

**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» 06 2025г.

УТВЕРЖДЕНО
приказом ректора
«20» 06 2025г.
№ 341

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ
специалистов со средним медицинским (фармацевтическим)
образованием**

«Современные исследования в медицинской генетике»

по основной специальности: «Лабораторная диагностика»

Трудоемкость: 144 часов

Форма освоения: очная

Документ о квалификации: удостоверение о повышении квалификации

Ростов-на-Дону, 2025

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Современные исследования в медицинской генетике» обсуждена и одобрена на заседании 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.

Заведующий кафедрой Шатохин Ю.В.

Программа рекомендована к утверждению рецензентами:

Рецензенты:

1. Зам. генерального директора РНИОИ по науке, руководитель лаборатории «изучения патогенеза злокачественных опухолей», д.б.н., профессор Франциянц Е.М.
2. Главный научный сотрудник лаборатории «изучения патогенеза злокачественных опухолей», д.б.н., профессор Горошинская И.А.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации " Современные исследования в медицинской генетике " (далее - Программа) разработана рабочей группой сотрудников 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, заведующий кафедрой Шатохин Ю.В.

Состав рабочей группы:

№№	Фамилия, имя, отчество	Учёная степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1	2	3	4	5
1.	Шатохин Ю.В.	д.м.н., профессор	Профессор 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	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
2.	Нагорная Г.Ю.	к.м.н., доцент	Доцент 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	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. N 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации», статья 76.

- Приказ Министерства здравоохранения РФ от 10 февраля 2016 г. N 83н "Об утверждении Квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам со средним медицинским и фармацевтическим образованием"

-Приказ Минобрнауки России от 1 июля 2013 г. N 499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам».

-Профессиональный стандарт «Специалист в области лабораторной диагностики со средним медицинским образованием» (утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 31 июля 2020 года N 473н., регистрационный номер 1338).

- ФГОС СПО по специальности 31.02.03 «Лабораторная диагностика», утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 04.07.2022 г. № 525.

-Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23 июля 2010 г. N 541н "Об утверждении Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел "Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения" (регистрационный N 18247).

-Лицензия Федеральной службы по надзору в сфере образования и науки на осуществление образовательной деятельности ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России от 22 июня 2017 г. N 2604.

1.2. Категории обучающихся.

Основная специальность – лабораторная диагностика

1.3. Цель реализации программы

Совершенствование имеющихся профессиональных компетенций и повышение профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации по специальности: «Лабораторная диагностика», а именно формирование системы теоретических знаний и навыков в современных исследованиях медицинской генетике.

Вид профессиональной деятельности: Осуществление медицинской деятельности в области клинической лабораторной диагностики

Уровень квалификации: 5

Таблица 1

Связь Программы с профессиональным стандартом

Профессиональный стандарт «Специалист в области лабораторной диагностики со средним медицинским образованием» (утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 31 июля 2020 года № 473 н., регистрационный номер 1338).		
ОТФ	Трудовые функции	
	Код ТФ	Наименование ТФ
Выполнение клинических лабораторных исследований первой и второй категории сложности	A/01.5	Взятие, прием, предварительная оценка и обработка биологических материалов, приготовление проб и препаратов
	A/02.5	Выполнение клинических лабораторных исследований
	A/03.5	Обеспечение санитарно-противоэпидемического режима медицинской лаборатории
	A/04.5	Ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
Выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований второй категории сложности	B/01.6	Выполнение клинических лабораторных исследований второй категории сложности
	B/02.6	Первичная интерпретация результатов клинических лабораторных исследований
	B/03.6	Проведение контроля качества клинических лабораторных исследований
	B/04.6	Ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала

1.4. Планируемые результаты обучения

Таблица 2

Планируемые результаты обучения

ПК	Описание компетенции	Код ТФ профстандарта
ПК-1	ПРОШУ Уточнить!!! готовность к формированию надлежащего объема теоретических знаний и формированию навыков организации рабочего места специалиста для проведения современных исследований в медицинской генетике	A/03.5 A/04.5 B/01.6 B/03.6
	должен знать: Подготовка рабочего места, реагентов, расходных материалов и лабораторного оборудования для лабораторных исследований в соответствии со стандартными операционными процедурами; Проведение лабораторных исследований второй категории сложности: цитологических; молекулярно-биологических, генетических; -клиническую информативность лабораторных исследований при наиболее распространенных синдромах и заболеваниях; -документы и руководства, регламентирующие выполнение исследований в медицинской генетике; -принципы работы и правила эксплуатации основных типов измерительных приборов, анализаторов и другого оборудования, используемого при исследованиях в медицинской генетике; - факторы, влияющие на результаты современные лабораторные исследования в медицинской генетике; -технологию организации и проведения внутрилабораторного и внешнего контроля качества выполнения анализа	
	должен уметь: организовать выполнение лабораторного исследования в соответствии с требованиями по охране труда, санитарно-эпидемическими требованиями; - Проводить анализ результатов лабораторных исследований по полученным описательным, полуколичественным и количественным данным,	

