

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Багрий Андрей Эдуардович

Должность: Проректор по последипломному образованию и региональному развитию здравоохранения

Дата подписания: 17.01.2025 10:08:24

Уникальный программный ключ:

2b055d886c0fdf89a246ad89f315b2adcf9f223c

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ДОНЕЦКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ М. ГОРЬКОГО»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Принята решением
Ученого совета
ФГБОУ ВО ДонГМУ
Минздрава России
«29» ноября 2024 г.

Протокол № 9

УТВЕРЖДАЮ
Ректор ФГБОУ ВО ДонГМУ
Минздрава России
член-корр. НАМН РФ проф.
Г.А. Игнатенко



**ПРОГРАММА ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ
выпускников основной профессиональной образовательной программы высшего
образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по
специальности 31.08.30 Генетика**

Блок 3 «Государственная итоговая аттестация»

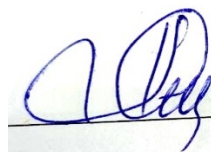
Базовая часть – трудоемкость 3 зачетных единицы (108 академических часов)

Донецк 2024

ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ
программы государственной итоговой аттестации выпускников основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика
(далее – программа ординатуры)

Программа государственной итоговой аттестации подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика обсуждена на учебно-методическом заседании кафедры неврологии и медицинской генетики «18» ноября 2024 г., протокол № 3.1

Зав. кафедрой неврологии
и медицинской генетики,
д.м.н., профессор

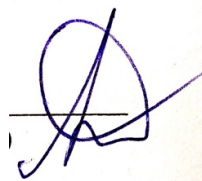


Е.А. Статинова

(подпись)

Программа государственной итоговой аттестации подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика рассмотрена на заседании методической комиссии ФНМФО «28» ноября 2024 г., протокол № 2

Председатель методической комиссии
ФНМФО, д.м.н., профессор



А.Э. Багрий

(подпись)

Программа государственной итоговой аттестации подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика рассмотрена на заседании Совета ФНМФО «28» ноября 2024 г., протокол № 3

Председатель Ученого совета ФНМФО



(подпись) Я.С.Валигун

СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ
по разработке программы государственной итоговой аттестации выпускников
основной профессиональной образовательной программы высшего образования –
программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности
31.08.30 Генетика

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1	Статинова Елена Анатольевна	д.м.н., профессор	Зав. кафедрой неврологии и медицинской генетики	ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России
2	Коценко Юлия Игоревна	к.м.н., доцент	Доцент кафедры неврологии и медицинской генетики	ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России
<i>по методическим вопросам</i>				
1.	Басий Раиса Васильевна	профессор	Проректор по учебной работе	ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России
2.	Христуленко Алина Леонидовна	к.мед.н., доцент	Заместитель проректора по учебной работе (по последипломному образованию)	ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России

Содержание

- I. Общие положения
- II. Требования к государственной итоговой аттестации
- III. Государственная итоговая аттестация
- IV. Критерии оценки ответа выпускника
- V. Рекомендуемая литература

I. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

1.1. Программа государственной итоговой аттестации выпускников основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика разработана на основании:

- Конституции Российской Федерации;
- Федерального закона от 29.12.2012 № 273-ФЗ (ред. от 02.03.2016) «Об образовании в Российской Федерации» (опубликован в издании «Собрание законодательства Российской Федерации», 2012, № 53, ст. 7598; 2013, № 19, ст. 2326; № 23, ст. 2878; № 27, ст. 3462; № 30, ст. 4036; № 48, ст. 6165; 2014, № 6, ст. 562, ст. 566; № 19, ст. 2289; № 22, ст. 2769; № 23, ст. 2933; № 26, ст. 3388; № 30, ст. 4217, ст. 4257, ст. 4263; 2015, № 1, ст. 42, ст. 53, ст. 72; № 14, ст. 2008; № 27, ст. 3951, ст. 3989; № 29, ст. 4339, ст. 4364; № 51, ст. 7241; 2016, № 1, ст. 8, ст. 9, ст. 24, ст. 78);
- Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ (ред. от 03.07.2016) «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (с изм. и доп., вступ. в силу с 03.10.2016) («Собрание законодательства РФ», 28.11.2011, № 48, ст. 6724);
- Приказа Министерства образования и науки Российской Федерации от 25.08.2014 № 1072 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации)»;
- Приказа Министерства образования и науки Российской Федерации от 19.11.2013 № 1258 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам подготовки кадров высшей квалификации» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 28.01.2014, регистрационный № 31136);
- Приказа Министерства образования и науки Российской Федерации от 18.03.2016 № 227 «Об утверждении Порядка проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования - программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), программам ординатуры, программам ассистентуры- стажировки» (зарегистрировано в Минюсте России 11.04.2016 № 41754);
- Устава Университета;
- локальных нормативных актов, регулирующих организацию и проведение государственной итоговой аттестации.

