

**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**

"Скрининг новорожденных"
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 «Скрининг новорожденных» 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 «Скрининг новорожденных» (далее - Программа) разработана рабочей группой сотрудников кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики) ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, заведующий кафедрой *Шатохин Ю.В.*

Состав рабочей группы:

№№	Фамилия, имя, отчество	Учёная степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1	2	3	4	5
1.	<i>Амелина С.С.</i>	д.м.н.,	Профессор кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
2.	<i>Дегтерева Е.В.</i>	к.м.н.,	Доцент кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
3.	<i>Морданов С.В.</i>	к.м.н.	Ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
4.	<i>Пономарёва Т.И.</i>	к.м.н.	Ассистент кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России

Глоссарий

ДПО - дополнительное профессиональное образование;
ФГОС - Федеральный государственный образовательный стандарт
ПС - профессиональный стандарт
ОТФ - обобщенная трудовая функция
ТФ - трудовая функция
ПК - профессиональная компетенция
ЛЗ - лекционные занятия
СЗ - семинарские занятия;
ПЗ - практические занятия;
СР - самостоятельная работа;
ДОТ - дистанционные образовательные технологии;
ЭО - электронное обучение;
ПА - промежуточная аттестация;
ИА - итоговая аттестация;
ТК – тестовый контроль;
УП - учебный план;
АС ДПО - автоматизированная система дополнительного профессионального образования.

КОМПОНЕНТЫ ПРОГРАММЫ.

1. Общая характеристика Программы.

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

2. Содержание Программы.

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

3. Организационно-педагогические условия Программы.

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

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ.

1.1. Нормативно-правовая основа разработки Программы.

- Федеральный закон от 29.12.2012 N 273-ФЗ (ред. от 25.12.2023) "Об образовании в Российской Федерации" (с изм. и доп., вступ. в силу с 01.01.2024)
- Приказ Минобрнауки России от 1 июля 2013 г. № 499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам».
- Профессиональный стандарт «Врач - генетик» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 11 марта 2019 г. N 142н, регистрационный номер 1250).
- Лицензия Федеральной службы по надзору в сфере образования и науки на осуществление образовательной деятельности ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России от 22 июня 2017 г. № 2604.

1.2. Категории обучающихся.

Основная специальность – генетика

1.3. Цель реализации программы

совершенствование имеющихся профессиональных компетенций и повышение профессионального уровня в области теоретических знаний и навыков в диагностике и лечении пациентов с заболеваниями, включенными в неонатальный скрининг

Вид профессиональной деятельности: Врачебная практика в области генетики

Уровень квалификации: 8

Связь Программы с профессиональным стандартом представить в таблице 1.

Таблица 1

Связь Программы с профессиональным стандартом

Профессиональный стандарт: «Врач - генетик» (утвержден приказом
--

Минтруда и соцзащиты РФ от 11 марта 2019 г. N 142н, регистрационный номер 1250).		
ОТФ	Трудовые функции	
	Код ТФ	Наименование ТФ
Оказание медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"	A/01.8	Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания
	A/02.8	Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	A/03.8	Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге

1.4. Планируемые результаты обучения

Таблица 2

Планируемые результаты обучения

ПК	Описание компетенции	Код ТФ профстандарта
ПК-1	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	A/01.8 A/02.8 A/03.8
	должен знать: - этиологию, патогенез, клиническую картину наследственной, врожденной и мультифакториальной патологий; - современные подходы к классификации наследственной, врожденной и мультифакториальной патологии; – общих вопросов генетики; – синдромокомплексов патологических состояний, характерных для наследственных заболеваний в соответствии с международной классификацией болезней; – симптомов и синдромов наследственных заболеваний с целью их раннего выявления; – основ диагностики неотложных состояний; – современных методов обследования пациентов с генетической патологией заболеваниями	
	должен уметь: - уметь определять и анализировать симптомы, синдромы, нозологические формы и группы на основе данных физикального осмотра, лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. молекулярногенетических - уметь пользоваться МКБ определять у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и	

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

1.5 Форма обучения

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

2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

2.1 Учебный план.

