

**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 № 6

УТВЕРЖДЕНО
приказом ректора
«20» июня 2025г.
№ 341

«17» июня 2025 г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ**

«Лизосомные и пероксисомные болезни»

по основной специальности: Генетика

Трудоемкость: 36 часа

Форма освоения: очная

Документ о квалификации: удостоверение о повышении квалификации

Ростов-на-Дону, 2025

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

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

Программа рекомендована к утверждению рецензентами:

1. Шкурат Т. П. - доктор биологических наук, профессор, заведующая кафедрой генетики ФГАОУ ВО "Южный федеральный университет"
2. Машкина Е.В. – доктор биологических наук, доцент, профессор кафедры генетики ФГАОУ ВО "Южный федеральный университет"

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

Состав рабочей группы:

№№	Фамилия, имя, отчество	Учёная степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1	2	3	4	5
1.	Амелина С.С.	д.м.н.,	Профессор кафедры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
2.	Дегтерева Е.В.	к.м.н.,	Доцент кафедры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
3.	Морданов С.В.	к.м.н.	Ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
4.	Пономарёва Т.И.	к.м.н.	Ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами 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).
- Лицензия Федеральной службы по надзору в сфере образования и науки на осуществление образовательной деятельности ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России от 22 июня 2017 г. № 2604.

1.2. Категории обучающихся.

Основная специальность – генетика

1.3. Цель реализации программы

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

Вид профессиональной деятельности: Врачебная практика в области генетики

Уровень квалификации: 8

Связь Программы с профессиональным стандартом представить в таблице 1.

Таблица 1

Связь Программы с профессиональным стандартом

Профессиональный стандарт: «Врач - генетик» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 11 марта 2019 г. N 142н, регистрационный
--

номер 1250).		
ОТФ	Трудовые функции	
	Код ТФ	Наименование ТФ
Оказание медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"	A/01.8	Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания
	A/02.8	Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	A/03.8	Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге

1.4. Планируемые результаты обучения

Таблица 2

Планируемые результаты обучения

ПК	Описание компетенции	Код ТФ профстандарта
ПК-1	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	A/01.8 A/02.8 A/03.8
	должен знать: - этиологию, патогенез, клиническую картину наследственной, врожденной и мультифакториальной патологий; - современные подходы классификации наследственной, врожденной и мультифакториальной патологии; – общих вопросов генетики; – синдромокомплексов патологических состояний, характерных для наследственных заболеваний в соответствии с международной классификацией болезней; – симптомов и синдромов наследственных заболеваний с целью их раннего выявления; – основ диагностики неотложных состояний; – современных методов обследования пациентов с генетической патологией заболеваниями	

	должен уметь: - уметь определять и анализировать симптомы, синдромы, нозологические формы и группы на основе данных физикального осмотра, лабораторных и инструментальных методов, вт.ч. молекулярногенетических - уметь пользоваться МКБ определять у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее – МКБ); - выполнять диагностические манипуляции в соответствии с квалификационной характеристикой врача-генетика; - диагностировать заболевания и патологические состояния пациентов на основе владения пропедевтическими, лабораторными, инструментальными и иными методами исследования; - диагностировать неотложные состояния пациентов; - диагностировать соматические и неврологические нарушения; - проводить дифференциальную диагностику выявленных синдромокомплексов патологического состояния; – - определять ведущие звенья патогенеза с целью формирования тактики ведения пациента и прогноза заболевания; - проводить дифференциальную диагностику патологических состояний у пациентов медико-генетического профиля; – - проводить дифференциальную диагностику наследственных заболеваний должен владеть:- основами синдромологического анализа - методологией дифференциальной диагностики при постановке диагноза наследственного или врождённого заболевания - технологией проведения рутинных методов генетического анализа - работа с ИПДС обосновать назначение необходимых лабораторноинструментальных исследований; - использования значимых клинических признаков и маркёров наследственного заболевания в дифференциальной диагностике	
--	---	--

1.5 Форма обучения

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

2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

2.1 Учебный план.

