

**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**

"Орфанные 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 «Орфанные 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 «Орфанные 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 курсами 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 курсами 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 курсами 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;
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 пациентов с наследственными и/или врожденными заболеваниями 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 и/или врожденными заболеваниями	A/01.8 A/02.8 A/03.8
	должен знать: Порядок оказания медицинской помощи пациентам с наследственными и/или врожденными заболеваниями , распознавание особенностей клинической картины, классификации, диагностики и дифференциальной диагностики, течения и исходов, принципов лечения наследственных и/или врожденных заболеваний ; составление генеалогического анализа и определение типа наследования наследственных и/или врожденных заболеваний; назначение лабораторных исследований для диагностики наследственных и/или врожденных заболеваний, включая молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению, интерпретации результатов	

	лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственных и/или врожденных заболеваний; использование инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственных и/или врожденных заболеваний с учетом возрастных особенностей; использование клинических рекомендаций (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с наследственными и/или врожденными заболеваниями	
	должен уметь: осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственных и/или врожденных заболеваний Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственного и/или врожденного заболевания Оценивать наличие у пациентов признаков наследственного и/или врожденного заболевания и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственного и/или врожденного заболевания Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственного и/или врожденного заболевания для определения типа наследования заболевания 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 наследственного и/или врожденного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов	

	медицинской помощи Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственного и/или врожденного заболевания Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственного и/или врожденного заболевания	
	должен владеть: составлением плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственного и/или врожденного заболевания направлением пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственного и/или врожденного заболевания, 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 направлением пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза наследственного и/или врожденного заболевания 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	

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

«Орфанные болезни» в объёме 36 часов

№№	Наименование модулей	Всего часов	Часы без ДОТ и ЭО	В том числе				Часы с ДОТ и ЭО	В том числе				Стажировка	Обучающий симуляционный курс	Совершенствуемые (формируемые) ПК	Форма контроля
				ЛЗ	ПЗ	СЗ	СР		ЛЗ	ПЗ	СЗ	СР				
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
1	Специальные дисциплины															
1	Лизосомные болезни накопления. Митохондриальные заболевания	18	8	2	4	2	-	10	2	-	8	-	-	-	ПК-1	ТК
2	Аминоацидопатии. Органические ацидурии. Нарушения обмена порфиринов. Нарушения обмена металлов	16	8	2	4	2	-	8	2	-	6	-	-	-	ПК-1	ТК
	Всего часов (специальные дисциплины)	34	16	4	8	4	-	18	4	-	14	-	-	-	-	
	Итоговая аттестация	2														зачет
	Всего часов по программе	36	16	4	8	4	-	18	4	-	14	-	-	-		

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 болезни накопления. Митохондриальные заболевания

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1	Лизосомные болезни накопления
1.2	Митохондриальные заболевания

МОДУЛЬ 2

Название модуля: Аминоацидопатии. Органические ацидурии. Нарушения обмена порфиринов. Нарушения обмена металлов

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
2.1	Аминоацидопатии
2.2	Органические ацидурии
2.3	Нарушение обмена порфиринов
2.4	Нарушения обмена металлов

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 последовательн ость 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 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,	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (совмещение)

			генетики и лабораторной генетики)	
4	Пономарева 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 «Орфанные 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	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- 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	Все
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			
			Недостаточность альфа-L- идуронидазы приводит к формированию:		
	*		МПС тип I		
			МПС тип VII		
			МПС тип II		
			МПС тип III		
1	1	3			
			Недостаточность идуронат-2- сульфатазы приводит к		