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей

«Скрининг новорожденных» в объеме 36 часов

№№	Наименование модулей	Всего часов	Часы без ДОТ и ЭО	В том числе				Часы с ДОТ и ЭО	В том числе				Стажировка	Обучающий симуляционный курс	Совершенствуемые (формируемые) ПК	Форма контроля
				ЛЗ	ПЗ	СЗ	СР		ЛЗ	ПЗ	СЗ	СР				
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
1	Специальные дисциплины: Модуль 1 Скрининг новорожденных															
1.1	Муковисцидоз	8	4	2	2			4	-	-	4	-	-		ПК-1	ТК
1.2	Фенилкетонурия	8	4	2	2			4	-	-	4	-	-		ПК-1	ТК
1.3	Врожденный гипотиреоз	6	4	2	2			2	-	-	2	-			ПК-1	ТК
1.4	Адреногенитальный синдром	6	2	2				4	-	-	4				ПК-1	ТК
1.5	Галактоземия	6	2	2				4	-	-	4				ПК-1	ТК
	Всего часов (специальные дисциплины)	34	16	10	6			18			18		-		-	
	Итоговая аттестация	2														зачет
	Всего часов по программе	36	16	10	6			18			18					

2.2. Календарный учебный график.

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

2.3. Рабочие программы учебных модулей.

МОДУЛЬ 1

Название модуля: «Скрининг новорожденных

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1	Муковисцидоз
1.2	Фенилкетонурия
1.3	Врожденный гипотиреоз
1.4	Адреногенитальный синдром
1.5	Галактоземия

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, 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	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
1.	Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/opac/	Доступ неограничен
2.	Консультант студента : ЭБС. – Москва : ООО «ИПУЗ». - URL: http://www.studmedlib.ru	Доступ неограничен

3.	Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : ЭБС. – Москва : ООО ГК «ГЭОТАР». - URL: http://www.rosmedlib.ru	Доступ неограничен
4.	Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: http://elibrary.ru	Открытый доступ
5.	Национальная электронная библиотека. - URL: http://нэб.рф/	Доступ с компьютеров библиотеки
6.	Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу: http://rostgmu.ru →Библиотека→Электронный каталог→Открытые ресурсы интернет→далее по ключевому слову...	

3.2.3. Автоматизированная система (АС ДПО).

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

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

АС ДПО обеспечивает:

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

3.3. Кадровые условия.

Реализация Программы обеспечивается научно-педагогическими работниками кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики) факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

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

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

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

Профессорско-преподавательский состав программы

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

			генетики и лабораторной генетики)	
--	--	--	--------------------------------------	--

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

к дополнительной профессиональной программе
повышения квалификации врачей «Скрининг новорожденных» 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	очное
14	Модуль	Скрининг новорожденных
15	Тема	-
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	30
18	Тип вопроса	single
19	Источник	-

Список тестовых заданий

1	1	1	Муковисцидоз		
			Для муковисцидоза характерно:		
			Новорожденный имеет внешние признаки: узкие глазные щели, отечные веки, широкий нос, полуоткрытый рот, макроглоссию, короткую шею		
	*		У новорожденного обильный зловонный стул с резковыраженным гнилостным запахом, выраженная гипотрофия, несмотря на хороший аппетит, увеличение живота		
			у новорожденного в первые дни после приема молока-рвота, диарея, характерна рано развивающаяся катаракта, гепатомегалия. Желтуха, снижение массы тела, вздутие живота		
			рвота, тахикардия, сонливость, признаки дегидратации, гипонатриемия, гиперкалиемия		

1	1	2			
			В диагностике муковисцидоза имеет значение определение		
			Меди в моче		
			Аминокислот в плазме крови		
	*		Электролитов в поте		
			Холестерина в крови		
1	1	3			
			Для муковисцидоза не характерны		
	*		Спастические параличи		
			Недостаточность пищеварительных ферментов		
			Патология бронхолегочной системы		
			Нормальный интеллект		
1	1	4			
			Процентная вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих сына с муковисцидозом		
			Близко к 0%		
	*		25%		
			50%		
			100%		
1	1	5			
			Диагноз муковисцидоза ставиться на основании		
			Характерных патоморфологических симптомов, данных Эхо-КГ и определения уровня КФК в плазме крови		
			Биохимического анализа мочи и крови		
	*		Клинической картины, исследования концентрации ионов Na и Cl в потовой жидкости, ДНК-диагностики		
			Данных осмотра окулиста,		

