные болезни / под ред. Е.К.Гинтера, В.П. Пузырева-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. -464 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача».
13	Наследственные нарушения нервно- психического развития детей : Руководство для врачей / Под ред. П.А. Темина, Л.З. Казанцевой. - М : Медицина, 2001.

#### 3.2.2. Информационно-коммуникационные ресурсы.

ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ		Доступ к ресурсу
1.	Электронная библиотека РостГМУ. – URL: <a href="http://109.195.230.156:9080/opac/">http://109.195.230.156:9080/opac/</a>	Доступ неограничен
2.	Консультант студента : ЭБС. – Москва : ООО «ИПУЗ». - URL: <a href="http://www.studmedlib.ru">http://www.studmedlib.ru</a>	Доступ неограничен
3.	Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : ЭБС. – Москва : ООО ГК «ГЭОТАР». - URL: <a href="http://www.rosmedlib.ru">http://www.rosmedlib.ru</a>	Доступ неограничен
4.	Консультант Плюс : справочная правовая система. - URL: <a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a>	Доступ с ком- пьютеров вуза
5.	Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: <a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>	Открытый доступ
6.	Национальная электронная библиотека. - URL: <a href="http://нэб.рф/">http://нэб.рф/</a>	Доступ с компьютеров библиотеки
7.	Scopus / Elsevier Inc., Reed Elsevier. – Philadelphia: Elsevier B.V., PA. – URL: <a href="http://www.scopus.com/">http://www.scopus.com/</a> по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (Нацпроект)	Доступ неограничен
8.	Web of Science / Clarivate Analytics. - URL: <a href="http://apps.webofknowledge.com">http://apps.webofknowledge.com</a> по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (Нацпроект)	Доступ неограничен
9.	Другие 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...	

### 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](http://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 лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (основное)

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)

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

к дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей «Синдромы с нарушением числа аутосом, половых хромосом, микроделеционные и микродупликационные синдромы» 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. 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
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 дисциплина	Генетика
10	Учебный предмет	Генетика
11	Учебный год составления	2021
12	Специальность	Генетика
13	Форма обучения	очное
14	Модуль	Синдромы с нарушением числа аутосом, половых хромосом, микроделеционные и микродупликационные синдромы
15	Тема	Хромосомные синдромы с нарушением числа аутосом и половых хромосом
16	Подтема	-
17	Количество во-	20

	просов	
18	Тип вопроса	single
19	Источник	-
20	Модуль	Синдромы с нарушением числа аутосом, половых хромосом, микроделеционные и микродупликационные синдромы
21	Тема	Микроделеционные и микродупликационные синдромы и синдромы однородительских дисомий
22	Подтема	-
23	Количество вопросов	5
24	Тип вопроса	single
25	Источник	-
26	Модуль	Синдромы с нарушением числа аутосом, половых хромосом, микроделеционные и микродупликационные синдромы
27	Тема	Цитогенетический метод
28	Подтема	-
29	Количество вопросов	16
30	Тип вопроса	single
31	Источник	-
32	Модуль	Синдромы с нарушением числа аутосом, половых хромосом, микроделеционные и микродупликационные синдромы
33	Тема	Молекулярно- цитогенетический метод
34	Подтема	-
35	Количество вопросов	14
36	Тип вопроса	single
37	Источник	-

### Список тестовых заданий

1	1	1			
			Удвоение части генетического материала на хромосоме - это		
			Делеция		

			Транслокация		
			Инверсия		
	*		Дупликация		
1	1	2			
			Синдром Дауна- это трисомия по ___ паре аутосом		
	*		21		
			13		
			18		
			8		
1	1	3			
			Фенотипические признаки синдрома Дауна включают:		
			умственная отсталость, выступающий лоб, массивный подбородок, макроорхизм, большие оттопыренные уши		
	*		умственная отсталость, мышечная гипотония, плоское лицо, монголоидный разрез глаз		
			микроцефалия, полидактилия, расщелина губы и неба		
			клинодактилия, эпикант, синофриз, омфалоцеле		
1	1	4			
			Фенотипические признаки синдрома Патау включают:		
			микроцефалия, расщелина губы и неба, эктродактилия, циклопия		
	*		микрофтальмия, расщелина губы и неба, микроцефалия, полидактилия		
			монголоидный разрез глаз, флексорное положение кистей, деформация черепа, пороки ЖКТ		
			клинодактилия, эпикант, синофриз, омфалоцеле		
1	1	5			
			Фенотипические признаки синдрома Эдвардса включают:		