	сопоставлять результаты с референтными значениями; -оценить клиническую значимость результатов лабораторных исследований в медицинской генетике, определить необходимость дополнительного обследования больного; - оценить контроль качества выполняемых исследований;	
	должен владеть: технологией взаимодействия с персоналом клинических подразделений по вопросам лабораторного обследования пациентов; - Правила проведения аналитического этапа клинических лабораторных исследований второй категории сложности: химико-микроскопических; гематологических, биохимических, цитологических; молекулярно-биологических, генетических; -технологией выполнений исследований в медицинской генетике; —технологией организации и выполнения контроля качества лабораторных исследований; -процессом подготовки биоматериала для исследований; - методами работы на наиболее распространенных лабораторных измерительных приборах, анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации;	
ПК-2	готовность к формированию надлежащего объема практических компетенций связанных с современными исследованиями в медицинской генетики	
	должен знать: Нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, общие вопросы организации лабораторной службы, правила проведения лабораторных исследований -основные требования к организации рабочего места специалистов, принимающих участие во всех технологических этапах исследования в медицинской генетике - Первичная интерпретация результатов лабораторных исследований по полученным описательным, полуколичественным и количественным данным, сопоставление с референтным интервалом	A/01.5 A/02.5 B/02.6 B/04.6

	должен уметь: организовать рабочее место для проведения исследований, приготовить растворы реагентов, работать на наиболее распространенных лабораторных измерительных приборах, анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации; -качественно выполнять современные исследования - оформить учетно-отчетную документацию по клиническим лабораторным исследованиям, предусмотренную действующими нормативными документами;	
	должен владеть: процессом подготовки биоматериала для исследований; -способами приготовления реактивов; - анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации; -Понятие референтного интервала, биологическая и аналитическая вариабельность результатов лабораторных исследований -Признаки типичных патологических процессов в органах и тканях и клиническое значение отклонений результатов лабораторных исследований от референтного интервала -принципами оформления стандартизованного заключения по результатам исследований в медицинской генетике;	

1.5 Форма обучения

График обучения / Форма обучения	Акад. часов в день	Дней в неделю	Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)
Очная	144	6	4 недели, 6 дней

2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

****Итоговая аттестация составляет 64!!! Необходимо откорректировать часы плана!!!**

2.1 Учебный план.

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации на тему «Современные исследования в медицинской генетике» в объёме 144 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 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
	Специальные дисциплины															
1.	Молекулярные и цитологические основы генетики	44	28	8	12	8		16	8	8					ПК-1 ПК-2	ПА
2.	Современные лабораторные методы диагностики в медицинской генетике	46	32	6	18	8		14	6	8					ПК-1 ПК-2	ПА
3.	Расширенный неонатальный скрининг	40	24	12	8	4		16	8	8					ПК-1 ПК-2	ПА
	Всего часов (специальные дисциплины)	130	84	26	38	20		46	22	24						

	Смежные дисциплины															
4.	Мобилизационная подготовка и гражданская оборона в сфере здравоохранения	12	12	8		4										ТК
	Итоговая аттестация	2/6														экзамен
	Всего часов по программе	144	96	34	38	24		46	22	24						

2.2. Календарный учебный график.

Учебные занятия проводятся в течение 1 месяц, 4 недели: шесть дней в неделю по 6 академических часа в день.

2.3. Рабочие программы учебных модулей.

МОДУЛЬ 1

Название модуля: Молекулярные и цитологические основы генетики

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1.	Молекулярные основы наследственности
1.2	Цитологические основы наследственности

МОДУЛЬ 2

Название модуля: Современные лабораторные методы диагностики в медицинской генетике

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
2.1.	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней
2.2	Биохимические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней

МОДУЛЬ 3

Название модуля: Расширенный неонатальный скрининг

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
3.1.	Проведение скрининга на аминокцидопатии, наследственные нарушения окисления жирных кислот, нарушение цикла мочевины, органические ацидурии
3.2	Тандемная масс-спектрометрия. Методики пробоподготовки, постановки реакций, интерпретация результатов ТМС

МОДУЛЬ 4

рабочая программа смежных дисциплин

Название модуля: **Мобилизационная подготовка и гражданская оборона в сфере здравоохранения**

Код	Наименования тем, элементов
4.1	Обороноспособность и национальная безопасность Российской Федерации
4.1.1	Основы национальной безопасности Российской Федерации
4.1.2	Законодательное и нормативное правовое регулирование в области и охраны государственной тайны
4.2	Основы мобилизационной подготовки экономики Российской Федерации
4.2.1	Законодательное нормативное правовое обеспечение мобилизационной подготовки и мобилизации в Российской Федерации
4.3	Мобилизационная подготовка здравоохранения Российской Федерации
4.3.1	Специальное формирования здравоохранения (СФЗ), их место и роль в современной системе лечебно–эвакуационного обеспечения войск
4.3.2	Подвижные медицинские формирования. Задачи, организация, порядок работы
4.4	Государственный материальный резерв
4.4.1	Нормативное правовое регулирование вопросов формирования, хранения, накопления и освежения запасов мобилизационного резерва
4.5	Избранные вопросы медицины катастроф
4.5.1	Организация и основы деятельности службы медицины катастроф (СМК)
4.6	Хирургическая патология в военное время
4.6.1	Комбинированные поражения
4.7	Терапевтическая патология в военное время

4.7.1	Заболевания внутренних органов при травматических повреждениях
-------	---

2.4. Оценка качества освоения программы.

2.4.1. Форма промежуточной и итоговой аттестации.

2.4.1.1. Контроль результатов обучения проводится:

- в виде промежуточной аттестации (ПА). По каждому учебному модулю программы. Форма ПА – зачёт. Зачет проводится посредством тестового контроля в автоматизированной системе дополнительного профессионального образования (далее АС ДПО).
- в виде итоговой аттестации (ИА).

Обучающийся допускается к ИА после освоения рабочих программ учебных модулей в объёме, предусмотренном учебным планом (УП), при успешном прохождении всех ПА в соответствии с УП. Форма итоговой аттестации – экзамен, который проводится посредством: тестового контроля в АС ДПО и собеседования.