1.2. Государственная итоговая аттестация в структуре программы ординатуры

Государственная итоговая аттестация относится в полном объеме к базовой части программы – Блок 3. Государственная итоговая аттестация – и завершается

присвоением квалификации врач-генетик.

В Блок 3 «Государственная итоговая аттестация» входит подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена.

Трудоемкость освоения программы государственной итоговой аттестации выпускников основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика составляет 3 зачетных единицы, из них: 2 зачетных единицы приходятся на подготовку к государственному экзамену и 1 зачетная единица – государственные итоговые испытания в форме государственного экзамена.

II. ТРЕБОВАНИЯ К ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Государственная итоговая аттестация выпускников основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-генетика в соответствии с требованиями ФГОС ВО по специальности.

Обучающиеся допускаются к государственной итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом программы ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика. Обучающимся, успешно прошедшим государственную итоговую аттестацию, выдается диплом об окончании ординатуры, подтверждающий получение высшего образования по программе ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика. Обучающиеся, не прошедшие государственную итоговую аттестацию в связи с неявкой на государственную итоговую аттестацию по неуважительной причине или в связи с получением оценки «неудовлетворительно» отчисляются из организации с выдачей справки об обучении как не выполнившие обязанностей по добросовестному освоению образовательной программы и выполнению учебного плана.

Обучающиеся, не прошедшие государственную итоговую аттестацию в связи с неявкой на государственную итоговую аттестацию по уважительной причине (временная нетрудоспособность, исполнение общественных или государственных обязанностей, вызов в суд, транспортные проблемы (отмена рейса, отсутствие билетов), погодные условия или в других случаях, перечень которых устанавливается организацией самостоятельно), вправе пройти ее в течение 6 месяцев после завершения государственной итоговой аттестации.

III. ГОСУДАРСТВЕННАЯ ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ

Государственная итоговая аттестация проводится в форме государственного экзамена, состоящего из двух этапов:

- 1) междисциплинарного тестирования;
- 2) практико-ориентированный этап в формате устного собеседования по дисциплинам и (или) модулям образовательной программы, результаты освоения которых имеют определяющее значение для профессиональной деятельности выпускников.

Государственная итоговая аттестация включает оценку сформированности у обучающихся компетенций, предусмотренных ФГОС ВО по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации) путём оценки знаний, умений и владений в соответствии с содержанием программы подготовки кадров

высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика, и характеризующих их готовность к выполнению профессиональных задач соответствующих квалификации – врач-генетик.

Перечень компетенций, оцениваемых на государственной итоговой аттестации

Шифр и название компетенции (согласно действующему ГОС ВПО)	Этап государственной итоговой аттестации, на котором проверяется компетенция	
	междисциплинарное тестирование	практически-ориентированный экзамен
<u>Универсальные компетенции</u>		
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	+	+
УК-2. Способен разрабатывать, реализовывать проект и управлять им	+	+
УК-3. Способен руководить работой команды врачей, среднего и младшего медицинского персонала, организовывать процесс оказания медицинской помощи населению		+
УК-4. Способен выстраивать взаимодействие в рамках своей профессиональной деятельности		+
УК-5. Способен планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития, включая задачи изменения карьерной траектории	+	
<u>Общепрофессиональные компетенции</u>		
ОПК-1. Способен использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности и соблюдать правила информационной безопасности	+	
ОПК-2. Способен применять основные принципы организации и управления в сфере охраны здоровья с использованием основных медико-статистических показателей	+	
ОПК-3. Способен осуществлять педагогическую деятельность	+	
ОПК-4. Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов	+	+
ОПК-5. Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность	+	+
ОПК-6. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по медицинской реабилитации при заболеваниях и (или) состояниях, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов	+	+
ОПК-7. Способен проводить в отношении пациентов медицинскую экспертизу	+	
ОПК-8. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	+	
ОПК-9. Способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала		+
ОПК-10. Способен участвовать в оказании неотложной	+	+

медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства		
<u>Профессиональные компетенции</u>		
ПК-1. Оказание медицинской помощи пациенту в неотложной или экстренной формах	+	+
ПК-2. Проведение обследования пациента с целью установления диагноза	+	+
ПК-3. Назначение лечения и контроль его эффективности и безопасности	+	+
ПК-4. Реализация и контроль эффективности медицинской реабилитации пациента, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов, оценка способности пациента осуществлять трудовую деятельность	+	
ПК-5. Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	+	
ПК-6. Ведение медицинской документации и организация деятельности находящегося в распоряжении среднего медицинского персонала		+

І этап. Междисциплинарное тестирование

Междисциплинарное тестирование осуществляется по утвержденным материалам фонда оценочных средств, разработанных в соответствии с паспортом компетенций обучающихся по специальности 31.08.30 Генетика и размещенным в электронной информационной среде ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. Индивидуальное тестирование обучающегося включает 100 тестовых заданий. Процедура междисциплинарного тестирования осуществляется в компьютерных классах ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

Примеры контрольно-измерительных материалов, выявляющих результаты освоения выпускником программы ординатуры:

1. К характерным изменениям КТ органов грудной клетки при новой коронавирусной инфекции covid-19 относятся

- А. ногчисленные двусторонние субплевральные уплотнения легочной ткани (+)
- Б. субплевральные ретикулярные (сетчатые) изменения
- В. полости в легких и в участках консолидации
- Г. равномерные утолщения междольковых перегородок с жидкостью в плевральных полостях

2. Для холестатического гепатоза беременных характерно

- А. наличие кожного зуда (+)
- Б. снижение уровня холестерина в крови
- В. снижение уровня триглицеридов в крови
- Г. наиболее частое появление во 2-м триместре беременности

3. Одной из причин развития пилороспазма является локализация язвы в

- А. двенадцатиперстной кишке (+)
- Б. фундальном отделе желудка
- В. кардиальном отделе желудка
- Г. фундальном и кардиальном отделах желудка одновременно

4. В гипокоагуляционной фазе дмс-синдрома назначают

- А. трансфузии свежзамороженной плазмы (+)
- Б. прямые переливания крови
- В. введение криопреципитата
- Г. трансфузии теплой крови

5. Характерным признаком дерматомиозита является

- А. резкая мышечная слабость (+)
- Б. остеолиз ногтевых фаланг
- В. деформация суставов
- Г. «бабочка» на лице

6. Раньше всех при ревматоидном артрите поражаются _ суставы

- А. проксимальные межфаланговые (+)
- Б. коленные и тазобедренные
- В. крестцово-подвздошные
- Г. локтевые и плечевые

7. В патогенезе ревматической лихорадки ведущим механизмом является

- А. иммунный (+)
- Б. инфекционно-воспалительный
- В. тромбообразование
- Г. склерозирование

8. Критерием диагноза «системная красная волчанка» является

- А. серозит (+)
- Б. полинейропатия
- В. пульмонит
- Г. гепатит

9. У пациентов с гастроэзофагеальной рефлюксной болезнью усилению симптомов может способствовать приём

- А. изосорбида мононитрата (+)
- Б. стронция ранелата
- В. алюминия гидроксида
- Г. метопролола сукцината

10. Показанием для назначения препаратов сульфонилмочевины является

- А. сахарный диабет 2 типа (+)
- Б. ожирение
- В. сахарный диабет 1 типа
- Г. выраженная инсулинорезистентность

II этап. Практико-ориентированный этап в формате устного собеседования по дисциплинам и (или) модулям образовательной программы, результаты освоения которых имеют определяющее значение для профессиональной деятельности выпускников

Устное собеседование является одной из форм проведения государственного экзамена. Основой для устного собеседования являются экзаменационные билеты, включающие:

1. Контрольные вопросы, выявляющие теоретическую и практическую подготовку выпускника.
2. Ситуационные задачи, выявляющие сформированность компетенций предусмотренных ФГОС ВО по специальности 31.08.30 Генетика

Тематика контрольных вопросов:

1. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.
2. Генетическая паспортизация. Значение для профилактики генетически обусловленной патологии человека.
3. Естественный отбор в современных популяциях человека.
4. Репродуктивное и терапевтическое клонирование человека. Юридические, деонтологические и этические аспекты клонирования.