			формированию:		
			МПС тип III		
			МПС тип VII		
	*		МПС тип II		
			МПС тип I		
1	1	4			
			Недостаточность какого фермента приводит к развитию МПС тип IIIA:		
			N-ацетил-галактозамин-6-сульфатазы		
	*		гепаран-N-сульфатазы		
			арилсульфатазы Б		
			недостаточность кислой альфа глюкозидазы		
1	1	5			
			Недостаточность какого фермента приводит к развитию МПС тип IV:		
			гепаран-N-сульфатаза		
			арилсульфатазы Б		
	*		N-ацетил-галактозамин-6-сульфатазы		
			недостаточность кислой альфа глюкозидазы		
1	1	6			
			Недостаточность какого фермента приводит к развитию МПС тип VI:		
			идуронат-2-сульфатазы		
	*		арилсульфатазы Б		
			гепаран-N-сульфатаза		
			недостаточность кислой альфа глюкозидазы		
1	1	7			
			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	2	8			
			Тип наследования митохондриальных болезней, обусловленных крупной делецией мтДНК (Кернса-Сейра)		
			материнский (митохондриальный)		
			аутосомно-рецессивный		
	*		заболевание в родословных встречается спорадически и не наследуется		
			Аутосомно-доминантной		
1	2	9			
			Тип наследования митохондриальных болезней, обусловленных точковой мутацией мтДНК (синдромы MELAS, MERRF)		
	*		материнский (митохондриальный)		
			аутосомно-рецессивный		
			X-сцепленный		
			Аутосомно-доминантной		
1	2	10			
			Основные клинические признаки митохондриальных заболеваний		
			умственная отсталость, судороги		
	*		прогрессирующий характер, полиорганный поражение с преимущественным вовлечением нервной и мышечной систем		
			недоношенность, врожденные пороки и микроаномалии развития		

			Микроцефалия, микрофтальмия, умственная отсталость, флексорное положение кистей		
1	2	11			
			Обменные нарушения, наиболее часто встречающиеся при митохондриальных заболеваниях		
			увелечение уровня аминокислот (аланина, глицина, лейцина, валина, изолейцина)		
	*		ацидоз, кетоз, гиперлактатацидемия		
			высокое содержание общего карнитина в крови		
			повышение содержания повышение прямого и непрямого билирубина в крови		
1	2	12			
			Самая частая форма митохондриальной патологии у детей		
			синдром Пирсона		
	*		энцефаломиопатия Ли		
			синдром Барта		
			Синдром Кернса-Сейра		
1	2	13			
			Уровень гетероплазмии – это		
			степень экспрессии мутации мтДНК		
	*		процентное соотношение мутантной и нормальной мтДНК в клетке или ткани		
			показатель чувствительности ткани к энергодефициту		
			степень чувствительности ткани к метаболическому ацидозу		
1	2	14			
			Основные методы лечения митохондриальных заболеваний		

			антибиотикотерапия в сочетании с назначением пребиотиков		
	*		активация переноса электронов в дыхательной цепи, кофаторная терапия		
			генная терапия		
			ферментзаместительная терапия		
2	1	15			
			Для диагностики аминокислородопатий в качестве теста «первой линии» используется:		
			общий анализ крови		
	*		танDEMная масс-спектрометрия;		
			молекулярно-генетическая диагностика;		
			анализ кариотипа.		
2	1	16			
			Основной метод лечения большинства аминокислородопатий:		
			терапия ноотропами;		
			трансплантация костного мозга;		
			ферментозаместительная терапия;		
	*		диетотерапия.		
2	1	17			
			Тирозинемия I типа обусловлена дефицитом фермента:		
			дигидроптеринредуктазы;		
	*		фумарилацетоацетазы;		
			4-ОН-фенилпируват диоксигеназы;		
			тирозиНАМИНОТРАНСФЕРАЗЫ.		
2	1	18			
			Патогномоничным лабораторным признаком при тирозинемии I типа является повышение в крови:		
	*		сукциНИЛАЦЕТОНА;		
			фенилАЛАНИНА;		
			тироЗИНА;		

			метионина		
2	2	19			
			Диагностические критерии Глutarовой ацидурии тип I		
			недостаточность фермента фумарилацетоацетат гидролазы		
	*		накопление глutarовой и 3-ОН- глutarовой кислот		
			дефицит гексозаминидазы A в сыворотке и тканях		
			дефицит амило-1,6-глюкозидазы в печени и мышцах		
2	2	20			
			Патогенетический механизм возникновения глutarовой ацидурии тип I:		
			недостаточность кислой липазы		
			недостаточность глюкозилтрансферазы 1		
	*		недостаточностью глутарил-КоА- дегидрогеназы		
			недостаточность аспартоацилазы		
2	2	21			
			Недостаточность какого фермента приводит к развитию метилмалоновой ацидурии:		
			ферментного комплекса дегидрогеназ		
			медь транспортирующей АТФ-азы печени		
			бета-глюкуронидазы		
	*		недостаточность апофермента		
2	2	22			
			Диагностические критерии Пропионовой ацидурии		
			недостаточность фермента фумарилацетоацетат гидролазы		