2.4.1.2. Лицам, успешно освоившим Программу и прошедшим ИА, выдаётся *удостоверение о повышении квалификации установленного образца*.

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

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА НА ТЕОРЕТИЧЕСКИЙ ВОПРОС

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

	речью, однако допускается одна - две неточности в ответе	допускается одна - две неточности в ответе	
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 и тестовых заданий в электронном виде, являющихся 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	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38	КДК, 4 этаж, КДЛ РостГМУ

3.1.2. Перечень используемого для реализации Программы медицинского оборудования и техники:

№№	Наименование медицинского оборудования, техники, аппаратуры, технических средств обучения и т.д.
1.	Автоматический гематологический анализатор, 27 параметров, инсталляция Nicon Kohnden MEK -8222, ЯПОНИЯ
2.	Автоматический гематологический анализатор CeLL-DYNRUBI, ABBOT, США
3.	Специальные лабораторные МИ: красители, фиксаторы, предметные стекла, шлифованные стекла, пробирки, вакутейнеры для забора и транспортировки костного мозга, камера Горяева для подсчета цитоза костного мозга, лабораторные счетчики клеток крови, микроскопы, осветители.
4.	Специальное учебное помещение укомплектовано специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории. В наличии компьютерная техника с подключением к сети интернет и обеспечением доступа в ЭИОС РостГМУ. В учебной комнате КДЛ РостГМУ: 6 учебных столов, 1 стол преподавателя, 12 стульев, учебная доска, экран, мультимедийный презентационный комплекс. Типовые наборы профессиональных моделей и результатов лабораторных исследований в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и

	навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью.
--	---

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.	Луговская С.А. Гематологический атлас; 4-е изд., дополненное / С.А. Луговская, М.Е. Почтарь. – Москва-Тверь: ТРИАДА, 2016. - 434 с.
	Дополнительная литература
1	Луговская С.А. Лабораторная гематология. / С.А. Луговская, М.Е. Почтарь, В.Т. Морозова, В.В. Долгов. – Москва: ТРИАДА, 2014. - 218 с.
2	Преаналитический этап лабораторных исследований: Методические рекомендации по лабораторным тестам / А.Г. Кочетов, П.П. Огурцов, О.В. Лянг [и др.]. - Москва : РУДН, 2014. - 254с.

3.2.2. Информационно-коммуникационные ресурсы.

№№	Наименование ресурса	Электронный адрес
1.	Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL	: http://elibrary.ru
2.	Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России. - URL:	http://www.femb.ru/feml/ , http://feml.scsml.rssi.ru
3.	Журнал «Клиническая лабораторная диагностика»	http://www.medlit.ru/medrus/klnlab.htm

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, результатов промежуточной 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 *Клинической лабораторной диагностики* 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	Шатохин Юрий Васильевич	Д.м.н.	Профессор кафедры	Зав. кафедрой гематологии и трансфузиологии
2	Снежко Ирина	кандидат медицинских	доцент	Кафедра гематологии и

	Викторовна	наук	кафедры	трансфузиологии
3	Нагорная Галина Юрьевна	кандидат медицинских наук	доцент кафедры	Зав. КДЛ РостГМУ/ Кафедра гематологии и трансфузиологии

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

- 1. Оформление тестов фонда тестовых заданий** к дополнительной профессиональной программе повышения квалификации «Современные исследования в медицинской генетике» со сроком освоения 144 академических часов по специальности «Лабораторная диагностика»

Модуль 1

1	Кафедра	кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
2	Факультет	повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов
3	Адрес (база)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
4	Зав.кафедрой	Шатохин Ю.В.
5	Ответственный составитель	Нагорная Г.Ю.
6	E-mail	G.NAGORNAYA@INBOX.RU
7	Моб. телефон	89094371973
8	Кабинет №	Учебная комната КДЛ РостГМУ
9	Учебная дисциплина	лабораторная диагностика
10	Учебный предмет	лабораторная диагностика
11	Учебный год составления	2022
12	Специальность	лабораторная диагностика

13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	1. Молекулярные и цитологические основы генетики
15	Тема	1.1-1.2
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	40
18	Тип вопроса	<i>single</i>
19	Источник	-

Список тестовых заданий

1	1	1			
			За транскрипцию генов, кодирующих белок, у эукариот отвечает РНК-полимераза		
			III		
	*		II		
			I		
			IV		
1	1	2			
			ДНК содержит		
	*		Ядро и митохондрии		
			Ядро и комплекс Гольджи		
			Ядро и эндоплазматический ретикулум		
			Митохондрии и комплекс Гольджи		
1	1	3			
			Количество аминокислот, закодированных фрагментом мРНК из 99 нуклеотидов, составляет		
	*		33		
			198		
			66		
			99		
1	1	4			
			Молекулу ДНК расщепляют		

			ДНК-полимеразы		
	*		Нуклеазы		
			Киназы		
			Лигазы		
1	1	5			
			Экзон в структуре гена представляет собой		
			Последовательность, расположенную до стартовой точки транскрипции		
	*		Участок гена, кодирующий последовательность зрелой мРНК		
			Единицу транскрипции		
			Участок гена без комплементарной последовательности в зрелой мРНК		
1	1	6			
			Синтез ДНК при котором каждая дочерняя ДНК состоит из одной матричной (материнской) цепи и одной вновь синтезированной (дочерней) называется		
			Консервативным		
	*		Полуконсервативным		
			Комплементарным		
			Полукомплементарным		
1	1	7			
			Молекула ДНК содержится в		
			Лизосомах		
	*		Ядре		
			Рибосомах		
			Комплексе Гольджи		
1	11	8			
			После репликации новые нуклеосомы на дочерних цепях состоят целиком		
			из вновь синтезированных гистонов		
	*		на половину из старых гистонов и		