5. Образование как способ вхождения человека в мир науки и культуры.
6. Система мониторинга ВПР, как метод сохранения здоровья населения. Скрининговые программы для сохранения здоровья населения, цель, задачи и методы проведения. Организация неонатального скрининга
7. Организация пренатальной диагностики
8. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики
9. Роль и значение системы здравоохранения в профилактике врожденных пороков развития плода.
10. Задачи и функции МГК
11. Качество медицинской помощи и система его обеспечения. Стандартизация в медицине и здравоохранении.
12. Митохондриальный геном.
13. Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии
14. Тератогенез (механизмы, факторы. Клинические проявления)
15. Классификация врожденных аномалий
16. Классификация мутаций
17. Биохимические методы исследования
18. Цитогенетические методы исследования
19. Молекулярно-генетические методы исследования
20. Наследование признаков у человека по комплементарному типу, по типу эпистаза и полимерии. Гены-модификаторы. Плейотропия.
21. Наследование признаков, сцепленных с полом.
22. Понятие о ВПР и малых аномалиях развития.
23. Функциональное значение хромосом человека. Особенности строения хромосом, связанные с их функциями.
24. Генные мутации у человека
25. Хромосомные мутации у человека
26. Геномные мутации у человека
27. Экспансия повторов и наследственные заболевания человека (синдром fragile X-хромосомы, болезнь Хантингтона, феномен генетической антиципации).
28. Нормальный кариотип человека. Группы хромосом человека и их общая характеристика.
29. Менделевские типы наследования X-сцепленный доминантный.
30. Менделевские типы наследования X-сцепленный рецессивный
31. История развития и становления генетики как науки
32. Молекулярные основы наследственности
33. Цитологические основы наследственности
34. Законы передачи наследственной информации
35. Пенетрантность и экспрессивность
36. Методы популяционной генетики
37. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции
38. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом
39. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом
40. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом
41. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа
42. Представления о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге

43. НБО углеводов (Гликогенозы). Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
44. Нарушение обмена соединительной ткани. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение.
45. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением пищеварительной системы
46. Лизосомные болезни. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение
47. НБО аминокислот. Общая клиническая характеристика (Гомоцистинурия. Болезнь кленового сиропа. ФКУ. Тирозиноз.). Принципы диагностики.
48. НБО органических кислот Алкаптонурия. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
49. Нарушение энергетического обмена в митохондриях. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
50. Прогрессирующие мышечные дистрофии. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
51. Факоматозы. Общая характеристика. Диагностика. Лечение
52. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением органа слуха
53. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением органа зрения
54. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей
55. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением костно-суставной системы
56. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением мочеполовой системы
57. Нарушение транспорта и утилизации металлов (болезнь Вильсона- Коновалова, болезнь Менкеса). Клиника, лабораторная диагностика, лечение, прогноз
58. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением физического развития
59. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением сердечно-сосудистой системы.
60. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением эндокринной системы. (Нарушение синтеза и действия гормонов).
61. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением нервно-мышечной системы).
62. Мукополисахаридозы (гурлерподобный фенотип, моркиоподобный фенотип). Клиника, диагностика, лечение
63. Сфинголипидозы (болезнь Гоше, болезнь Фабри). Клиника, диагностика, лечение.
64. Синдром Марфана. Клиника, диагностика, лечение
65. Синдром Нимана-Пика. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
66. Болезнь Вильсона-Коновалова. Этиология. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.
67. ФКУ. Этиология. Классификация. Общая клиническая характеристика. Диагностика. Лечение
68. Синдром Беквита-Видемана. Этиология. Общая клиническая характеристика. Диагностика
69. Лангера-Гидеогна Этиология. Клиника. Диагностика
70. Хорея Гентингтона. Этиология, клиника, Диагностика
71. Нейрофиброматоз. Этиология. Классификация. Клиника. Диагностика. Дифференциальная диагностика