			кардиолога, параклинических методов исследования		
1	1	6			
			Ребенок трех лет госпитализирован по поводу пневмонии, возникшей у него уже в третий раз, отмечен приступообразный кашель, одышка, цианоз, низкий вес, кал обильный серого цвета, содержит много нейтральных жиров. Старший брат больного умер в возрасте 5 лет от пневмонии, родители здоровы. Наиболее вероятный диагноз		
			Мукополисахаридоз		
			Адреногенитальный синдром		
			Галактоземия		
	*		Муковисцидоз		
1	2	7	Фенилкетонурия		
			Фенилкетонурия – это пример		
	*		Генной мутации		
			Хромосомной мутации		
			Геномной мутации		
			Модификационной изменчивости		
1	2	8			
			Основным методом лечения классической фенилкетонурии является		
			Диета с ограничением тирозина		
	*		Диетотерапия с ограничением фенилаланина		
			Энзимотерапия		
			Назначение витаминов группы В		
1	2	9			
			Диетотерапию фенилкетонурии начинают при уровне фенилаланина в крови выше		

	*		6 мг%		
			4 мг%		
			20 мг%		
			15 мг%		
1	2	10			
			Классическая форма фенилкетонурии связана с дефицитом фермента		
			Дигидроптеринредуктаза		
			Гексозаминидаза		
	*		Фенилаланингидроксилаза		
			Галактозидаза		
1	2	11			
			Ребенок женщины–гомозиготы по гену фенилкетонурии появился на свет с микроцефалией вследствие		
			Генного дефекта		
			Мутагенного воздействия		
	*		Тератогенного воздействия		
			По статистике появления пороков		
1	2	12			
			Диагностические критерии фенилкетонурии		
			Двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация		
	*		Отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация		
			Прогрессирующая бледность и гипотрофия, спленомегалия, выступающие скулы и лобные бугры, башенный череп, анемия		
			Множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные и подкожные по ходу нервных стволов		
1	3	13	Врожденный гипотиреоз		

			Для врожденного гипотиреоза характерно:		
	*		Новорожденный имеет внешние признаки: узкие глазные щели, отечные веки, широкий нос, полуоткрытый рот, макроглоссию, короткую шею		
			У новорожденного обильный зловонный стул с резковыраженным гнилостным запахом, выраженная гипотрофия, несмотря на хороший аппетит, увеличение живота		
			у новорожденного в первые дни после приема молока-рвота, диарея, характерна рано развивающаяся катаракта, гепатомегалия. Желтуха, снижение массы тела, вздутие живота		
			рвота, тахикардия, сонливость, признаки дегидратации, гипонатриемия, гиперкалиемия		
1	3	14			
			Для врожденного гипотиреоза характерно		
	*		Отставание костного возраста от паспортного		
			Повышенная потливость		
			Непереносимость жиров		
			Жидкий зловонный стул		
1	3	15			
			Макроглоссия характерна для		
	*		Врожденного гипотиреоза		
			Муковисцидоза		
			Адреногенитального синдрома		
			Синдрома Марфана		
1	3	16			
			В программу массового биохимического скрининга		

			новорожденных рф не включен		
	*		Нейрофиброматоз		
			врожденный гипотиреоз		
			галактоземия		
			адреногенитальный синдром		
1	3	17			
			Лечение при врожденном гипотиреозе назначает		
	*		эндокринолог		
			генетик		
			педиатр		
			терапевт		
1	3	18			
			Лечение врожденного гипотиреоза заключается в назначении		
			Специальной диеты		
	*		гормонов		
			Витаминов группы В		
			Фолиевой кислоты		
1	4	19	Адреногенитальный синдром		
			Для адреногенитального синдрома характерно:		
			Новорожденный имеет внешние признаки: узкие глазные щели, отечные веки, широкий нос, полуоткрытый рот, макроглоссию, короткую шею		
			У новорожденного обильный зловонный стул с резковыраженным гнилостным запахом, выраженная гипотрофия, несмотря на хороший аппетит, увеличение живота		
			у новорожденного в первые дни после приема молока-рвота, диарея, характерна рано развивающаяся катаракта, гепатомегалия. Желтуха, снижение массы тела, вздутие живота		

	*		рвота, тахикардия, сонливость, признаки дегидратации, гипонатриемия, гиперкалиемия		
1	4	20			
			сольтеряющая форма характерна для:		
			врожденного гипотиреоза		
			фенилкетонурии		
	*		адреногенитального синдрома		
			муковисцидоза		
1	4	21			
			Диагностические критерии адреногенитального синдрома		
			Умственная отсталость, макроорхизм, оттопыренные уши, длинные уши, массивный подбородок		
			Гонады представлены яичками, наружные половые органы сформированы по женскому типу, недоразвитие вторичных половых признаков, кариотип 46 ХУ		
	*		Прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная экскреция гормонов коры надпочечников		
			Гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, паховые грыжи, умеренная умственная отсталость		
1	4	22			
			Процентная вероятность рождения больного адреногенитальным синдромом (агс) ребенка в семье, где родители здоровы, ребенок от первой беременности болен агс, а девочка от второй беременности здорова		