			вновь синтезированных		
			только вновь синтезированные гистоны на материнских цепях		
			только из вновь синтезированных гистонов на дочерних цепях		
1	1	9			
			Синтез белка на рибосомах, направляемый матрицей иРНК, называется		
			Транскрипцией		
			Репликацией		
			Сплайсингом		
		*	Трансляцией		
1	1	10			
			Основная догма» молекулярной биологии говорит, что		
	*		ДНК транскрибируется в РНК, которая затем транслируется в белок		
			РНК транскрибируется в ДНК, которая затем транслируется в белок		
			ДНК транслируется в белок, который затем транскрибируется в РНК		
			Белки транслируются в РНК, которая затем транскрибируется в ДНК		
1	1	11			
			Последовательность интрона в структуре гена представляет собой		
			Последовательность, расположенную до стартовой точки транскрипции		
			Последовательность, расположенную в регионе		

			сплайсинга		
	*		Участок гена, не кодирующий последовательность зрелой мРНК		
			Участок гена, кодирующий последовательность зрелой мРНК		
1	1	12			
			Транскрипционные факторы взаимодействуют с ДНК в специфической последовательности		
			Взаимодействуя с основаниями через гистоновые белки		
			Раскрывая двойную спираль и образуя связи с основаниями		
			Взаимодействуя с сахаро-фосфатной основной цепью		
	*		Взаимодействуя с основаниями в большой и малой бороздах двойной спирали		
1	1	13			
			Реакция гибридизации нуклеиновых кислот представляет собой		
	*		Процесс образования двунитевых структур		
			Синтез ДНК по матрице мРНК		
			Разрыв и воссоединение участков различных молекул ДНК		
			Комплементарный синтез		

1	1	14			
			В основе полимеразной цепной реакции лежит		
			Скорость движения молекул		
			Полимеризация молекул		
	*		Копирование специфических участков молекулы нуклеиновых кислот		
			Взаимодействие антиген-антитело		
1	1	15			
			Участок молекулы ДНК, кодирующий первичную структуру полипептида, называется		
			кодон		
	*		ген		
			РНК		
			Триплет		
1	1	16			
			Принцип амплификации основан на		
			Специфической реакции антиген-антитело		
			Уменьшение числа копий фрагмента нуклеиновых кислот		
			Люминесценции возбужденных атомов и молекул образца		
	*		Увеличение числа копий фрагмента нуклеиновых кислот		

1	1	17			
			Наиболее прочными связями в молекуле белка являются		
			гидрофобные		
			ионные		
	*		пептидные		
			водородные		
1	1	18			
			При денатурации белков происходит		
			Разрушение всех структур, включая первичную		
			Изменение растворимости белка		
			Разрушение четвертичной, третичной и вторичной структуры белковой молекулы		
			Распад до отдельных аминокислот		
1	1	19			
			Принцип взаимодействия азотистых оснований между двумя цепочками молекулы ДНК		
			Гомологичность		
			Конгруэнтность		
			Релевантность		
	*		Комплементарность		

1	1	20			
			Молекула ДНК представляет собой		
			Одноцепочечную молекулу		
	*		Двухцепочечную молекулу		
			Полисахарид		
			Полипептид		
1	1	21			
			Под генетической рестрикцией (ограничением) по гаплотипу МНС (HLA) подразумевают		
	*		Способность Т-лимфоцитов распознать чужеродные антигены только в комплексе с антигенами HLA		
			Активацию иммунокомпетентных Т- и В-клеток посредством присоединения к их рецепторам молекул HLA класса I и II соответственно		
			Образование специфических HLA - антител		
			Активацию различных белковых факторов при иммунном ответе в зависимости от экспрессии молекул HLA		
1	1	22			
			Исходом изменений нуклеотидной последовательности ДНК не может быть:		
			изменение аминокислотной		

			структуры белка;		
			изменение функции белка;		
	*		синтез белка - продукта другого гена;		
			изменение регуляции синтеза белка.		
1	1	23			
			Для диагностики геномных мутаций применяют:		
			метод G-окраски;		
			метод C-окраски;		
	*		рутинную окраску;		
			метод с использованием флюоресцентных красителей		
1	1	24			
			Амплификация генов - это:		
			идентификация последовательности оснований ДНК;		
	*		многократное повторение какого-либо участка ДНК;		
			выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.		
			поиск фрагмента ДНК		
1	1	25			
			Секвенирование ДНК - это:		

	*		идентификация последовательности оснований ДНК;		
			многократное повторение какого- либо участка ДНК;		
			выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген;		
			увеличение числа исследуемых участков ДНК;		
1	1	26			
			Для получения образцов ДНК не используют:		
			кровь;		
	*		сыворотку;		
			ворсины хориона;		
			биоптаты кожи, мышц, печени.		
1	1	27			
			Для проведения блот-гибридизации по Саузерну не используется:		
			нитроцеллюлозный или нейлоновый фильтр;		
			ДНК пациента;		
	*		последовательность ДНК используемого зонда;		
			специфичная рестриктаза, ДНК- зонд.		
1	1	28			