			микроцефалия, акромикрия, расщелина губы и неба синофриз		
			микрофтальмия, грыжа пупочного канатика, экзофтальм, полидактилия		
	*		пренатальная гипоплазия, стопа-качалка, флексорное положение пальцев рук, долихоцефалия, пороки ЖКТ		
			клинодактилия, эпикант, синофриз, омфалоцеле		
1	1	6			
			Синдром Патау- это трисомия по _____ паре аутосом		
			21		
	*		13		
			18		
			8		
1	1	7			
			Синдром Эдварса- это трисомия по _____ паре аутосом		
			21		
			13		
	*		18		
			8		
1	1	8			
			Фенотипические признаки: пренатальная гипоплазия, стопа-качалка, флексорное положение пальцев рук, долихоцефалия, пороки ЖКТ встречаются при синдроме		
			с. Шерешевского- Тернера		
			с. Клайнфельтера		
	*		с. Эдварса		
			с. Ангельмана		
1	1	9			
			Фенотипические признак: микрофтальмия, расщелина губы и неба, микроцефалия, полидактилия встречается при синдроме		

			с. Шерешевского- Тернера		
			с. Кляйнфельтера		
	*		с. Патау		
			с. Ангельмана		
1	1	10			
			Фенотипические признаки: умственная отсталость, мышечная гипотония, плоское лицо, монголоидный разрез глаз встречаются при синдроме		
			с. Шерешевского- Тернера		
			с. Кляйнфельтера		
	*		с. Дауна		
			с. Ангельмана		
1	1	11			
			К анеуплоидиям относятся:		
	*		трисомии и моносомии		
			триплоидии и тетраплоидии		
			трисомии и триплоидии		
			моносомии и триплоидии		
1	1	12			
			Моносомия – это:		
			избыток одной какой-либо хромосомы в кариотипе		
			отсутствие пары гомологичных хромосом		
			это избыток двух или более хромосом		
	*		нехватка одной хромосомы		
1	1	13			
			Трисомия – это:		
	*		избыток одной какой-либо хромосомы в кариотипе		
			отсутствие пары гомологичных хромосом		
			это избыток двух или более хромосом		
			нехватка одной хромосомы		

1	1	14			
			Полисомия – это:		
			избыток одной какой-либо хромосомы в кариотипе		
			отсутствие пары гомологичных хромосом		
	*		это избыток двух или более хромосом		
			нехватка одной хромосомы		
1	1	15			
			Аномалии хромосом могут быть:		
	*		числовые и структурные		
			числовые и позиционные		
			структурные и позиционные		
			числовые, структурные и позиционные		
1	1	16			
			Структурные аномалии хромосом могут быть:		
			сбалансированными		
			несбалансированными		
			сбалансированными и сочетанными		
	*		сбалансированными и несбалансированными		
1	1	17			
			К сбалансированным хромосомным аномалиям относится:		
			Делеция		
			Дупликация		
			Репликация		
	*		Транслокация		
1	1	18			
			Делеция - это:		
			перенос участка хромосомы на негомологичную хромосому		
	*		потеря участка хромосомы		
			удвоение участка хромосомы		
			утроение участка хромосомы		



1	1	19			
			Дупликация – это:		
			перенос участка хромосомы на него- мологичную хромосому		
			потеря участка хромосомы		
	*		удвоение участка хромосомы		
			утроение участка хромосомы		
1	1	20			
			Транслокация - это:		
	*		перемещение генетического матери- ала одной хромосомы на другую		
			удвоение какого-либо локуса хромо- сомы		
			потеря участка хромосомы		
			утроение участка хромосомы		
1	2	1			
			Фенотипические признаки синдрома Миллера-Диккера включают:		
			умственная отсталость, отсутствие речи, атаксия, приступы беспричин- ного смеха		
			грушевидный нос, гиперплазия ниж- ней челюсти, множественные хряще- вые экзостозы, конические эпифизы, задержка психоречевого развития, умственная отсталость		
	*		лиссэнцефалия, дисморфия лицевого черепа, микроцефалия		
			ожирение, мышечная гипотония, ги- погонадизм, маленькие кисти и сто- пы		
1	2	2			
			Фенотипические признаки синдрома Ангельмана включают:		
	*		умственная отсталость, отсутствие речи, нарушение походки, приступы беспричинного смеха, широкий рот, редко расположенные зубы		
			грушевидный нос, гиперплазия ниж- ней челюсти, множественные хряще-		

