

**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**

**"Синдромы с нарушением числа аутосом, половых хромосом,
микроделеционные и микродупликационные синдромы"**

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 «Синдромы с нарушением числа аутосом, половых хромосом, микроделеционные и микродупликационные синдромы» 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 «Синдромы с нарушением числа аутосом, половых хромосом, микроделеционные и микродупликационные синдромы» (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;
УП - учебный план;
АС ДПО - автоматизированная система дополнительного профессионального образования.

КОМПОНЕНТЫ ПРОГРАММЫ.

1. Общая характеристика Программы.

- 1.1. Нормативно-правовая основа разработки программы.
- 1.2. Категории обучающихся.
- 1.3. Цель реализации программы.
- 1.4. Планируемые результаты обучения.

2. Содержание Программы.

- 2.1. Учебный план.
- 2.2. Календарный учебный график.
- 2.3. Рабочие программы модулей.
- 2.4. Оценка качества освоения программы.
 - 2.4.1. Формы промежуточной (при наличии) и итоговой аттестации.
 - 2.4.2. Шкала и порядок оценки степени освоения обучающимися учебного материала Программы.
- 2.5. Оценочные материалы.

3. Организационно-педагогические условия Программы.

- 3.1. Материально-технические условия.
- 3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение.
- 3.3. Кадровые условия.

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ.

1.1. Нормативно-правовая основа разработки Программы.

- Федеральный закон от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации», статья 76.
- Приказ Минобрнауки России от 1 июля 2013 г. № 499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам».
- Профессиональный стандарт «Врач - генетик» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 11 марта 2019 г. N 142н, регистрационный номер 1250).
- Лицензия Федеральной службы по надзору в сфере образования и науки на осуществление образовательной деятельности ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России от 22 июня 2017 г. № 2604.

1.2. Категории обучающихся.

Основная специальность – генетика

1.3. Цель реализации программы

совершенствование имеющихся профессиональных компетенций и повышение профессионального уровня в области теоретических знаний и навыков в диагностике синдромов с нарушением числа аутосом, половых хромосом, микроделеционных и микродупликационных синдромов.

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/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 синдромами однородительских дисомий а также хромосомными синдромами с нарушением числа аутосом и половых хромосом	A/01.8 A/03.8
	должен знать: Порядок оказания медицинской помощи пациентам с микроделеционными и микродупликационными синдромами, синдромами однородительских дисомий а также хромосомными синдромами с нарушением числа аутосом и половых хромосом Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека составление генеалогического анализа и определения типа наследования микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом назначение лабораторных исследований для диагностики микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом	

	хромосом, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению использование и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом использование клинических рекомендаций по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с микроделеционными и микродупликационными синдромами, синдромами однородительских дисомий а также хромосомными синдромами с нарушением числа аутосом и половых хромосом	
	должен уметь: осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом Оценивать наличие у пациентов признаков микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом	

	Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом	
	должен владеть: Составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа	

	аутосом и половых хромосом Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза микроделеционных и микродупликационных синдромов, синдромов однородительских дисомий а также хромосомных синдромов с нарушением числа аутосом и половых хромосом на консультацию к врачам-специалистам с учетом стандартов медицинской помощи	
--	---	--

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

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

2.2. Календарный учебный график.

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

2.3. Рабочие программы учебных модулей.

МОДУЛЬ 1

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

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1	Хромосомные синдромы (этиология, клиника)
1.2	Методы диагностики хромосомной патологии (цитогенетический, молекулярно-цитогенетический)

Обучающий симуляционный курс

Ситуации	Проверяемые трудовые функции	Симуляционное и вспомогательное оборудование	Расходные материалы	Задачи симуляции
Сбор жалоб и анамнеза	А/01.8 Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	Стол рабочий. Стулья (для врача, пациента и места, куда можно положить вещи пациента) раковина с однорычажным смесителем, планальный стол (для кабинета педиатра)	Форма заключения для самостоятельного заполнения обучающимся. Лист бумаги для черновых записей обучающегося. Ручка для записей.	Сбор жалоб, анамнеза жизни, анамнеза болезни у пациента (его законного представителя), анализ полученной информации

2.4. Оценка качества освоения программы.

2.4.1. Форма итоговой аттестации.

2.4.1.1. Контроль результатов обучения проводится:

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

Обучающийся допускается к ИА после освоения рабочих программ учебных модулей в объеме, 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

2.4.2. Шкала и порядок оценки степени освоения обучающимися учебного материала Программы.

**КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА
НА ТЕОРЕТИЧЕСКИЙ ВОПРОС**

Отметка	Дескрипторы		
	прочность знаний	умение объяснять сущность явлений, процессов, делать выводы	логичность и последовательность ответа
отлично	прочность знаний, знание основных процессов изучаемой предметной области, ответ отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владением терминологическим аппаратом; логичностью и последовательностью ответа	высокое умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры	высокая логичность и последовательность ответа
хорошо	прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; свободное владение монологической речью, однако допускается одна - две неточности в ответе	умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; однако допускается одна - две неточности в ответе	логичность и последовательность ответа
удовлетворительно	удовлетворительные знания процессов изучаемой предметной области, ответ, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории. Допускается несколько ошибок в содержании ответа	удовлетворительное умение давать аргументированные ответы и приводить примеры; удовлетворительно сформированные навыки анализа явлений, процессов. Допускается несколько ошибок в содержании ответа	удовлетворительная логичность и последовательность ответа
неудовлетворительно	слабое знание изучаемой предметной области, неглубокое раскрытие темы; слабое знание основных вопросов теории, слабые навыки анализа явлений, процессов. Допускаются серьезные ошибки в	неумение давать аргументированные ответы	отсутствие логичности и последовательности ответа

	содержании ответа		
--	-------------------	--	--

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА НА ТЕСТОВЫЕ ВОПРОСЫ

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

2.5. Оценочные материалы.

Оценочные материалы представлены в виде вопросов, тестов 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».

3.2.2. Информационно-коммуникационные ресурсы.

	ЭЛЕКТОРОННЫЕ	Доступ
--	---------------------	---------------

	ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ	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	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (основное)

			лабораторной генетики)	
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 «Синдромы с нарушением числа аутосом,
половых хромосом, микроделеционные и микродупликационные синдромы»
со сроком освоения 36 академических часов по специальности «Генетика».

1	Кафедра	гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
2	Факультет	повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.
3	Адрес (база)	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	очное
14	Модуль	Синдромы с нарушением числа аутосом, половых хромосом, микроделеционные и микродупликационные синдромы
15	Тема	-
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	55
18	Тип вопроса	single
19	Источник	-

Список тестовых заданий

1	1	1			
			Удвоение части генетического материала на хромосоме - это		
			Делеция		
			Транслокация		
			Инверсия		
	*		Дупликация		
1	1	2			
			Синдром Дауна- это трисомия по ____		
	*		паре аутосом		
			21		
			13		
			18		
			8		
1	1	3			
			Фенотипические признаки синдрома Дауна включают:		
			умственная отсталость,		

			выступающий лоб, массивный подбородок, макроорхизм, большие оттопыренные уши		
	*		умственная отсталость, мышечная гипотония, плоское лицо, монголоидный разрез глаз		
			микроцефалия, полидактилия, расщелина губы и неба		
			клинодактилия, эпикант, синофриз, омфалоцеле		
1	1	4			
			Фенотипические признаки синдрома Патау включают:		
			микроцефалия, расщелина губы и неба, эктродактилия, циклопия		
	*		микрофтальмия, расщелина губы и неба, микроцефалия, полидактилия		
			монголоидный разрез глаз, флексорное положение кистей, деформация черепа, пороки ЖКТ		
			клинодактилия, эпикант, синофриз, омфалоцеле		
1	1	5			
			Фенотипические признаки синдрома. Эдвардса включают:		
			микроцефалия, акромикрия, расщелина губы и неба синофриз		
			микрофтальмия, грыжа пупочного канатика, экзофтальм, полидактилия		
	*		пренатальная гипоплазия, стопа-качалка, флексорное положение пальцев рук, долихоцефалия, пороки ЖКТ		
			клинодактилия, эпикант, синофриз, омфалоцеле		
1	1	6			
			Синдром Патау- это трисомия по ____		
			паре аутосом		
			21		
	*		13		

			18		
			8		
1	1	7			
			Синдром Эдварса- это трисомия по паре аутосом		
			21		
			13		
	*		18		
			8		
1	1	8			
			Фенотипические признаки: пренатальная гипоплазия, стопа-качалка, флексорное положение пальцев рук, долихоцефалия, пороки ЖКТ встречаются при синдроме		
			с. Шерешевского- Тернера		
			с. Кляйнфельтера		
	*		с. Эдварса		
			с. Ангельмана		
1	1	9			
			Фенотипические признак: микрофтальмия, расщелина губы и неба, микроцефалия, полидактилия встречается при синдроме		
			с. Шерешевского- Тернера		
			с. Кляйнфельтера		
	*		с. Патау		
			с. Ангельмана		
1	1	10			
			Фенотипические признаки: умственная отсталость, мышечная гипотония, плоское лицо, монголоидный разрез глаз встречаются при синдроме		
			с. Шерешевского- Тернера		
			с. Кляйнфельтера		
	*		с. Дауна		
			с. Ангельмана		