			Относительно аллельспецифичной гибридизации с олигонуклеотидными зондами не верно следующие утверждения:		
			необходимо знание мутации, обуславливающей данное заболевание;		
	*		перед началом ДНК-диагностики необходимо знание последовательности всего гена, включая фланкирующие регуляторные последовательности;		
			для диагностики достаточно ДНК нескольких членов семьи;		
			этот диагностический метод применим для небольшого числа генных болезней.		
1	1	29			
			Болезни экспансии обусловлены увеличением выше допустимой нормы числа __ повторов		
			Сателлитных		
			Диспергированных		
	*		Тринуклеотидных		
			Инвертированных		
1	1	30			
			Определение полной динамической мутации при болезнях экспансии включает		
			Фенотипическую нестабильность		

			Генотипическую нестабильность		
	*		Патологическое увеличение числа тринуклеотидных повторов		
			Порог предрасположенности к экспансии		
1	1	31			
			Диагностическая значимость флуоресцентной гибридизации (FISH) состоит в		
			Рестрикционном анализе структуры гена		
	*		Картировании определенных последовательностей ДНК непосредственно на хромосомах препаратах		
			Определение нуклеотидной последовательности генов		
			Определение биохимических дефектов, связанных с хромосомными мутациями		
1	1	32			
			Комплементарность - это...		
	*		способность нуклеотидов образовывать пары по правилу А-Т, С-Г в результате формирования водородных связей между ними в двухцепочечной молекуле ДНК или в гибридной молекуле ДНК/ РНК.		
			способность нуклеотидов образовывать пары по правилу А-Ц, Т-Г в результате формирования		

			водородных связей между ними в двухцепочечной молекуле ДНК или в гибридной молекуле ДНК/ РНК.		
			способность нуклеотидов образовывать пары по правилу А-Г,Т-Ц в результате формирования водородных связей между ними в двухцепочечной молекуле ДНК или в гибридной молекуле ДНК/ РНК.		
			способность нуклеотидов образовывать пары по правилу А-У,Т-Ц в результате формирования водородных связей между ними в двухцепочечной молекуле ДНК или в гибридной молекуле ДНК/ РНК.		
1	1	33			
			Нуклеотид - это		
	*		молекула, состоящая из азотистого основания, 5-углеродного сахара и фосфатной группы		
			молекула, состоящая только из 5-углеродного сахара, фосфатной группы		
			молекула, состоящая из азотистого основания, 5-углеродного сахара		
			молекула, состоящая из азотистого основания и фосфатной группы		
1	1	34			
			Промотор - это...		
	*		регуляторный участок гена, с которым связывается РНК-полимераза перед началом		

			транскрипции		
			регуляторный участок гена, с которым связывается ДНК-полимераза перед началом транскрипции		
			регуляторный участок гена, с которым связывается РНК-полимераза перед началом трансляции		
			регуляторный участок гена, с которым связывается ДНК-полимераза перед началом трансляции		
1	1	35			
			Процессинг РНК (созревание РНК) - это...		
	*		процесс превращения первичного РНК-транскрипта в молекулу зрелой мРНК путем удаления интронов и полиаденилирования		
			процесс превращения первичного РНК-транскрипта в молекулу зрелой мРНК путем удаления экзонов и полиаденилирования		
			процесс превращения первичного РНК-транскрипта в молекулу зрелой иРНК путем удаления интронов и полиаденилирования		
			процесс превращения первичного РНК-транскрипта в молекулу зрелой тРНК путем удаления интронов и полиаденилирования		

1	1	36			
			Мононуклеотид ДНК включает молекулу сахара:		
			рибозы		
	*		дезоксирибозы		
			глюкозы		
			фруктозы		
1	1	37			
			Мононуклеотид РНК включает молекулу сахара:		
	*		Рибозы		
			дезоксирибозы		
			глюкозы		
			фруктозы		
1	2	38			
			Хромосомы, значение центромерного индекса которых составляет приблизительно 50% согласно классификации являются		
			Телоцентрическими		
			Субметацентрическими		
			Акроцентрическими		
	*		Метацентрическими		
1	2	39			
			Аномалии хромосом, связанная с нарушением числа целого		

			хромосомного набора, называются		
			Изохромосома		
	*		Полиплоидия		
			Анеуплоидия		
			Транслокация		
1	2	40			
			Удвоение хромосом происходит в __ фазе клеточного цикла		
			G1		
			G2		
	*		S		
			M		

Модуль 2

1	Кафедра	кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
2	Факультет	повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов
3	Адрес (база)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
4	Зав.кафедрой	Шатохин Ю.В.
5	Ответственный составитель	Нагорная Г.Ю.
6	E-mail	G.NAGORNAYA@INBOX.RU
7	Моб. телефон	89094371973
8	Кабинет №	Учебная комната КДЛ РостГМУ
9	Учебная	лабораторная диагностика

	дисциплина	
10	Учебный предмет	лабораторная диагностика
11	Учебный год составления	2022
12	Специальность	лабораторная диагностика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Современные лабораторные методы диагностики в медицинской генетике
15	Тема	2.1-2.2
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	40
18	Тип вопроса	single

Список тестовых заданий

2	1	1			
			Инактивация веретена клеточного деления колхицином останавливает митоз на стадии		
			профазы		
			интерфазы		
			телофазы		
	*		метафазы		
2	1	2			
			Самой маленькой хромосомой человека является		
			17		
			20		

			19		
	*		21		
2	1	3			
			В основе какого метода лежит микроскопическое исследование числа и структуры хромосом:		
	*		цитогенетического		
			генеалогического		
			биохимического		
			гибридизационного		
2	1	4			
			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		
2	1	5			
			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		
2	1	6			
			Из нижеперечисленного, для проведения цитогенетического анализа используют:		
	*		лейкоциты		
			нейтрофилы		
			эозинофилы		
			лимфоциты		
2	1	7			
			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		