72. Наследственные болезни обмена, классификация, общая клиническая характеристика. Методы диагностики и принципы лечения
73. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных заболеваний нервной системы
74. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных заболеваний системы крови
75. Смита-Лемли-Опитца. Этиология, Клиника. Диагностика. Лечение
76. Пероксисомные болезни. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение.
77. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
78. Наследственные спастические параличи. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
79. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Общая характеристика. Принципы диагностики
80. Нарушение в системе мембранного транспорта. Общая характеристика. Принципы диагностики.
81. Наследственные иммунодефициты. Общая характеристика. Принципы диагностики.
82. Кишечные дисахаридозы. Общая характеристика. Принципы диагностики.
83. Моногенные формы злокачественных новообразований.
84. Клинико-генетическая характеристика МФБ
85. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней
86. Показания к проведению хромосомного анализа. Методы окрашивания хромосомных препаратов. Принципы идентификации метафазных хромосом человека)
87. Биохимические методы диагностики наследственных болезней (Правила сбора и хранения биологического материала. Общая характеристика физико-химических методов. Теоретические основы биохимических методов диагностики)
88. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней (Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике.
89. Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. ПЦР.
90. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. Прямые и косвенные методы.)
91. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики. Область применения ДНК-диагностики.
92. Принципы расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях, МФЗ, кровнородственных браках
93. Неонатальный скрининг (Требования к программам массового скрининга)
94. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных)
95. Общие показания к пренатальной диагностике
96. Неинвазивные методы (сывороточные маркеры, ультразвуковые маркеры) пренатальной диагностике
97. Инвазивные методы пренатальной диагностике
98. Новые диагностические методы в пренатальной диагностике наследственной патологии. Неинвазивный пренатальный тест
99. Дайте определение и охарактеризуйте этапы медико-генетического консультирования. Цели и задачи МГК
100. Методы и принципы прекоцепционной профилактики
101. Предимплантационная генетическая диагностика. Краткая характеристика метода. Какие генетические заболевания выявляет, показания, противопоказания к проведению
102. Консультирование по результатам исследования, разъяснение прогноза здоровья будущего ребенка

Примеры ситуационных задач, выявляющих сформированность компетенций

выпускника, регламентированных образовательной программой ординатуры:

Ситуационное задание 1

Проверяемые компетенции: УК-1, 3; ПК-1, 2, 5-7, 9-12

Пациентка 21 года жалуется на быструю утомляемость, чувство разбитости во второй половине дня. Болеет около года, когда появилась патологическая утомляемость. В неврологическом статусе: птоз, диплопия при отведении глаз в сторону, дисфония, дисфагия. После выполнения физической нагрузки выросли птоз, диплопия, слабость круговых мышц глаза, мышц, поднимающих верхнее веко и жевательной мускулатуры. Прозериновая проба положительная.

Вопросы:

1. Какой предварительный диагноз?
2. Какие дополнительные методы диагностики необходимы для постановки диагноза?

Эталоны ответов:

1. Миастения
2. Компьютерная томография средостения, антитела к рецепторам ацетилхолина, электронейромиография

Ситуационное задание 2

Проверяемые компетенции: УК-1, 3; ПК-1, 2, 5-7, 9-12

Больная 24 лет поступила в неврологическое отделение с жалобами на мышечную слабость в руках и ногах, неустойчивость при ходьбе, непроизвольные подергиваний мышц лица и конечностей по типу миоклоний. При проведении электронейромиографии обнаружены признаки миопатии с вторичными изменениями периферических нервов. При диагностической биопсии прямой мышцы бедра, были выявлены выраженные признаки миопатии с наличием феномена RRF в 21 % всех мышечных волокон. У пациентки есть 15-летний брат, у которого отмечаются эпизоды потери сознания без судорог, потеря массы тела.

Вопросы:

1. Какой предварительный диагноз? Как наследуется данная патология?
2. Какие дополнительные методы диагностики необходимы для постановки диагноза?

Эталоны ответов:

1. Синдром MERRF (наследственные митохондриальные энцефаломиопатий). Точечные мутации митохондриальной ДНК.
2. Основной метод **ДНК-анализ**. При молекулярно-генетическом исследовании находят мутации в митохондриальной ДНК – A8344G или T8356C. Дополнительно ЭЭГ, МРТ головного мозга.