1	1	11			
			К анеуплоидиям относятся:		
	*		трисомии и моносомии		
			триплоидии и тетраплоидии		
			трисомии и триплоидии		
			моносомии и триплоидии		
1	1	12			
			Моносомия – это:		
			избыток одной какой-либо хромосомы в кариотипе		
			отсутствие пары гомологичных хромосом		
			это избыток двух или более хромосом		
	*		нехватка одной хромосомы		
1	1	13			
			Трисомия – это:		
	*		избыток одной какой-либо хромосомы в кариотипе		
			отсутствие пары гомологичных хромосом		
			это избыток двух или более хромосом		
			нехватка одной хромосомы		
1	1	14			
			Полисомия – это:		
			избыток одной какой-либо хромосомы в кариотипе		
			отсутствие пары гомологичных хромосом		
	*		это избыток двух или более хромосом		
			нехватка одной хромосомы		
1	1	15			
			Аномалии хромосом могут быть:		
	*		числовые и структурные		
			числовые и позиционные		
			структурные и позиционные		

			числовые, структурные и позиционные		
1	1	16			
			Структурные аномалии хромосом могут быть:		
			сбалансированными		
			несбалансированными		
			сбалансированными и сочетанными		
	*		сбалансированными и несбалансированными		
1	1	17			
			К сбалансированным хромосомным аномалиям относится:		
			Делеция		
			Дупликация		
			Репликация		
	*		Транслокация		
1	1	18			
			Делеция - это:		
			перенос участка хромосомы на негомологичную хромосому		
	*		потеря участка хромосомы		
			удвоение участка хромосомы		
			утроение участка хромосомы		
1	1	19			
			Дупликация – это:		
			перенос участка хромосомы на негомологичную хромосому		
			потеря участка хромосомы		
	*		удвоение участка хромосомы		
			утроение участка хромосомы		
1	1	20			
			Транслокация - это:		
	*		перемещение генетического материала одной хромосомы на другую		
			удвоение какого-либо локуса хромосомы		

			потеря участка хромосомы		
			утроение участка хромосомы		
1	1	21			
			Фенотипические признаки синдрома Миллера-Диккера включают:		
			умственная отсталость, отсутствие речи, атаксия, приступы беспричинного смеха		
			грушевидный нос, гиперплазия нижней челюсти, множественные хрящевые экзостозы, конические эпифизы, задержка психоречевого развития, умственная отсталость		
	*		лиссэнцефалия, дисморфия лицевого черепа, микроцефалия		
			ожирение, мышечная гипотония, гипогонадизм, маленькие кисти и стопы		
1	1	22			
			Фенотипические признаки синдрома Ангельмана включают:		
	*		умственная отсталость, отсутствие речи, нарушение походки, приступы беспричинного смеха, широкий рот, редко расположенные зубы		
			грушевидный нос, гиперплазия нижней челюсти, множественные хрящевые экзостозы, конические эпифизы, задержка психоречевого развития, умственная отсталость		
			лиссэнцефалия, особенное лицо, умственная отсталость		
			ожирение, мышечная гипотония, гипогонадизм, маленькие кисти и стопы		
1	1	23			
			Фенотипические признаки синдрома Прадера-Вилли включают:		
			умственная отсталость, отсутствие речи, атаксия, приступы		

			беспричинного смеха		
			грушевидный нос, гиперплазия нижней челюсти, множественные хрящевые экзостозы, конические эпифизы, задержка психоречевого развития, умственная отсталость		
			лиссэнцефалия, особенное лицо, умственная отсталость		
	*		ожирение, мышечная гипотония, гипогонадизм, маленькие кисти и стопы		
1	1	24			
			Фенотипические признаки: умственная отсталость, отсутствие речи, нарушение походки, приступы беспричинного смеха, широкий рот, редко расположенные зубы встречаются при синдроме		
			с. Шерешевского- Тернера		
			с. Кляйнфельтера		
			с. Эдварса		
	*		с. Ангельмана		
1	1	25			
			Фенотипические признаки: лиссэнцефалия, дисморфия лицевого черепа, микроцефалия встречаются при синдроме		
			с. Шерешевского- Тернера		
	*		с. Миллера-Диккера		
			с. Эдварса		
			с. Ангельмана		
1	2	26			
			Интерфазный FISH-анализ не позволяет:		
			определять нарушение числа отдельных хромосом		
			определять транслокации		
	*		определять происхождение маркерных хромосом с вовлечением центромер		

