

**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

«17» июня 2025 г.

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

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ**

"Наследственные болезни нервной системы"
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 «Наследственные болезни нервной системы» 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 «Наследственные болезни нервной системы» (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.	<i>Амелина С.С.</i>	д.м.н.,	Профессор кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
2.	<i>Дегтерева Е.В.</i>	к.м.н.,	Доцент кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
3.	<i>Морданов С.В.</i>	к.м.н.	Ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
4.	<i>Пономарёва Т.И.</i>	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;
ТК – тестовый контроль;
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 29.12.2012 N 273-ФЗ (ред. от 25.12.2023) "Об образовании в Российской Федерации" (с изм. и доп., вступ. в силу с 01.01.2024)
- 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 наследственных заболеваний нервной системы по специальности «генетика»

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 к 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, в т.ч. молекулярногенетических - уметь пользоваться МКБ определять у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и	

	<p>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</p>	
	<p>Должен владеть:- основами синдромологического анализа - методологией дифференциальной диагностики при постановке диагноза наследственного или врождённого заболевания - технологией проведения рутинных методов генетического анализа - работа с ИПДС</p> <p>обосновать назначение необходимых лабораторноинструментальных исследований; - использования значимых клинических признаков и маркёров наследственного заболевания в дифференциальной диагностике</p>	

1.5 Форма обучения

График 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
«Наследственные болезни нервной системы» в объеме 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	ПЗ	СЗ	СР				
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
1	Специальные дисциплины: Модуль 1-Наследственные болезни нервной системы															
1.1	Моногенные наследственные болезни центральной нервной системы	16	8	2	2	4	-	8	2	-	6	-	-	-	ПК-1	ТК
1.2	Наследственные нервно-мышечные заболевания	18	8	2	2	6	-	10	2	2	6	-	-	-	ПК-1	ТК
	Всего часов (специальные дисциплины)	34	16	-	-	-	-	18	-	-	-	-	-	-	-	
	Итоговая аттестация	2														зачет
	Всего часов по программе	36	18	4				18							-	

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: Наследственные болезни нервной системы

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1	Моногенные наследственные болезни центральной нервной системы
1.2	Наследственные нервно-мышечные заболевания

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

	аппаратом; логичностью и последовательностью ответа	примеры	
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 др.), адрес	Этаж, кабинет
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	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.
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.

	ЭЛЕКТРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ	Доступ к ресурсу
1	Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/opacg/	Доступ неограничен
2	Консультант студента : ЭБС. – Москва : ООО «ИПУЗ». - URL: http://www.studmedlib.ru	Доступ неограничен
3	Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : ЭБС. – Москва : ООО ГК «ГЭОТАР». - URL: http://www.rosmedlib.ru	Доступ неограничен
4	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 гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ 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)

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

к дополнительной профессиональной программе
повышения квалификации врачей «Наследственные болезни нервной
системы» со сроком освоения 36 академических часов по специальности
«Генетика».

1	Кафедра	гематологии и трансфузиологии (с курсами 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	E-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-Дону пер. 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	Наследственные болезни нервной системы
15	Тема	-
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	30
18	Тип вопроса	single
19	Источник	-

Список тестовых заданий

1	1	1			
			Во время консультации в МГК ребенку подтвердили диагноз болезнь Вильсона-Коновалова. Какая диета ему будет назначена:		
			ограничивающая поступление в организм белка и фенилаланина		
			ограничивающая поступление животных и растительных жиров		
			диета с повышенным содержанием белка и богатая витаминами В, С, Е, Д		
	*		диета с ограничением меди до 1 мг в сутки		
1	1	2			
			Патогенетический механизм возникновения болезни Вильсона-Коновалова:		
			недостаточностью ферментного комплекса дегидрогеназ		

			недостаточность бета- глюкуронидазы		
	*		нарушение медь транспортирующей АТФ-азы печени		
			недостаточность кислой оксидазы фитановой кислоты		
1	1	3			
			При болезни Вильсона-Коновалова нарушен обмен:		
	*		Меди		
			Калия		
			Билирубина		
			Триглицеридов		
1	1	4			
			По аутосомно-доминантному типу наследуется:		
			СМА		
	*		Хорея Гентингтона		
			миопатия Дюшенна		
			Б.Вильсона-Конавалова		
1	1	5			
			Клиническая картина типичной хореи Гентингтона, кроме хореического гиперкинеза включает		
			Ригидность, акинезию		
			гипомимию		
	*		Деменцию		
			Экстрапирамидную недостаточность		
1	1	6			
			Какое заболевание можно пренатально диагностировать с помощью молекулярно-генетических методов		
			Синдром Эдвардса		
			Синдром Клайнфельтера		
			Синдром Шерешевского-Тернера		