			вые экзостозы, конические эпифизы, задержка психоречевого развития, умственная отсталость		
			лиссэнцефалия, особенное лицо, умственная отсталость		
			ожирение, мышечная гипотония, гипогонадизм, маленькие кисти и стопы		
1	2	3			
			Фенотипические признаки синдрома Прадера-Вилли включают:		
			умственная отсталость, отсутствие речи, атаксия, приступы беспричинного смеха		
			грушевидный нос, гиперплазия нижней челюсти, множественные хрящевые экзостозы, конические эпифизы, задержка психоречевого развития, умственная отсталость		
			лиссэнцефалия, особенное лицо, умственная отсталость		
	*		ожирение, мышечная гипотония, гипогонадизм, маленькие кисти и стопы		
1	2	4			
			Фенотипические признаки: умственная отсталость, отсутствие речи, нарушение походки, приступы беспричинного смеха, широкий рот, редко расположенные зубы встречаются при синдроме		
			с. Шерешевского- Тернера		
			с. Кляйнфельтера		
			с. Эдварса		
	*		с. Ангельмана		
1	2	5			
			Фенотипические признаки: лиссэнцефалия, дисморфия лицевого черепа, микроцефалия встречаются при синдроме		

			с. Шерешевского- Тернера		
	*		с. Миллера-Диккера		
			с. Эдварса		
			с. Ангельмана		
1	3	1			
			Интерфазный FISH-анализ не позволяет:		
			определять нарушение числа отдельных хромосом		
			определять транслокации		
	*		определять происхождение маркерных хромосом с вовлечением центромер		
			определять делеции (микроделеции) и амплификации участков хромосом		
1	3	2			
			FISH-анализ используется на практике в нижеперечисленных случаях, кроме:		
			как метод исследования в пренатальной диагностике		
	*		для определения биологического родства		
			в онкологии		
			в преимплантационной диагностике		
1	3	3			
			В случае проведения пренатальной диагностики с помощью интерфазного FISH-анализа, доля клеток, свидетельствующая о существовании аномалий числа хромосом, по крайней мере, в мозаичной форме		
			5%		
			7%		
			10%		
	*		20% и более		
1	3	4			
			Цитогенетика - это:		
	*		раздел генетики, изучающий хромо-		

			сомы, их структуру и аномалии		
			метод изучения папиллярных узоров пальцев и ладоней		
			раздел биологии, изучающий белки, их функции и взаимодействия в живых организмах		
			метод генетики основанный на анализе родословных		
1	3	5			
			Какой метод окрашивания хромосом, использующийся при проведении цитогенетического исследования, <b>не позволяет</b> выявить их линейную неоднородность или определить специфические хромосомные структуры:		
			G-окрашивание		
			R-окрашивание		
	*		RV-метод		
			Q-окрашивание		
1	3	6			
			Из нижеперечисленного, для проведения цитогенетического анализа используют:		
			лейкоциты		
			нейтрофилы		
			эозинофилы		
	*		лимфоциты		
1	3	7			
			Для определения опухолевого кариотипа при гемобластозах чаще используют:		
			фибробласты		
			базофилы		
			эозинофилы		
	*		клетки костного мозга		
1	3	8			
			При проведении цитогенетического исследования процедура (этап) об-		

			работки материала 0,56% раствором KCl называется		
			накопление или выделение митотических клеток		
	*		гипотоническая обработка		
			фиксация клеток		
			распластывание хромосом на предметном стекле		
1	3	9			
			Для проведения цитогенетической диагностики путем анализа метафазных хромосом <b>не используют</b> :		
			лимфоциты		
	*		клетки п/п скелетных мышц		
			клетки костного мозга		
			клетки амниотической жидкости		
1	3	10			
			В основе определения кариотипа (кариотипирования) лежит:		
			популяционно-статистические наблюдения		
	*		цитогенетический анализ		
			полимеразная цепная реакция		
			биохимический анализ		
1	3	11			
			При проведении цитогенетического исследования фиксация материала осуществляется смесью:		
			метанола и 70% уксусной кислоты (1:1)		
			метанола и ледяной уксусной кислоты (1:3)		
	*		метанола и ледяной уксусной кислоты (3:1)		
			метанола и 70% уксусной кислоты (3:1)		
1	3	12			
			Какой метод окрашивания хромосом, использующийся при проведе-		