			определять делеции (микроделеции) и амплификации участков хромосом		
1	2	27			
			FISH-анализ используется на практике в нижеперечисленных случаях, кроме:		
			как метод исследования в пренатальной диагностике		
	*		для определения биологического родства		
			в онкологии		
			в преимплантационной диагностике		
1	2	28			
			В случае проведения пренатальной диагностики с помощью интерфазного FISH-анализа, доля клеток, свидетельствующая о существовании аномалий числа хромосом, по крайней мере, в мозаичной форме		
			5%		
			7%		
			10%		
	*		20% и более		
1	2	29			
			Цитогенетика - это:		
	*		раздел генетики, изучающий хромосомы, их структуру и аномалии		
			метод изучения папиллярных узоров пальцев и ладоней		
			раздел биологии, изучающий белки, их функции и взаимодействия в живых организмах		
			метод генетики основанный на анализе родословных		
1	2	30			
			Какой метод окрашивания хромосом, использующийся при		

			проведении цитогенетического исследования, не позволяет выявить их линейную неоднородность или определить специфические хромосомные структуры:		
			G-окрашивание		
			R-окрашивание		
	*		RV-метод		
			Q-окрашивание		
1	2	31			
			Из нижеперечисленного, для проведения цитогенетического анализа используют:		
			лейкоциты		
			нейтрофилы		
			эозинофилы		
	*		лимфоциты		
1	2	32			
			Для определения опухолевого кариотипа при гемобластозах чаще используют:		
			фибробласты		
			базофилы		
			эозинофилы		
	*		клетки костного мозга		
1	2	33			
			При проведении цитогенетического исследования процедура (этап) обработки материала 0,56% раствором KCl называется		
			накопление или выделение митотических клеток		
	*		гипотоническая обработка		
			фиксация клеток		
			распластывание хромосом на предметном стекле		
1	2	34			
			Для проведения цитогенетической		

			диагностики путем анализа метафазных хромосом не используют:		
			лимфоциты		
	*		клетки п/п скелетных мышц		
			клетки костного мозга		
			клетки амниотической жидкости		
1	2	35			
			В основе определения кариотипа (кариотипирования) лежит:		
			популяционно-статистические наблюдения		
	*		цитогенетический анализ		
			полимеразная цепная реакция		
			биохимический анализ		
1	2	36			
			При проведении цитогенетического исследования фиксация материала осуществляется смесью:		
			метанола и 70% уксусной кислоты (1:1)		
			метанола и ледяной уксусной кислоты (1:3)		
	*		метанола и ледяной уксусной кислоты (3:1)		
			метанола и 70% уксусной кислоты (3:1)		
1	2	37			
			Какой метод окрашивания хромосом, использующийся при проведении цитогенетического исследования, подразумевает использование флуоресцентных красителей		
			G-окрашивание		
			R-окрашивание		
			C-окраска		
	*		Q-окрашивание		
1	2	38			

			Отметьте неправильное утверждение. По локализации выделяют следующие типы С-позитивного хроматина:		
			центромерный, характерный для всех хромосом с небольшими гетерохроматиновыми блоками;		
			крупные блоки, располагающиеся в прицентромерных районах длинных плеч хромосом 1, 9, 16;		
			блок гетерохроматина на дистальной части длинного плеча хромосомы Y;		
	*		терминальные (концевые) регионы плеч хромосом .		
1	2	39			
			При культивировании клеток на питательной среде фитогемагглютинин (ФГА, РНА) используется в качестве		
	*		митогена		
			буферного компонента		
			антибиотика		
			антимикробного компонента		
1	2	40			
			Цитогенетика - это:		
			метод изучения папиллярных узоров пальцев и ладоней		
	*		раздел генетики, изучающий хромосомы, их структуру и аномалии		
			раздел биологии, изучающий белки, их функции и взаимодействия в живых организмах		
			Цитогенетика - это:		
1	2	41			
			Какой метод окрашивания хромосом, использующийся при проведении цитогенетического исследования, не позволяет выявить их линейную неоднородность или		