	*		Хорея Гентингтона		
1	1	7			
			Молекулярно-генетической причинойocerebellарных атаксий является:		
			делеции		
			Генные мутации		
			Мутации митохондриальной ДНК		
	*		Увеличение числа CAG-повторов		
1	1	8			
			Атаксия, нарушение координации, тремор конечностей, адиадохокинез, скандированная речь, офтальмоплегия, нистагм характерны для:		
			Мышечной дистрофии Ландузи-Дежерина		
	*		Спиноцереbellарной атаксии		
			СМА Кеннеди		
			Моторно-сенсорной нейропатии		
1	1	9			
			При спиноцереbellарной атаксии при МРТ головного мозга обнаруживается		
	*		Атрофия мозжечка		
			Атрофия височных долей коры		
			Вентрикуломегалия		
			Гидроцефалия		
1	1	10			
			Большинство наследственных спастических параличей имеют тип наследования		
	*		Аутосомно-доминантный		
			X-сцепленный рецессивный		
			X-сцепленный доминантный		
			Аутосомно-рецессивный		

1	1	11			
			Скованность и быстрая утомляемость ног при ходьбе и беге, стягивающие судороги в мышцах ног, преобладание спастичности над парезами характерно для:		
			Миотонии Томсена		
	*		Наследственной спастической параплегии		
			Немалиновой миопатии		
			Моторно-сенсорной нейропатии		
1	1	12			
			Наиболее характерным параклиническим признаком наследственной спастической параплегии является картина на МРТ:		
			Гидроцефалии		
	*		Атрофии спинного мозга на всем его протяжении (особенно в каудальных отделах)		
			Атрофии мозжечка		
			Атрофии височных долей коры		
1	1	13			
			При торсионной дистонии преимущественно поражается:		
			Мотонейроны спинного мозга		
	*		Экстрапирамидная система		
			Пирамидная система		
			Проксимальные мышцы конечностей		
1	1	14			
			При торсионной дистонии характерно наличие		
	*		гиперкинезов		
			парезов		
			деменции		

			Патологических рефлексов		
1	1	15			
			Ранними симптомами торсионной дистонии являются:		
	*		Фокальный спазм, писчий спазм		
			Тремор конечностей		
			Нарушение глотания		
			Дизартрия		
1	2	16			
			Миодистрофия Дюшена связана с мутацией в гене:		
			EDA		
	*		DMD		
			DES		
			SMN2		
1	2	17			
			Наиболее частыми в гене DMD, ответственном за возникновение мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера являются		
			Мутации сайта сплайсинга		
			Нонсенс-мутации		
			Дупликации одного или нескольких экзонов гена		
	*		Делеции одного или нескольких экзонов гена		
1	2	18			
			Одним из характерных симптомов прогрессирующей мышечной дистрофии Эмери-Дрейфуса		
	*		Нарушение ритма сердца		
			Гепатопатии		
			Фасцикуляций мышц		
			Психических расстройств		
1	2	19			

			Наиболее распространенный вариант поясно-конечностных мышечных дистрофий с аутосомно-рецессивным типом наследования обусловлен мутациями в гене		
			MYH7		
			FKRP		
	*		CAPN3		
			MPZ		
1	2	20			
			Наиболее вероятным диагнозом при наличии у больного нарушения походки, трудности при подъеме по лестнице, гипорефлексии с ног и рук, повышения уровня КФК, является		
			Наследственная моторно-сенсорная нейропатия		
			Проксимальная спинальная мышечная атрофия		
	*		Поясно-конечностная мышечная дистрофия		
			Миотоническая дистрофия		
1	2	21			
			Наибольшее количество поясно-конечностных мышечных дистрофий наследуются		
			Аутосомно-доминантно		
			X-сцепленно-рецессивно		
			Сцеплено с Y-хромосомой		
	*		Аутосомно-рецессивно		
1	2	22			
			Первыми клиническими признаками миопатии Ландузи-Дежерина обычно являются		
	*		Слабость и атрофии мышц лица и плечевого пояса		
			Поражение мышц нижних конечностей		