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей

«Лизосомные и пероксисомные болезни» в объёме 36 часов

№№	Наименование модулей	Все го часов	Часы без ДОТ и ЭО	В том числе				Часы с ДОТ и ЭО	В том числе				Стажировка	Обучающий симуляционный курс	Совершенствующие (формируемые) ПК	Форма контроля
				ЛЗ	СЗ	ПЗ	СР		ЛЗ	СЗ	ПЗ	СР				
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
1	Специальные дисциплины: Модуль 1: Лизосомные и пероксисомные болезни															
1.1	Лизосомные болезни	17	9	2	4	2		8	2	4	2	-	-	1	ПК-1	ТК
1.2	Пероксисомные болезни	17	9	2	4	2		8	2	4	2	-	-	1	ПК-1	ТК
	Всего часов (специальные дисциплины)	34	16	4	8	4		16	4	8	4		-	2	-	
	Итоговая аттестация	2														зачет
	Всего часов по программе	36	18	4	8	4		16	4	8	4			2		

2.2. Календарный учебный график.

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

2.3. Рабочие программы учебных модулей.

МОДУЛЬ 1

Название модуля: Лизосомные и пероксисомные болезни

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1	Лизосомные болезни
1.2	Пероксисомные болезни

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 обучающегося 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 ТК по учебному модулю Программы
- в виде итоговой аттестации (ИА).

Обучающийся допускается к ИА после освоения рабочих программ учебных модулей в объёме, предусмотренном учебным планом (УП). Форма итоговой аттестации – зачет проводится посредством: тестового контроля в АС ДПО или 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 последователь ность 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 содержании ответа	неумение давать аргументированные ответы	отсутствие логичности и последовательности ответа

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА НА ТЕСТОВЫЕ ВОПРОСЫ

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

2.5. Оценочные материалы.

Оценочные материалы представлены в виде вопросов, тестов 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	Этаж, кабинет
----	---	---------------

	др.), адрес	
1	ГБУ РО « ОДКБ» 344015, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, 339-й Стрелковой дивизии 14	консультативно-диагностическая поликлиника, 3 этаж: кабинеты 317, 318, 320
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
4	ООО»Надежда»(МЦ ДонЗдрав), 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Университетский, 115	1этаж, кабинет 13.14
5	ООО» Эталон здоровья» (МЦ Эталон Здоровья)Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, ул. Красноармейская 220-а	1 этаж, кабинет 4

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

№№	Наименование медицинского оборудования, техники, аппаратуры, технических средств обучения и т.д.
1.	термометр
2.	медицинские весы
3	ростомер
4	пеленальный стол
5	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.	Медицинская генетика: национальное руководство: под. ред. Е.К.Гинтера, В.П.Пузырева, С.И. Куцева.-М.: ГЭОТАР -Медиа, 2024.- 896 с.
2.	Наследственные болезни:национальное рук-во: / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с.- Текст:электронный
3	Ньюсбаум Р.Л. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р.Л. Ньюсбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф Виллард;, пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова .- Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 642 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
	Дополнительная литература
1	Генетический паспорт - основа индивидуальной и предиктивной медицины/ под ред. В.С. Баранова. – СПб: Изд-во Н-Л, 2009. - 528 с.
2	Клиническая генетика: учебник для вузов: для студентов, интернов, ординаторов, аспирантов и преподавателей/ В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын [и др.] - Санкт-ПетербургПб: ФОЛИАНТ,2015-398 с.
3	Наследственные болезни / под ред. Е.К.Гинтера, В.П. Пузырева-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. -464 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача».
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»
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
6	Болезнь Гоше [Электронный ресурс]/ Е.А. Лукина-М.:Литтерра,2014.- 56 с.

3.2.2. Информационно-коммуникационные ресурсы.

	ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ	Доступ к ресурсу
1.	Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/opac/	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.	Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: http://elibrary.ru	Открытый доступ
5.	Национальная электронная библиотека. - URL: http://нэб.рф/	Доступ с компьютеров библиотеки
6.	Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу: http://rostgmu.ru →Библиотека→Электронный каталог→Открытые ресурсы интернет→далее по ключевому слову...	

3.2.3. Автоматизированная система (АС ДПО).

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

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

АС ДПО обеспечивает:

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

3.3. Кадровые условия.

Реализация Программы обеспечивается научно-педагогическими работниками кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)

факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

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

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

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

Профессорско-преподавательский состав программы

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

			гематологии и трансфузиологии с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	Минздрава России (совмещение)
4	Пономарёва Т.И.	к.м.н.	Ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (основное)

Приложение №1

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

1. Оформление тестов фонда тестовых заданий.