			определить специфические хромосомные структуры:		
			Q-окрашивание		
	*		RV-метод		
			C-окраска		
1	2	42			
			Что из перечисленного не относится к молекулярной цитогенетике:		
			FISH		
	*		GTG		
			mFISH		
			SKY		
1	2	43			
			Так называемые уникальные ДНК-зонды это:		
			тотальная фракция геномной ДНК		
			последовательности ДНК, комплементарные к центромерному гетерохроматину		
			флуоресцентные химические метки		
	*		клонированные последовательности ДНК, строго специфичные для определенных районов хромосом или отдельных генов (LSI)		
1	2	44			
			Комплементарное взаимодействие ДНК-зондов с участками ДНК исследуемого материала, осуществляемое непосредственно на цитологических или гистологических препаратах это:		
			маркирование («мечение») ДНК-зондов		
			амплификация сигнала		
	*		реакция гибридизации in situ		
			денатурация ДНК на хромосомном препарате		
1	2	45			
			Метод, позволяющий провести		

			скрининг всего кариотипа на предмет числовых и несбалансированных хромосомных перестроек, не получая при этом препаратов хромосом из анализируемых образцов тканей:		
			FISH		
			G-band		
			mFISH		
	*		CGH		
1	2	46			
			CGH:		
			определяет сбалансированные хромосомные aberrации, метод не предназначен для поиска хромосомного дисбаланса		
	*		«сканирует» весь кариотип на предмет числовых и несбалансированных хромосомных перестроек, без прямого осмотра хромосом анализируемых образцов		
			обладает высокой разрешающей способностью, позволяющей определять последовательность нуклеотидов и точную структуру хромосомной перестройки		
			представляет собой прямой анализ происхождения хромосомных перестроек путем одновременного использования в единой реакции гибридизации нескольких ДНК-зондов, меченных разными флюорохромами		
1	2	47			
			Температура гибридизации ДНК-зондов при проведении FISH:		
			комнатная (~20°C)		
			90-95°C		
			70-75°C		
	*		37-42°C		

1	2	48			
			Проведение молекулярно-цитогенетического исследования методом FISH показано при кариотипе		
			46, X, X (r)		
	*		45XO/46X mar+		
			45XO/46XX		
			Проведение молекулярно-цитогенетического исследования методом FISH показано при кариотипе		
1	2	49			
			Молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомных микроделеций возможна с использованием метода		
			mFISH		
	*		HP-CGH		
			SKY		
1	2	50			
			Методом молекулярно-цитогенетического исследования, основанным на принципе конкурентной гибридизации ДНК-БИБЛИОТЕК, является		
			Спектральное кариотипирование хромосом		
			Флюоресцентная in situ гибридизация		
	*		Сравнительная геномная гибридизация		
			Методом молекулярно-цитогенетического исследования, основанным на принципе конкурентной гибридизации ДНК-БИБЛИОТЕК, является		
1	2	51			
			Наиболее эффективным подходом к молекулярно-генетической		

			диагностике наследственных опухолевых синдромов является анализ		
			Мутаций в «горячих» точках генов наследственных опухолевых синдромов		
			Копийности участков в ДНК хромосомным микроматричным анализом		
	*		Генов наследственных опухолевых синдромов методом NGS		
			Наиболее эффективным подходом к молекулярно-генетической диагностике наследственных опухолевых синдромов является анализ		
1	2	52			
			Для молекулярно-цитогенетической диагностики терминальных микроделеций хромосом следует использовать		
	*		субтеломерные ДНК-зонды		
			Хромосомо-специфические ДНК-библиотеки		
			Спектральное кариотипирование хромосом		
			Для молекулярно-цитогенетической диагностики терминальных микроделеций хромосом следует использовать		
1	2	53			
			Молекулярно-цитогенетическая диагностика микроделеционного синдрома возможна с помощью		
			Спектрального кариотипирования		
			Флуоресцентной in situ гибридизации с ДНК-зондами специфичными к центромерам хромосом		
	*		Флуоресцентной in situ гибридизации с уникальными ДНК-		

			зондами		
			Молекулярно-цитогенетическая диагностика микроделеционного синдрома возможна с помощью		
1	2	54			
			к молекулярно-цитогенетическим методам диагностики хромосомных болезней относят		
	*		Флуоресцентную in situ гибридизацию (FISH)		
			Массовое параллельное секвенирование		
			ПЦР в режиме реального времени		
			к молекулярно-цитогенетическим методам диагностики хромосомных болезней относят		
1	2	55			
			в молекулярно-цитогенетическом исследовании интерферометр используется с целью		
	*		спектрального кариотипирования хромосом (SKY)		
			Многоцветного окрашивания хромосом (mFISH)		
			Многоцветного сегментирования хромосом (mBAND)		
			в молекулярно-цитогенетическом исследовании интерферометр используется с целью		

2 Контрольные вопросы для итоговой аттестации

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