2	1	8			
			В основе определения кариотипа (кариотипирования) лежит:		
			популяционно-статистические наблюдения		
	*		цитогенетический анализ		
			полимеразная цепная реакция		
			биохимический анализ		
2	1	9			
			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)		
2	1	10			
			Какой метод окрашивания хромосом, использующийся при проведении цитогенетического исследования, подразумевает использование флуоресцентных красителей		
			G-окрашивание		
			R-окрашивание		

			С-окраска		
	*		Q-окрашивание		
2	2	11			
			При проведении исследования с целью поиска мутаций, определяющих чувствительность солидной опухоли к таргетной терапии, необходимо осуществлять взятие		
			цельной крови		
			плазмы крови		
	*		ткани опухоли		
			подойдет любой биоматериал, т.к. ДНК всех соматических клетках одинакова		
2	2	12			
			Методы NGS не используются для		
			полного геномного секвенирования		
	*		полного интронного секвенирования		
			полного экзомного секвенирования		
			таргетного секвенирования		
2	2	13			
			Ниже перечислены шаги цикла полимеразной цепной реакции, кроме:		
			плавление ДНК		

			отжиг праймеров		
	*		обратная транскрипция		
			элонгация		
2	2	14			
			Определенную последовательность нуклеотидов ДНК возможно выявить нижеуказанными методами, за исключением		
			ПЦР		
			Обработка образца рестриктазами		
			блот-гибридизация по Саузерну		
	*		Вестрен-блотинг		
2	2	15			
			Перечислены фазы, характеризующие динамику накопления продукта в ходе реакции амплификации, укажите ошибку		
			экспоненциальная		
			линейная		
	*		негативная		
			плато		
2	2	16			
			В состав реакционной смеси для проведения ПЦР входит все кроме		
			Нуклеотидтрифосфаты		

			ДНК-полимераза		
			Выделенная ДНК		
	*		ДНК-лигаза		
2	2	17			
			Накопление продукта амплификации близкое к двукратному при прохождении каждого цикла ПЦР характерно для фазы		
	*		экспоненциальной		
			линейной		
			плато		
			всех перечисленных		
2	2	18			
			При электрофорезе продуктов ПЦР расстояние, на которое перемещается полоса ампликонов, в первую очередь зависит от:		
	*		длины клонированного фрагмента		
			вида красителя для детекции		
			типа камеры для электрофореза		
			уровня освещения		
2	2	19			
			Процессивность - это характеристика		
			буфера для проведения ПЦР		

			пары праймеров		
	*		полимеразы		
			реакционной смеси в целом		
2	2	20			
			Для получения кДНК на основе выделенной РНК проводится		
			Полимеразная цепная реакция		
	*		Обратная транскрипция		
			Лигазная цепная реакция		
			Рестрикция		
2	2	21			
			Выход продукта ПЦР и его специфичность в наибольшей степени, из нижеперечисленного, зависит от:		
	*		концентрации ионов магния		
			объема реакционной смеси		
			типа используемого амплификатора		
			все перечисленное неверно		
2	2	22			
			Праймеры это -		
	*		Короткие (как правило около 20 нуклеотидов) последовательности, комплементарные участкам ДНК фланкирующим клонируемый участок		

			Меченые флуоресцентной меткой нуклеотидные последовательности, комплементарные искомой ДНК, для проведения гибридизации		
			Тип ДНК-полимеразы		
			Нет правильного варианта		
2	2	23			
			Какой из методов позволяет наблюдать динамику накопления продукта непосредственно во время прохождения реакции		
			обратная транскрипция		
	*		ПЦР в режиме реального времени		
			флуоресцентная гибридизация in situ		
			Блотинг по Саузерну		
2	2	24			
			ПЦР с детекцией в режиме реального времени		
			позволяет регистрировать процесс амплификации непосредственно при термоциклировании, без вскрытия пробирок		
			возможен количественный анализ целевой последовательности		
	*		верно А, В		
			неверны все варианты		

2	2	25			
			ПЦР в режиме реального времени (ПЦР-РВ)		
	*		одной реакцией позволяет определить несколько ДНК-мишеней (множественная или «multiplex» реакция)		
			детекция ПЦР-РВ осуществляется путем гель-электрофореза		
			верно А, В		
			неверны все варианты		
2	2	26			
			Особенность ПЦР, заключается в том, что эффективность реакции зависит от точной комплементарности ключевых точек праймера (3'-нуклеотид) или зонда клонируемой последовательности лежит в основе		
			анализа полиморфизма длины рестрикционных фрагментов		
	*		аллель-специфической ПЦР		
			гнездовой ПЦР		
			ассиметричной ПЦР		
2	2	27			
			MLPA это-		
			разновидность аллель-специфической ПЦР		
	*		мультиплексная лигаз-зависимая		

			амплификация		
			микроматричный анализ мутаций		
			неверны все варианты		
2	2	28			
			Как называется исследование, при котором производят определение мутаций с помощью ферментов, разрезающих клонированные фрагменты ДНК по определенным нуклеотидным последовательностям		
	*		Определение полиморфизма длины рестрикционных фрагментов		
			Саузерн-блотинг		
			MLPA		
			Аллельспецифичная полимеразная цепная реакция		
2	2	29			
			Метод ПЦР с детекцией в режиме реального времени в диагностике используется для, укажите неверный вариант		
			определения экспрессии генов		
			определения генетического материала возбудителей инфекционных заболеваний		
			определения SNP		
	*		определения биологического родства		