			0%		
	*		25%		
			50%		
			100%		
1	4	23			
			При выявлении вирильной формы адреногенитального синдрома у женщины лечение необходимо начинать		
			После родов		
			После замужества (в зависимости от времени планируемой беременности)		
			После установления менструальной функции		
	*		С момента установления диагноза		
1	4	24			
			Для мальчиков с адреногенитальным синдромом характерным является		
			Низкий рост		
			Интерсексуальное строение гениталий		
	*		Преждевременное половое развитие		
			Задержка костного возраста		
1	5	25	Галактоземия		
			Специальными диетами поддается коррекции		
			Муковисцидоз		
	*		Галактоземия		
			Адреногенитальный с-м		
			Врожденный гипотиреоз		
1	5	26			
			Для галактоземии характерно:		
			Новорожденный имеет внешние признаки: узкие глазные щели,		

			отечные веки, широкий нос, полуоткрытый рот, макроглоссию, короткую шею		
			У новорожденного обильный зловонный стул с резковыраженным гнилостным запахом, выраженная гипотрофия, несмотря на хороший аппетит, увеличение живота		
	*		у новорожденного в первые дни после приема молока-рвота, диарея, характерна рано развивающаяся катаракта, гепатомегалия. Желтуха, снижение массы тела, вздутие живота		
			рвота, тахикардия, сонливость, признаки дегидратации, гипонатриемия, гиперкалиемия		
1	5	27			
			Клиническую картину и формирование осложнений при галактоземии обуславливает накопление		
			тирозина		
			фенилаланина		
	*		Галактозо-1-фосфат и галактитола		
			галактозы		
1	5	28			
			При галактоземии отмечается недостаточность гена		
			SMN1		
			SRV		
			PAH		
	*		GALT		
1	5	29			
			Тип наследования галактоземии		
			Аутосомно-доминантный		
	*		Аутосомно-рецессивный		
			X-сцепленный доминантный		

			X-сцепленный рецессивный		
1	5	30			
			Для галактоземии характерно поражение печени, почек и наличие		
			микроцефалии		
	*		катаракты		
			полидактилии		
			эктродактилии		

2 Контрольные вопросы для итоговой аттестации

1. Муковисцидоз: этиология, эпидемиология, тип наследования
2. Муковисцидоз: патогенез
3. Муковисцидоз: классификация, клиническая картина
4. Муковисцидоз: дифференциальная диагностика, лечение.
5. Муковисцидоз: профилактика, принципы проведение скрининга.
6. Фенилкетонурия: этиология, эпидемиология, тип наследования.
7. Фенилкетонурия: патогенез
8. Фенилкетонурия: классификация, клиническая картина
9. Фенилкетонурия: диагностика, критерии диагноза
10. Фенилкетонурия: дифференциальная диагностика, лечение.
11. Фенилкетонурия: профилактика, принципы проведение скрининга.
12. Врожденный гипотиреоз: этиология, эпидемиология
13. Врожденный гипотиреоз: патогенез, тип наследования
14. Врожденный гипотиреоз: классификация, клиническая картина
15. Врожденный гипотиреоз: диагностика, критерии диагноза.
16. Врожденный гипотиреоз: дифференциальная диагностика, лечение.
17. Врожденный гипотиреоз: профилактика, принципы проведение скрининга.
18. Аденогенитальный синдром: этиология, эпидемиология, тип наследования
19. Аденогенитальный синдром: патогенез, классификация
20. Аденогенитальный синдром: клиническая картина
21. Аденогенитальный синдром: диагностика, критерии диагноза.

22. Аденогенитальный синдром: дифференциальная диагностика, лечение.

23. Аденогенитальный синдром: профилактика, принципы проведение скрининга.

24. Галактоземия: определение, эпидемиология, тип наследования

25. Галактоземия: этиология, патогенез

26. Галактоземия: классификация, клиническая картина

27. Галактоземия: диагностика, критерии диагноза.

28. Галактоземия: дифференциальная диагностика, лечение.

29. Галактоземия: принципы проведение скрининга.