			накопление глутаровой и 3-ОН-глутаровой кислот		
	*		недостаточность пропионил-КоА-карбоксилазы		
			дефицит амило-1,6-глюкозидазы в печени и мышцах		
2	3	23	Нарушение обмена порфиринов		
			Тип наследования большинства порфирий:		
	*		Аутосомно-доминантный		
			аутосомно-рецессивный		
			X-сцепленный доминантный		
			X-сцепленный рецессивный		
2	3	24			
			В период приступа при острой нейропатической порфирии помимо повышения порфобилиногена в крови определяется в моче		
			Метилмалоновая кислота		
			Глутаровая кислота		
	*		Аминолевулиновая кислота		
			Пропионовая кислота		
2	3	25			
			В зависимости от органа, в котором накапливаются предшественники гема, выделяют форму порфирий		
			кишечную		
			почечную		
	*		печеночную		
			мышечную		
2	3	26			
			Порфирии могут проявляться нейропатическими симптомами или		
	*		фотодерматозами		
			Рецидивирующими кишечными инфекциями		
			Умственной отсталостью		

			инсультами		
2	4	27			
			При болезни Вильсона-Коновалова нарушен обмен		
			калия		
			билирубина		
	*		меди		
			холестерина		
2	4	28			
			Тип наследования болезни Вильсона-Коновалова:		
			Аутосомно-доминантной		
	*		аутосомно-рецессивный		
			X-сцепленный доминантный		
			X-сцепленный рецессивный		
2	4	29			
			При болезни Менкеса в сыворотке крови определяются:		
			Снижение уровня меди и повышение церулоплазмينا		
	*		Снижение уровня меди и церулоплазмينا		
			Повышение уровня меди и церулоплазмينا		
			Повышение уровня меди и снижение церулоплазмينا		
2	4	30			
			При наследственном гемохроматозе нарушен обмен		
			натрия		
	*		железа		
			меди		
			лития		

2 Контрольные вопросы для итоговой аттестации

1. Мукополисахаридозы - классификация, типы наследования.
2. Мукополисахаридозы – патогенез, клиническая картина.
3. Мукополисахаридозы – диагностика, дифференциальная диагностика, лечение.
4. Болезнь Фабри - типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
5. Болезнь Гоше – типы, клиническая картина, патогенез.
6. Болезнь Гоше – диагностика, дифференциальная диагностика, лечение.
7. Болезнь Помпе- классификация, типы наследования, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
8. Болезнь Ниманна-Пика, тип А/В - основные синдромы, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение.
9. Болезнь Ниманна-Пика, тип С - основные синдромы, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение.
10. Митохондриальные заболевания – определение, классификация, типы наследования, основные клинические признаки.
11. Митохондриальные заболевания – основные синдромы: клиническая характеристика, диагностика.
12. Болезнь «кленового сиропа» – этиология, патогенез, классификация.
13. Болезнь «кленового сиропа» – клиническая картина, диагностика, дифференциальная диагностика, лечение.
14. Тирозинемия тип 1 – этиология, патогенез, клиническая картина.
15. Тирозинемия тип 1 – диагностика, дифференциальная диагностика, лечение.
16. Изовалериановая ацидурия – этиология, патогенез, классификация.
17. Изовалериановая ацидурия – клиническая картина, диагностика, дифференциальная диагностика, лечение.
18. Глутаровая ацидурия, тип 1 – этиология, патогенез, клиническая картина.
19. Глутаровая ацидурия, тип 1 – диагностика, дифференциальная диагностика, принципы лечения.
20. Метилмалоновая ацидурия – определение, классификация, этиология, патогенез.

21. Метилмалоновая ацидурия – клиническая картина, диагностика, дифференциальная диагностика, принципы лечения.
22. Гомоцистинурия – этиология, патогенез, клиническая картина.
23. Гомоцистинурия – диагностика, дифференциальная диагностика, принципы лечения.
24. Нарушения обмена порфиринов – основные синдромы, патогенез, клиническая картина, диагностика.
25. Болезнь Менкеса – этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, принципы лечения.
26. Болезнь Вильсона- Коновалова. Этиология. Тип наследования. Патогенез.
27. Болезнь Вильсона- Коновалова. Клиника. Критерии диагноза.
28. Болезнь Вильсона- Коновалова. Дифференциальная диагностика. Лечение.
29. Гемохроматоз – этиология, патогенез, классификация, клиническая картина, диагностика.
30. Гемохроматоз - дифференциальная диагностика, принципы лечения.