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

1	Кафедра	гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
2	Факультет	повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.
3	Адрес (база)	ГБУ РО « ОДКБ» 344015, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, 339-й Стрелковой дивизии 14

		ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38, здание пищеблока ООО«Надежда»(МЦ ДонЗдрав), 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Университетский, 115 ООО» Эталон здоровья» (МЦ Эталон Здоровья)Ростовская область, г. Ростов-на- Дону,ул. Красноармейская 220-а 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 №	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на- Донупер. Нахичеванский, 38, здание пищеблока, 2 этаж, учебная комната ГБУ РО « ОДКБ» 344015, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, 339-й Стрелковой дивизии 14, 3 этаж , кабинет 320
9	Учебная дисциплина	Генетика
10	Учебный предмет	Генетика
11	Учебный год составления	2024
12	Специальность	Генетика
13	Форма обучения	очная
14	Модуль	Лизосомные и пероксисомные болезни
15	Тема	-
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	30

18	Тип вопроса	single
19	Источник	-

Список тестовых заданий

1	1	1			
			Недостаточность какого фермента приводит к болезни Помпе:		
			недостаточностью ферментного комплекса дегидрогеназ		
			недостаточность кислой липазы		
	*		недостаточность кислой альфа глюкозидазы		
			недостаточность арилсульфатазы Б		
1	1	2			
			Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Вольмана:		
	*		недостаточность лизосомальной кислой липазы		
			недостаточность глюкозилтрансферазы 1		
			недостаточность бета-глюкуронидазы		
			недостаточность арилсульфатазы Б		
1	1	3			
			Диагностические критерии болезни Вольмана:		
	*		повышение эфиров холестерина, триглицеридов в печени.		
			повышение сывороточного трансферрина		
			снижение активности глюкозилтрансферазы		
			недостаточность арилсульфатазы Б		
1	1	4			
			На консультацию в МГК обратилась семья по поводу недостаточности		

			кислой глюкозидазы и кислой мальтазы у ребенка. На какое заболевание указывают данные изменения:		
			б. Краббе		
			б. Фабри		
	*		б. Помпе		
			б. Вольмана		
1	1	5			
			На консультацию в МГК обратилась семья по поводу недостаточности		
			фермента глюкоцереброзидазы у ребенка. На какое заболевание указывают данные изменения:		
			б. Краббе		
			б. Фабри		
	*		б. Гоше		
			б. Вольмана		
1	1	6			
			На консультацию в МГК обратилась семья по поводу недостаточности		
			фермента альфа-галактозидазы А у ребенка. На какое заболевание указывают данные изменения:		
			б. Краббе		
	*		б. Фабри		
			б. Гоше		
1	1	7			
			Заболевание, не относящееся к нарушениям обмена:		
			б. Нимана-Пика		
			б. Рефсума		
			неонатальная адренолейкодистрофия		
	*		с. Дауна		
1	1	8			

			Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Ниманна-Пика тип А, В (I):		
			недостаточность лизосомной галактозидазы		
			недостаточность глюкозилтрансферазы 1		
	*		недостаточность сфингомиелиназы		
			недостаточность галактоцереброзидазы		
1	1	9			
			В основе классификации типов Гоше лежит		
			История открытия		
			Возраст дебюта		
	*		Клиническое течение болезни		
			Молекулярный дефект		
1	1	10			
			При болезни Гоше тип 1 снижается активность		
			Альфа- галактозидазы		
			Бета-галактозидазы		
			Хитотриозидазы		
	*		Бета-глюкозидазы		
1	1	11			
			При болезни Фабри наблюдается дефицит фермента		
			Сфингомиелиназы		
			Идуранатсульфатазы		
	*		Альфа- галактозидазы		
			Альфа- глюкозидазы		
1	1	12			
			Для лечения болезни Фабри используют		
			Редактирование генома		
	*		Ферментную заместительную		

			терапию		
			Хирургическое лечение		
			Трансплантацию гемопоэтических стволовых клеток		
1	1	13			
			Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Теа- Сакса:		
			недостаточность арилсульфатазы А		
	*		недостаточность гексозаминидазы А		
			недостаточность галактоцереброзидазы		
			недостаточность гексозаминидазы А		
1	1	14			
			Ген гексоминидаза А (HEXA), отвечающий за развитие болезни Теа-Сакса картирован на хромосоме:		
			19p13.2.		
			6p12 - p21.2		
	*		15q23		
			15q14-q15		
1	1	15			
			Патогенетический механизм возникновения болезни Зандхоффа:		
			недостаточность кислой липазы		
	*		накопление ганглиозидов GM2		
			недостаточностью глутарил-КоА- дегидрогеназы		
			недостаточность аспартоацилазы		
1	2	16			
			Основным методом лечения мукополисахаридоза II типа является		
			Хирургическое лечение		
			Редактирование генома		
			Использование фармакологических шаперонов		
	*		Ферментная заместительная терапия		

