

**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 обмена "
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 обмена» 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 обмена» (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>Пономарева 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;
ТК – тестовый контроль;
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 29.12.2012 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 болезней обмена веществ 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 оказанию медицинской помощи пациентам с наследственными болезнями обмена веществ	A/01.8 A/02.8 A/03.8
	должен знать: Порядок оказания медицинской помощи пациентам с наследственными болезнями обмена веществ, распознавание особенностей клинической картины, классификации, диагностики и дифференциальной диагностики, течения и исходов, принципов лечения наследственных болезней обмена веществ; составление генеалогического анализа и определение типа наследования наследственных болезней обмена веществ; назначение лабораторных исследований для диагностики наследственных и/или врожденных заболеваний, включая молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению, интерпретации результатов	

	<p>лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственных болезней обмена веществ;</p> <p>использование инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственных болезней обмена веществ с учетом возрастных особенностей;</p> <p>использование клинических рекомендаций (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с наследственными болезнями обмена веществ</p>	
	<p>должен уметь: осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственных болезней обмена веществ</p> <p>Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственных болезней обмена веществ</p> <p>Оценивать наличие у пациентов признаков наследственных болезней обмена веществ 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 наследственных болезней обмена веществ</p> <p>Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственных болезней обмена веществ для определения типа наследования заболевания</p> <p>Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственных болезней обмена веществ 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 наследственных болезней обмена веществ</p> <p>Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственных болезней обмена веществ</p>	
	<p>должен владеть: составлением плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственных болезней обмена веществ</p> <p>направлением пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственных болезней обмена веществ, на лабораторные (включая биохимические, молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>направлением пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственных болезней обмена веществ на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>	

1.5 Форма обучения

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

2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

2.1 Учебный план.

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей
«Наследственные болезни обмена» в объёме 36 часов

№ №	Наименование модулей	Все го час ов	Час ы без ДО Т и ЭО	В том числе				Часы с ДОТ и ЭО	В том числе				Стажиро вка	Обучаю щий симуляц ионный курс	Совершен ствуемые (формируе мые) ПК	Форма контро ля
				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 обмена															
1.1	Пероксисомные болезни	8	4	2	2			4			4				ПК-1	ТК
1.2	Наследственные болезни углеводного обмена	8	4	2	2			4			4				ПК-1	ТК
1.3	Наследственные болезни иммунной системы	6	2	2				4		2	2				ПК-1	ТК
1.4	Наследственные болезни крови и кровотворной ткани	6	4	2	2			2			2				ПК-1	ТК
1.5	Наследственные болезни липидного обмена	6	2	2				4		2	2				ПК-1	ТК
	Всего часов (специальные дисциплины)	34	16	10				18								
	Итоговая аттестация	2														зачет
	Всего часов по	36	16	10	6			18		4	14					

	программе															
--	------------------	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

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 обмена

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1	Пероксисомные болезни
1.2	Наследственные болезни углеводного обмена
1.3	Наследственные болезни иммунной системы
1.4	Наследственные болезни крови и кроветворной ткани
1.5	Наследственные болезни липидного обмена

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, который 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	высокое умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные	высокая логичность и последовательность ответа

	терминологическим аппаратом; логичностью и последовательностью ответа	ответы, приводить 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
Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/opacg/		Доступ неограничен
Консультант студента : ЭБС. – Москва : ООО «ИПУЗ». - URL: http://www.studmedlib.ru		Доступ неограничен
Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : ЭБС. – Москва : ООО ГК «ГЭОТАР». - URL: http://www.rosmedlib.ru		Доступ неограничен
Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: http://elibrary.ru		Открытый доступ

	Национальная электронная библиотека. - URL: http://нэб.рф/	Доступ с компьютеров библиотеки
	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 обмена» 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 обмена
15	Тема	-
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	30
18	Тип вопроса	single
19	Источник	-

Список тестовых заданий

1	1	1			
			Для синдрома Цельвегера характерен тип наследования:		
			Аутосомно-доминантный		
			X-сцепленный рецессивный		
			X-сцепленный доминантный		
	*		Аутосомно-рецессивный		
1	1	2			
			Дизморфии, характерные для синдрома Цельвегера:		
			Антимонголоидный разрез глаз, гипотелоризм, низкий рост волос на лбу		
			«грубые черты лица», множественный дизостоз		
	*		плоское лицо, высокий лоб, монголоидный разрез глаз, эпикант, уплощенный затылок, микрогнатия		
			Монголоидный разрез глаз, уплощенная переносица, пятна «Брушвильда»		