2	2	30			
			Укажите верную последовательность действий при исследовании с целью определения уровня экспрессии гена с применением метода ПЦР в режиме реального времени (детекция отмечена *):		
			выделение ДНК → термоциклирование*		
			выделение РНК → термоциклирование*		
	*		выделение РНК → обратная транскрипция → термоциклирование*		
			выделение ДНК → обратная транскрипция → термоциклирование → гель-электрофорез*		
2	2	31			
			выделение нуклеиновых кислот в лабораториях, использующих методы амплификации нуклеиновых кислот осуществляют в:		
			рабочей зоне 1		
	*		рабочей зоне 2		
			рабочей зоне 3А		
			рабочей зоне 3Б		

2	2	32			
			Детекцию и учет результатов ПЦР в режиме реального времени в лабораториях, использующих методы амплификации нуклеиновых кислот осуществляют в:		
			рабочей зоне 4-1		
			рабочей зоне 2		
			рабочей зоне 3А		
	*		рабочей зоне 3Б		
2	2	33			
			Группа методов, позволяющих установить последовательность мономеров в линейных молекулах биополимеров называется		
	*		секвенирование		
			блот-гибридизация		
			лигирование		
			обратная транскрипция		
2	2	34			
			Наиболее распространенным методом секвенирования ДНК первого поколения является		
			метод Эдмана		
	*		метод Сэнгера		
			пиросеквенирование		
			мономолекулярное		

			секвенирование		
2	2	35			
			Дидезоксинуклеотидное прерывание ферментативного синтеза копии исследуемой молекулы ДНК характеризует		
			метод Максама-Гилберта		
	*		метод Сэнгера		
			пиросеквенирование		
			метод Эдмана		
2	2	36			
			К методу Сэнгера справедливо относится все, кроме		
			позволяет определить последовательность до, примерно, 1000 нуклеотидов		
			проводится ферментативный синтез ДНК с обрывом синтеза цепи терминирующими компонентами (ддНТФ)		
	*		основе метода – химическое расщепление меченых участков ДНК		
			детекция осуществляется электрофорезом		
2	2	37			
			Особенности метода Сэнгера все, кроме		

	*		наибольшая легкость автоматизации		
			подходит для секвенирования отдельных участков генома с целью анализа мутаций		
			высокая стоимость прочтения одного нуклеотида		
			используется для валидации данных, полученных на платформах секвенирования нового поколения (NGS)		
2	2	38			
			массовое параллельное секвенирование относится к:		
			секвенированию по Сэнгеру		
	*		NGS		
			arrayCGH		
			mFISH		
2	2	39			
			При массовом параллельном секвенировании (NGS) рекомендуется использовать термин «вариант нуклеотидной последовательности» со следующими характеристиками, кроме		
	*		мутантный;		
			неопределенного значения;		
			патогенный; доброкачественный		

			вероятно патогенный; вероятно доброкачественный		
2	2	40			
			Технология секвенирования «нового поколения» от Illumina это:		
			пиросеквенирование		
			ионное полупроводниковое секвенирование		
	*		секвенирование на молекулярных кластерах с флуоресцентной детекцией		
			мономолекулярное секвенирование		

Модуль 3

1	Кафедра	кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)
2	Факультет	повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов
3	Адрес (база)	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
4	Зав.кафедрой	Шатохин Ю.В.
5	Ответственный составитель	Нагорная Г.Ю.
6	E-mail	G.NAGORNAYA@INBOX.RU
7	Моб. телефон	89094371973
8	Кабинет №	Учебная комната КДЛ РостГМУ
9	Учебная дисциплина	лабораторная диагностика

10	Учебный предмет	лабораторная диагностика
11	Учебный год составления	2022
12	Специальность	лабораторная диагностика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Расширенный неонатальный скрининг
15	Тема	3.1-3.2
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	20
18	Тип вопроса	single
19	Источник	-

Список тестовых заданий

3	1	1			
			Нарушение какого фермента приводит к цитрулинемии:		
			недостаточность лизосомной галактозидазы		
	*		недостаточность аргининсукцинат синтетазы		
			недостаточность пантетенат киназы		
			недостаточность сфингомиелиназы		
3	1	2			
			Ингибирование ферментов, находящихся выше метаболического блока, используют в терапии		

	*		тирозинемии 1-го типа		
			синдрома Видемана – Беквита		
			фенилкетонурии		
			болезни Рефсума		
3	1	3			
			При тирозинемии 1-го типа принцип диетотерапии заключается в ограничении поступления в организм:		
			Лизина и аргинина		
	*		Тирозина и фенилаланина		
			Лизина и метионина		
			Метионина и аргинина		
3	1	4			
			Диагностические критерии тирозинемии I типа:		
	*		недостаточность фермента фумарилацетоацетат гидролазы		
			медь транспортирующей АТФ-азы печени		
			дефицит гексозаминидазы А в сыворотке и тканях		
			дефицит амило-1,6-глюкозидазы в печени и мышцах		
3	1	5			
			Нарушение какого фермента		

			приводит к цитрулинемии:		
			недостаточность лизосомной галактозидазы		
	*		недостаточность аргининсукцинат синтетазы		
			недостаточность пантетенат киназы		
			Нарушение какого фермента приводит к цитрулинемии:		
3	1	6			
			Глутаровая ацидурия наследуется по:		
	*		Аутосомно-рецессивному типу		
			Аутосомно-доминантному типу		
			X-сцепленному доминантному типу		
			Митохондриальный тип наследования		
3	1	7			
			Метилмалоновая ацидурия наследуется по:		
	*		Аутосомно-рецессивному типу		
			Аутосомно-доминантному типу		
			X-сцепленному доминантному типу		
			Митохондриальный тип наследования		
3	1	8			
			Патогенетический механизм		