			нии цитогенетического исследования, подразумевает использование флуоресцентных красителей		
			G-окрашивание		
			R-окрашивание		
			C-окраска		
	*		Q-окрашивание		
1	3	13			
			Отметьте <b>неправильное</b> утверждение. По локализации выделяют следующие типы C-позитивного хроматина:		
			центромерный, характерный для всех хромосом с небольшими гетерохроматиновыми блоками;		
			крупные блоки, располагающиеся в прицентромерных районах длинных плеч хромосом 1, 9, 16;		
			блок гетерохроматина на дистальной части длинного плеча хромосомы Y;		
	*		терминальные (концевые) регионы плеч хромосом .		
1	3	14			
			При культивировании клеток на питательной среде фитогемагглютинин (ФГА, РНА) используется в качестве		
	*		митогена		
			буферного компонента		
			антибиотика		
			антимикробного компонента		
1	3	15			
			Цитогенетика - это:		
			метод изучения папиллярных узоров пальцев и ладоней		
	*		раздел генетики, изучающий хромосомы, их структуру и аномалии		
			раздел биологии, изучающий белки, их функции и взаимодействия в живых организмах		
			Цитогенетика - это:		

1	3	16			
			Какой метод окрашивания хромосом, использующийся при проведении цитогенетического исследования, не позволяет выявить их линейную неоднородность или определить специфические хромосомные структуры:		
			Q-окрашивание		
	*		RV-метод		
			C-окраска		
1	4	1			
			Что из перечисленного не относится к молекулярной цитогенетике:		
			FISH		
	*		GTG		
			mFISH		
			SKY		
1	4	2			
			Так называемые уникальные ДНК-зонды это:		
			тотальная фракция геномной ДНК		
			последовательности ДНК, комплементарные к центромерному гетерохроматину		
			флуоресцентные химические метки		
	*		клонированные последовательности ДНК, строго специфичные для определенных районов хромосом или отдельных генов (LSI)		
1	4	3			
			Комплементарное взаимодействие ДНК-зондов с участками ДНК исследуемого материала, осуществляемое непосредственно на цитологических или гистологических препаратах это:		
			маркирование («мечение») ДНК-зондов		
			амплификация сигнала		

	*		реакция гибридизации in situ		
			денатурация ДНК на хромосомном препарате		
1	4	4			
			Метод, позволяющий провести скрининг всего кариотипа на предмет числовых и несбалансированных хромосомных перестроек, не получая при этом препаратов хромосом из анализируемых образцов тканей:		
			FISH		
			G-band		
			mFISH		
	*		CGH		
1	4	5			
			CGH:		
			определяет сбалансированные хромосомные aberrации, метод не предназначен для поиска хромосомного дисбаланса		
	*		«сканирует» весь кариотип на предмет числовых и несбалансированных хромосомных перестроек, без прямого осмотра хромосом анализируемых образцов		
			обладает высокой разрешающей способностью, позволяющей определять последовательность нуклеотидов и точную структуру хромосомной перестройки		
			представляет собой прямой анализ происхождения хромосомных перестроек путем одновременного использования в единой реакции гибридизации нескольких ДНК-зондов, меченных разными флюорохромами		
1	4	6			
			Температура гибридизации ДНК-зондов при проведении FISH:		
			комнатная (~20°C)		



			90-95°C		
			70-75°C		
	*		37-42°C		
1	4	7			
			Проведение молекулярно-цитогенетического исследования методом FISH показано при кариотипе		
			46, X, X (r)		
	*		45XO/46X mar+		
			45XO/46XX		
			Проведение молекулярно-цитогенетического исследования методом FISH показано при кариотипе		
1	4	8			
			Молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомных микроделаций возможна с использованием метода		
			mFISH		
	*		HP-CGH		
			SKY		
1	4	9			
			Методом молекулярно-цитогенетического исследования, основанным на принципе конкурентной гибридизации ДНК-БИБЛИОТЕК, является		
			Спектральное кариотипирование хромосом		
			Флюоресцентная in situ гибридизация		
	*		Сравнительная геномная гибридизация		
			Методом молекулярно-цитогенетического исследования, основанным на принципе конкурентной гибридизации ДНК-БИБЛИОТЕК, является		
1	4	10			