1	1	3			
			Диагностика болезни Рефсума основывается на определении содержания в крови, моче		
	*		Фитановой кислоты		
			Глутаровой кислоты		
			Молочной кислоты		
			Пировиноградной кислоты		
1	1	4			
			При адренолейкодистрофии характерен тип наследования:		
			Аутосомно-доминантный		
	*		X-сцепленный рецессивный		
			X-сцепленный доминантный		
			Аутосомно-рецессивный		
1	1	5			
			Диагностика адренолейкодистрофии основана на определении в плазме крови		
			Валина, лейцина, изолейцина		
			Холестерина, липопротеинов высокой, низкой плотности		
	*		Жирных кислот с очень длинными цепями		
			Гомоцистеина		
1	1	6			
			При лечении адренолейкодистрофии ограничивают поступление с пищей:		
			Фенилаланина		
			Галактозы		
			Холестерина		
	*		Жирных кислот с очень длинной цепью		
1	2	7			

			Недостаточность какого фермента приводит к болезни Помпе:		
			ферментного комплекса дегидрогеназ		
			кислой липазы		
			арилсульфатазы Б		
	*		кислой альфа глюкозидазы		
1	2	8			
			Клинические проявления врожденной непереносимости лактозы манифестируют:		
			После 30 лет		
	*		В периоде новорожденности		
			К концу первого года жизни		
			В пубертатном периоде		
1	2	9			
			При галактоземии 1-го типа принцип диетотерапии заключается в ограничении		
	*		Галактозы		
			Метионина		
			жиров		
			Белков		
1	2	10			
			Наиболее частым полиморфным вариантом при галактоземии тип 1 является		
			Вариант Лос-Анжелес		
			Вариант Лейдена		
	*		Вариант Дуарте		
			Z-вариант		
1	2	11			
			Для диагностики галактоземии тип 1 активность фермента определяется в		
			Клетках печени		
			лейкоцитах		

	*		эритроцитах		
			тромбоцитах		
1	2	12			
			Клиническую картину галактоземии принято объяснять токсическим действием		
			галактозы		
	*		Галактозо-1-фосфата и галактитола		
			мальтозы		
			лактозы		
1	3	13			
			X-сцепленная агаммаглобулинемия обусловлена недостаточностью фермента		
			Гексозаминидазы А		
	*		В-клеточной тирозинкиназы		
			Липопротеиновой липазы		
			Сфингомиелиназы		
1	3	14			
			Тип наследования X-сцепленной агаммаглобулинемии:		
			Аутосомно-доминантный		
	*		X-сцепленный рецессивный		
			X-сцепленный доминантный		
			Аутосомно-рецессивный		
1	3	15			
			Тяжелый комбинированный иммунодефицит (SCID) возникает в результате дефицита фермента		
	*		аденозиндезаминазы		
			Гексозаминидазы А		
			Сфингомиелиназы		
			В-клеточной тирозинкиназы		
1	3	16			
			Тяжелый комбинированный иммунодефицит (SCID) дебютирует в		

			возрасте:		
	*		неонатальном		
			После года		
			юношеском		
			взрослом		
1	3	17			
			Первые проявления синдрома Вискотта-Олдрича		
	*		Геморрагические (кровавый понос, петехиальные кровоизлияния)		
			Неврологические (судороги, мышечная дистония)		
			Рвота фонтаном		
			микроцефалия		
1	3	18			
			Синдром Вискотта-Олдрича включает в себя триаду симптомов: повышенную кровоточивость, рецидивирующие инфекции и:		
			судороги		
	*		экзему		
			микроцефалию		
			Мышечную гипотонию		
1	4	19			
			Диагностические критерии талассемии		
	*		Анемия, гепатоспленомегалия, выступающие лобные бугры, башенный череп, выступающие скулы, монголоидный разрез глаз, водянка плода		
			Анемия, нейтропения, тромбоцитопения, различной степени, повышение уровня фетального гемоглобина, гипоплазия лучевой кости, пигментация кожи, микроцефалия		
			Желтуха, анемия, спленомегалия,		