			возникновения глутаровой ацидурии тип I:		
			недостаточность кислой липазы		
			недостаточность глюкозилтрансферазы 1		
	*		недостаточностью глутарил-КоА-дегидрогеназы		
			недостаточность аспартоацилазы		
3	1	9			
			Диагностические критерии Глутаровой ацидурии тип I		
			недостаточность фермента фумарилацетоацетат гидролазы		
	*		накопление глутаровой и 3-ОН-глутаровой кислот		
			дефицит гексозаминидазы А в сыворотке и тканях		
			дефицит амило-1,6-глюкозидазы в печени и мышцах		
3	1	10			
			Для недостаточности биотинидазы характерно повышение ацилкарнитинов		
			C5DC		
			C3		
	*		C5OH		
			C5		

3	1	11			
			Пренатальная диагностика при метилмалоновой ацидурии возможна путем определения активности:		
	;		метилмалонил-КоА-мутазы		
			глутарил-КоА дегидрогеназы		
			изовалерил-КоА-дегидрогеназы		
			биотинидазы		
3	1	12			
			Нарушение какого фермента приводит к развитию Метилмалоновой ацидурии:		
			недостаточностью ферментного комплекса дегидрогеназ		
			медь транспортирующей АТФ-азы печени		
			недостаточность бета-глюкуронидазы		
	*		недостаточность апофермента		
3	1	13			
			Диагностические критерии Изовалериановой ацидурии:		
			повышенные уровни медь транспортирующей АТФ-азы печени		
			повышение концентрации метилмалоновой кислоты		
			повышение уровня фитановой		

			кислоты в крови		
	*		накопление производных изовалерил-КоА		
3	1	14			
			Диагностические критерии Тирозинемии тип I:		
	*		Основным биохимическим маркером заболевания служит повышение уровня сукцинилацетона в моче и крови.		
			повышенные уровни медь транспортирующей АТФ-азы печени		
			повышение концентрации метилмалоновой кислоты		
			повышение уровня фитановой кислоты в крови		
3	1	15			
			Для определения органических кислот в моче используют		
			Газо-жидкостную хроматографию		
	*		Газовую хромато-масс- спектрометрию		
			Фотометрический метод		
			Спектрометрический метод		
3	2	16			
			Методом ТМС при глутаровой ацидурии тип I определяют:		

	*		концентрации глутарилкарнитина		
			концентрации метилмалонил- (C4) и пропионил- (C3) карнитинов		
			концентрации уровня изовалерилкарнитина (C5).		
			концентрации N-ацетиласпартата		
3	2	17			
			Методом ТМС при метилмалоновой ацидурии определяют:		
			концентрации глутарилкарнитина		
	*		концентрации метилмалонил- (C4) и пропионил- (C3) карнитинов		
			концентрации уровня изовалерилкарнитина (C5).		
			концентрации N-ацетиласпартата		
3	2	18			
			Методом ТМС при пропионовой ацидурии определяют:		
			концентрации глутарилкарнитина		
			концентрации метилмалонил- (C4) и пропионил- (C3) карнитинов		
			концентрации уровня изовалерилкарнитина (C5).		
	*		концентрации пропионилкарнитина (C)		
3	2	19			

			Методом ТМС при изовалериановой ацидурии определяют:		
			концентрации глутарилкарнитина		
			концентрации метилмалонил- (С4) и пропионил- (С3) карнитинов		
			концентрации уровня изовалерилкарнитина (С5).		
	*		концентрации пропионилкарнитина (С)		
3	2	20			
			Основным методом исследования микроэлементов является		
			нефелометрия		
			ПЦР		
	*		Масс-спектрометрия		
			Иммуноферментный анализ		

Контрольных вопросов для собеседования:

- 1 Регуляция экспрессии генов у человека на уровне транскрипции.
- 2 Регуляция экспрессии генов у человека на уровне процессинга РНК.
- 3 Регуляция экспрессии генов у человека на уровне трансляции.
- 4 Генные мутации у человека.
- 5 Хромосомные и геномные мутации у человека.
- 6 инбридинг
- 7 дрейф генов
- 8 биохимические методы исследования
- 9 цитогенетические методы исследования
- 10 молекулярно-генетические методы исследования
- 11 Методы окрашивания хромосомных препаратов.
- 12 Принципы идентификации метафазных хромосом человека.
- 13 Правила сбора и хранения биологического материала.

- 14 Теоретические основы биохимических методов диагностики.
- 15 Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. ПЦР.
- 16 Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике.
- 17 Электрофорез нуклеиновых кислот.
- 18 Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики.
- 19 Общие принципы проведения неонатального скрининга
- 20 Проведение скрининга на наследственные нарушения окисления жирных кислот
- 21 Проведение скрининга на аминокцидопатии
- 22 Проведение скрининга на нарушение цикла мочевины
- 23 Проведение скрининга на НБ
- 24 Проведение скрининга на органические ацидурии
- 25 Методики пробоподготовки, постановки реакций
- 26 Интерпретация результатов диагностики
- 27 Tandemная масс-спектрометрия. Практическое освоение правил интерпретации результатов
- 28 Неонатальный скрининг. Сроки проведения
- 29 Органические кислоты. Интерпретация результатов
- 30 учетно-отчетная документация по клиническим лабораторным исследованиям, предусмотренная действующими нормативными документами