Ситуационное задание 3

Проверяемые компетенции: УК-1, 3; ПК-1, 2, 5-7, 9-12

Больная 49 лет, поступила на лечение в неврологическое отделение с жалобами на общую слабость, прогрессирующее снижение памяти, внимания, головокружение, шаткость при ходьбе, головные боли, неритмичные непроизвольные насильственные мышечные подергивания в туловище и во всех конечностях. Ухудшение состояния около 1,5 лет, когда появились неритмичные непроизвольные насильственные мышечные подергивания в туловище и во всех конечностях, стали отмечаться медленно прогрессирующие когнитивные нарушения.

Вопросы:

1. Какой предварительный диагноз? Как наследуется данная патология?

2. Какие дополнительные методы диагностики необходимы для постановки диагноза?

Эталоны ответов:

1. Хорея Гентингтона. Аутосомно-доминантный тип.
2. МРТ (КТ) головного мозга, полимеразная цепная реакция определяет повороты триплета цитозин-аденин-гуанин (ЦАГ) в гене HD.

Ситуационное задание 4

Проверяемые компетенции: УК-1, 3; ПК-1, 2, 5-7, 9-12

Родители девочки 3-х лет, обратились в детскую поликлинику к офтальмологу с жалобами на левостороннее косоглазие, возникшее в течение двух последних месяцев. Ребенок от 1-ой физиологически протекавшей беременности; роды срочные, нормальные. С рождения на коже ребенка имеются 3 пигментных пятна цвета «кофе с молоком». В дальнейшем отмечалось увеличение их в размерах и появление новых пятен на коже туловища и конечностей. При осмотре: выявлено 6 пигментных пятен размером более 5 мм в диаметре на коже туловища и конечностей. У отца девочки имеются множественные пигментные пятна цвета «кофе с молоком» и несколько кожных и подкожных узелков по ходу межреберных нервов и на предплечье, возникшие у него в подростковом возрасте.

Вопросы:

1. Какой предварительный диагноз? Как наследуется данная патология?
2. Какие дополнительные методы диагностики необходимы для постановки диагноза?

Эталоны ответов:

1. Нейрофиброматоз 1 типа, болезнь Реклингхаузена. Аутосомно-доминантный тип.
2. МРТ головного мозга, консультация офтальмолога (узелки Лиша-гамартумы). Исследование мутации гена белка нейрофибромина, в 17 хромосоме (локус 17q11.2)

Пример экзаменационного билета для собеседования

Билет

1. Хромосомные болезни: общая и клинико-цитогенетическая характеристики. Представления о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге.
2. Диагностировать синдромы, требующие оказания неотложной помощи, установления ее объемов и последовательности.
3. Ситуационная задача №1:

Пациентка 21 года жалуется на быструю утомляемость, чувство разбитости во второй половине дня. Болеет около года, когда появилась патологическая утомляемость. В неврологическом статусе: птоз, диплопия при отведении глаз в сторону, дисфония, дисфагия. После выполнения физической нагрузки выросли птоз, диплопия, слабость круговых мышц глаза, мышц, поднимающих верхнее веко и жевательной мускулатуры. Прозериновая проба положительная.

Вопросы:

1. Какой предварительный диагноз?
 2. Какие дополнительные методы диагностики необходимы для постановки диагноза?
4. Ситуационная задача №2:
Больная 24 лет поступила в неврологическое отделение с жалобами на мышечную слабость в руках и ногах, неустойчивость при ходьбе, произвольные подергиваний

мышц лица и конечностей по типу миоклоний. При проведении электронейромиографии обнаружены признаки миопатии с вторичными изменениями периферических нервов. При диагностической биопсии прямой мышцы бедра, были выявлены выраженные признаки миопатии с наличием феномена RRF в 21 % всех мышечных волокон. У пациентки есть 15-летний брат, у которого отмечаются эпизоды потери сознания без судорог, потеря массы тела.

Вопросы:

1. Какой предварительный диагноз? Как наследуется данная патология?
2. Какие дополнительные методы диагностики необходимы для постановки диагноза?