			камни в желчном пузыре, язвы голени		
			Трехфаланговый большой палец, отставание в росте, узкие плечи, врожденная анемия		
1	4	20			
			Гемофилия - следствие		
	*		Генных мутаций		
			Соматических мутаций		
			Антиморфных мутаций		
			Хромосомных мутаций		
1	4	21			
			Вероятность рождения больного мальчика женщиной, имеющей больных гемофилией сына и брата:		
			Близко к 0%		
			25%		
	*		50%		
			100%		
1	4	22			
			Вероятность рождения больного сына у отца, страдающего гемофилией:		
	*		0%		
			25%		
			50%		
			100%		
1	4	23			
			Серповидноклеточная анемия обусловлена:		
			Дефектом мембраны эритроцитов		
			Изменением первичной структуры дельта-цепей гемоглобина		
			Недостаточностью синтеза дельта-цепей гемоглобина		
	*		Недостаточностью синтеза бета-цепей гемоглобина		

1	4	24			
			Место локализации гена, обуславливающего развитие гемофилии:		
			1-ая пара аутосом		
			У-хромосома		
	*		Х-хромосома		
			18 пара аутосом		
1	5	25			
			Патогенез болезни Ниманна-Пика тип А/В обусловлен накоплением в клетках:		
			гликозаминогликанов		
			фенилаланина		
	*		сфингомиелина		
1	5	26			
			Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Тея-Сакса:		
	*		Гексозаминидазы А		
			Щелочной фосфатазы		
			Липопротеиновой липазы		
			Сфингомиелиназы		
			холестерина		
1	5	27			
			На консультацию в МГК обратилась семья по поводу недостаточности фермента альфа-галактозидазы А у ребенка. На какое заболевание указывают данные изменения:		
			б. Вольмана		
			б. Гоше		
	*		б. Фабри		
			б. Краббе		
1	5	28			
			На консультацию в МГК обратилась		

			семья по поводу недостаточности фермента глюкоцереброзидазы у ребенка. На какое заболевание указывают данные изменения:		
			б. Краббе		
			б. Фабри		
			б. Вольмана		
	*		б. Гоше		
1	5	29			
			Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Вольмана:		
			недостаточность глюкозилтрансферазы 1		
	*		недостаточность лизосомальной кислой липазы		
			недостаточность бета-глюкуронидазы		
			недостаточность арилсульфатазы Б		
1	5	30			
			Диагностические критерии болезни Вольмана:		
			снижение активности глюкозилтрансферазы		
	*		повышение эфиров холестерина, триглицеридов в печени.		
			повышение сывороточного трансферрина		
			недостаточность арилсульфатазы Б		

2 Контрольные вопросы для итоговой аттестации

1. Синдром Цельвегера- этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, принципы лечения.
2. Болезнь Рефсума- этиология, патогенез, клиническая картина.
3. Болезнь Рефсума- диагностика, дифференциальная диагностика, лечение.

4. Неонатальная адренолейкодистрофия- этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
5. X-сцепленная адренолейкодистрофия- этиология, патогенез, клиническая картина.
6. X-сцепленная адренолейкодистрофия – диагностика, дифференциальная диагностика, лечение.
7. Гипероксалурия- этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение.
8. Гликогенозы – типы, краткая характеристика.
9. Гликогенозы – этиология, патогенез.
10. Гликогенозы – диагностика, дифференциальная диагностика, лечение.
11. Болезнь Помпе - основные синдромы, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение
12. Галактоземия - клиническая картина, патогенез, диагностика и дифференциальная диагностика.
13. Галактоземия – лечение, профилактика (неонатальный скрининг).
14. X-сцепленная агаммаглобулинемия. этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
15. SCID этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение.
16. Гемоглобинопатии: этиология, патогенез, клиническая картина.
17. Серповидно-клеточная болезнь: этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, принципы лечения
18. Альфа-талассемия, Бета-талассемия этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
19. Недостаточность Г6ФД этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
20. Болезнь Фабри – типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
21. Болезнь Гоше – типы, клиническая картина, патогенез.
22. Болезнь Гоше – диагностика, дифференциальная диагностика, лечение.
23. Болезнь Ниманна-Пика, тип А/В - основные синдромы, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение
24. Болезнь Ниманна-Пика, тип С - основные синдромы, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение
25. Болезнь Вольмана, дефицит лизосомальной кислой липазы: этиология, патогенез, клиническая картина.
26. Болезнь Вольмана, дефицит лизосомальной кислой липазы: диагностика, дифференциальная диагностика, лечение.

27. Наследственные гиперхолестеринемии: этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение.
28. Болезнь Тея-Сакса - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
29. Болезнь Сандхоффа - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.