1	2	17			
			Уровень гликозаминогликанов может не повышаться в моче у пациентов с _____ типом мукополисахаридоза		
			III		
			VI		
			II		
	*		IV		
1	2	18			
			Основными клиническими проявлениями мукополисахаридоза III типа являются		
	*		Умственная отсталость, умеренная тугоподвижность суставов, легкое огрубение лица		
			Гепатоспленомегалия, грубые черты лица, судороги		
			Частые респираторные инфекции, контрактуры суставов		
			Грубые черты лица, кардиомиопатия, пупочные и паховые грыжи		
1	2	19			
			К основным клиническим проявлениям мукополисахаридоза I типа относят		
			Миалгию, гипертрофическую кардиомиопатию, спленомегалию, пигментную дегенерацию сетчатки		
			Нейросенсорную тугоухость, атаксию, спастическую параплегию		
	*		Задержку психомоторного развития, умственную отсталость, грубые черты лица, пороки клапанов сердца, помутнение роговицы, тугоподвижность суставов		
			Мышечную гипотонию, эпилепсию		

1	2	20			
			Характерные изменения лица по типу «гаргоилизма» при мукополисахаридозе I типа формируются		
			После 5 лет		
			В подростковом возрасте		
			С рождения		
	*		К концу первого года жизни		
1	2	21			
			Препаратом для ферментной заместительной терапии мукополисахаридоза II типа является		
			ларонидаза		
			элосульфаза		
			галсульфаза		
	*		идурсульфаза		
1	2	22			
			При мукополисахаридозе тип I в органах и тканях организма накапливаются		
			Хондроитин-6-сульфат, кератонсульфат		
			Кератонсульфат, гепарансульфат		
	*		Дерматансульфат, гепарансульфат		
			Хондроитин-6-сульфат, дерматансульфат		
1	2	23			
			Помутнение роговицы характерно для		
			Мукополисахаридоза II типа		
	*		Мукополисахаридоза I типа		
			Альфа-маннозидоза		
			Метахроматической лейкодистрофии		

1	2	24			
			Мукополисахаридоз III типа (синдром Санфилиппо)		
			X-сцепленно рецессивно		
			Аутосомно-доминантно		
			X-сцепленно доминантно		
	*		Аутосомно-рецессивно		
1	2	25			
			При мукополисахаридозе III типа повышается концентрация		
			Дерматансульфата и гепарансульфата		
			Кератонсульфата		
	*		Гепарансульфата		
			Хондроитинсульфата и гепарансульфата		
1	2	26			
			Если пациента выявлен мукополисахаридоз 1 типа, то данная патология обусловлена недостаточностью		
			Идуронат-2сульфатазы		
			Аргининсукцинат синтетазы		
	*		Альфа-L-идуронидазы		
			Гепаран-N-сульфатазы		
1	2	27			
			При мукополисахаридозе I типа повышается концентрация гликозаминогликанов (ГАГ), таких как		
			Хондроитинсульфат и гепарансульфат		
			Хондроитинсульфат и кератонсульфат		
			Кератонсульфат и дерматансульфат		
	*		Дерматансульфат и гепарансульфат		
1	2	28			

			Препаратом для ферментной заместительной терапии мукополисахаридоза I типа является		
	*		ларонидаза		
			себелипаза		
			идурсульфаза		
			галсульфаза		
1	2	29			
			При мукополисахаридозе VI типа повышается концентрация		
			хондроитинсульфата		
			кератансульфата		
			гепарансульфата		
	*		дерматансульфата		
1	2	30			
			Мукополисахаридозом с отличным от остальных типом наследования является синдром		
			Санфилиппо		
			Шейе		
			Моркио		
	*		Хантера		

Контрольные вопросы для итоговой аттестации

1. Болезнь Фабри - типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
2. Болезнь Гоше – типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика. Лечение.
3. Болезнь Ниманна-Пика, тип С - основные симптомы, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение
4. Синдром Целлвегера - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика
5. Болезнь Рефсума - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.

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