			Наиболее эффективным подходом к молекулярно-генетической диагностике наследственных опухолевых синдромов является анализ		
			Мутаций в «горячих» точках генов наследственных опухолевых синдромов		
			Копийности участков в ДНК хромосомным микроматричным анализом		
	*		Генов наследственных опухолевых синдромов методом NGS		
			Наиболее эффективным подходом к молекулярно-генетической диагностике наследственных опухолевых синдромов является анализ		
1	4	11			
			Для молекулярно-цитогенетической диагностики терминальных микроделеций хромосом следует использовать		
	*		субтеломерные ДНК-зонды		
			Хромосомо-специфические ДНК-библиотеки		
			Спектральное кариотипирование хромосом		
			Для молекулярно-цитогенетической диагностики терминальных микроделеций хромосом следует использовать		
1	4	12			
			Молекулярно-цитогенетическая диагностика микроделеционного синдрома возможна с помощью		
			Спектрального кариотипирования		
			Флуоресцентной <i>in situ</i> гибридизации с ДНК-зондами специфичными к центромерам хромосом		
	*		Флуоресцентной <i>in situ</i> гибридизации с уникальными ДНК-зондами		
			Молекулярно-цитогенетическая диагностика микроделеционного син-		

			дрома возможна с помощью		
1	4	13			
			к молекулярно-цитогенетическим методам диагностики хромосомных болезней относят		
	*		Флуоресцентную in situ гибридизацию (FISH)		
			Массовое параллельное секвенирование		
			ПЦР в режиме реального времени		
			к молекулярно-цитогенетическим методам диагностики хромосомных болезней относят		
1	4	14			
			в молекулярно-цитогенетическом исследовании интерферометр используется с целью		
	*		спектрального кариотипирования хромосом (SKY)		
			Многоцветного окрашивания хромосом (mFISH)		
			Многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)		
			в молекулярно-цитогенетическом исследовании интерферометр используется с целью		

## 2 Контрольные вопросы для итоговой аттестации

1. Синдром микроделеции 1p36 - этиология, клиническая картина, диагностика
2. Синдром Вольфа-Хиршхорна (делеция в участке 4p16) - этиология, клиническая картина, диагностика
3. Синдром «крика кошки» («cri du chat», делеция в участке 5p15.2) – этиология, клиническая картина, диагностика.
4. Синдром Вильямса (делеция в участке 7q11.23) – этиология, клиническая картина, диагностика
5. Синдром Ангельмана (делеция или унипарентальная дисомия в участке 15q11.2q13 материнского происхождения) – этиология, клиническая картина, диагностика
6. Синдром Прадера-Вилли (делеция или унипарентальная дисомия в участке 15q11.2q13 отцовского происхождения) – этиология, клиническая картина, диагностика
7. Синдром Смит-Маженис (делеция в участке 17p11.2) – этиология, клиническая картина, диагностика
8. Синдром микроделеции 22q11.2 – этиология, клиническая картина, диагностика
9. Синдром микроделеции 22q13.3 – этиология, клиническая картина, диагностика,
10. Дупликация 4p16.3 – этиология, клиническая картина, диагностика
11. Дупликация 7p22.1 - этиология, клиническая картина, диагностика
12. Структурная организация хромосом
13. Однородительская дисомия- определение, этиология, примеры, клиника
14. Геномный импринтинг- определение, примеры, этиология. Клиника
15. Понятие о гетерохроматине и эухроматине
16. Типы хромосомной ДНК
17. Хромосомные мутации
18. Геномные мутации
19. ПЦР-определение. Описание метода
20. Секвенирование-определение, описание метода
21. FISH –определение, описание метода
22. CGH- определение, описание метода
23. Виды окрашивания при использовании цитогенетического метода
24. Центромероспецифичные, хромосомоспецифичные, геномные и уникальные ДНК зонды-определение
25. Синдром Дауна- этиология, клиника, диагностика
26. Синдром Патау- этиология, клиника, диагностика
27. Синдром Эдвардса- этиология, клиника, диагностика
28. Синдром Кляйнфельтера- этиология, клиника, диагностика
29. Синдром Тернера- этиология, клиника, диагностика