			Псевдогипертрофии различных групп мышц: икроножных, дельтовидных, ягодичных, иногда прямых мышц живота, бедер		
			Снижение или утрата коленных рефлексов		
1	2	23			
			Мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина наследуется		
	*		Аутосомно-доминантно		
			X-сцепленно-рецессивно		
			Аутосомно-рецессивно		
			X-сцепленно-доминантно		
1	2	24			
			Мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина обусловлена		
			Мутациями в гене FKRP		
	*		Уменьшением количества повторов D4Z4 на хромосоме 4q35		
			Увеличением количества повторов D4Z4 на хромосоме 4q35		
			Мутациями в гене LMNA		
1	2	25			
			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		
1	2	26			
			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		
1	2	27			
			Возраст манифестации при 1 типе СМА (Болезнь ВерднигаГофманна)		
	*		0-6 месяцев		
			Старше 18 месяцев		
			В подростковом или взрослом возрасте		
			От 0 до 50 лет		
1	2	28			
			По электроннойромиографическим признаками наследственные моторно-сенсорные нейропатии разделяются на все нижеперечисленные, кроме:		
			демиелинизирующие		
			аксональные		
			промежуточные		
	*		сенсорные		
1	2	29			
			Наиболее распространенный вариант наследственной моторно-сенсорной нейропатии с аутосомно-доминантным типом наследования обусловлен мутациями в гене		
			МУН7		
	*		РМР22		
			САРН3		
			МРЗ		
1	2	30			
			Первыми клиническими признаками		

			наследственной моторно-сенсорной нейропатии обычно являются		
			Слабость и атрофии мышц лица и плечевого пояса		
	*		Слабость в ногах, «степпаж»		
			Псевдогипертрофии различных групп мышц: икроножных, дельтовидных, ягодичных, иногда прямых мышц живота, бедер		
			Атаксия		

2 Контрольные вопросы для итоговой аттестации

1. Болезнь Вильсона- Коновалова. Этиология. Тип наследования. Патогенез.
2. Болезнь Вильсона- Коновалова. Клиника. Критерии диагноза.
3. Болезнь Вильсона- Коновалова. Дифференциальная диагностика. Лечение.
4. Хорея Гентингтона. Этиология. Тип наследования. Патогенез.
5. Хорея Гентингтона. Клиника.
6. Хорея Гентингтона. Критерии диагноза. Лечение
7. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации Этиология. Тип наследования. Патогенез.
8. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации Клиника. Критерии диагноза.
9. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации. Дифференциальная диагностика. Лечение
10. Наследственная спастическая параплегия. Этиология. Тип наследования. Патогенез.
11. Наследственная спастическая параплегия. Клиника. Диагностика.
12. Наследственные спастические параплегии с аутосомно-доминантным типом наследования. Этиология. Клиника. Критерии диагноза.
13. Наследственные спастические параплегии с аутосомно-рецессивным типом наследования. Этиология. Клиника. Критерии диагноза.
14. Наследственная спастическая параплегия с X-сцепленным типом наследования. Клиника. Критерии диагноза.
15. Наследственная спастическая параплегия. Лечение
16. Торсионная дистония. Этиология. Тип наследования. Патогенез. Клиника. Критерии диагноза. Дифференциальная диагностика. Лечение
17. Мышечная дистрофия Дюшена/Беккера. Этиология. Тип наследования . Патогенез.
18. Мышечная дистрофия Дюшена/Беккера. Клиника.

Критерии диагноза .

19. Мышечная дистрофия Дюшена/Беккера.

Дифференциальная диагностика. Лечение

20. Конечностно-поясничная форма прогрессирующей мышечной дистрофии. Этиология. Тип наследования. Патогенез.

21. Конечностно-поясничная форма прогрессирующей мышечной дистрофии. Клиника.

22. Конечностно-поясничная форма прогрессирующей мышечной дистрофии. Диагностика. Лечение

23. Лицелопаточно бедренная ПМД Ландузи-Дежерина. Этиология. Тип наследования . Патогенез.

24. Лицелопаточно бедренная ПМД Ландузи-Дежерина. Клиника. Критерии диагноза . Дифференциальная диагностика. Лечение

25. Спинальная мышечная атрофия. Этиология. Эпидемиология. Тип наследования. Патогенез.

26. Спинальная мышечная атрофия. Классификация. Клиника. Критерии диагноза.

27. Спинальная мышечная атрофия. Критерии установления диагноза. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Лечение

28. Наследственные моторно-сенсорные нейропатии. Этиология. Тип наследования. Патогенез.

29. Наследственные моторно-сенсорные нейропатии. Клиника. Критерии диагноза.

30. моторно-сенсорные нейропатии. Дифференциальная диагностика. Лечение.