5. Ситуационная задача №3:

Больная 49 лет, поступила на лечение в неврологическое отделение с жалобами на общую слабость, прогрессирующее снижение памяти, внимания, головокружение, шаткость при ходьбе, головные боли, неритмичные непроизвольные насильственные мышечные подергивания в туловище и во всех конечностях. Ухудшение состояния около 1,5 лет, когда появились неритмичные непроизвольные насильственные мышечные подергивания в туловище и во всех конечностях, стали отмечаться медленно прогрессирующие когнитивные нарушения.

Вопросы:

1. Какой предварительный диагноз? Как наследуется данная патология?
2. Какие дополнительные методы диагностики необходимы для постановки диагноза?

IV. КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ОТВЕТА ВЫПУСКНИКА

4.1. Критерии оценки междисциплинарного тестирования:

Отлично – правильных ответов 90-100%.

Хорошо – правильных ответов 80-89%.

Удовлетворительно - правильных ответов 70-79%.

Неудовлетворительно - правильных ответов 69% и менее.

4.2. Критерии оценки ответов обучающихся при собеседовании:

Характеристика ответа	Оценка
<p>Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний об объекте, проявляющаяся в свободном оперировании понятиями, умении выделить существенные и несущественные его признаки, причинно- следственные связи. Знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ формулируется в терминах науки, изложен научным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию обучающегося.</p> <p>Практические (и/или лабораторные) работы выполнены в полном объеме, теоретическое содержание курса освоено полностью, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий сформированы, все предусмотренные программой учебные задания выполнены, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к максимальному</p>	Отлично
<p>Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний об объекте, доказательно раскрыты основные положения темы; в ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность, отражающая сущность раскрываемых понятий, теорий, явлений. Знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ изложен литературным языком в терминах науки. Могут быть допущены недочеты в определении понятий, исправленные обучающимся самостоятельно в процессе ответа или с помощью преподавателя.</p> <p>Практические (и/или лабораторные) работы выполнены в полном объеме, теоретическое содержание курса освоено полностью, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий в основном сформированы, все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество выполнения большинства из них оценено числом баллов, близким к максимальному</p>	Хорошо
<p>Дан недостаточно полный и недостаточно развернутый ответ. Логика и последовательность изложения имеют нарушения. Допущены ошибки в раскрытии понятий, употреблении терминов. Обучающийся не способен самостоятельно выделить существенные и несущественные признаки и причинно-</p>	Удовлетворительно
<p>следственные связи. Обучающийся может конкретизировать обобщенные знания, доказав на примерах их основные положения только с помощью преподавателя. Речевое оформление требует поправок, коррекции.</p> <p>Практические (и/или лабораторные) работы выполнены, теоретическое содержание курса освоено частично, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий в основном сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий выполнено, некоторые из выполненных заданий, возможно, содержат ошибки</p>	Неудовлетворительно

<p>Дан неполный ответ, представляющий собой разрозненные знания по теме вопроса с существенными ошибками в определениях. Присутствуют фрагментарность, нелогичность изложения. Обучающийся не осознает связь данного понятия, теории, явления с другими объектами дисциплины. Отсутствуют выводы, конкретизация и доказательность изложения. Речь неграмотная. Дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя не приводят к коррекции ответа обучающегося не только на поставленный вопрос, но и на другие вопросы дисциплины.</p> <p>Практические (и/или лабораторные) работы выполнены частично, теоретическое содержание курса освоено частично, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий не сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий не выполнено либо качество их выполнения оценено числом баллов близким к минимальному. При дополнительной самостоятельной работе над материалом курса, при консультировании преподавателя, возможно повышение качества выполнения учебных заданий</p>	
---	--

4.3. Критерии уровней подготовленности к решению профессиональных задач:

Уровень	Характеристика
Высокий (системный)	Действие осуществляется на уровне обоснованной аргументации с опорой на знания современных достижений медико-биологических и медицинских наук, демонстрируется понимание перспективности выполняемых действий во взаимосвязи с другими компетенциями
Средний (междисциплинарный)	Действие осуществляется на уровне обоснованной аргументации с использованием знаний не только специальных дисциплин, но и междисциплинарных научных областей. Затрудняется в прогнозировании своих действий при нетипичности профессиональной задачи
Низкий (предметный)	Действие осуществляется по правилу или алгоритму (типична профессиональная задача) без способности выпускника аргументировать его выбор и обосновывать научные основы выполняемого действия

V. РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА

Основная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8117-2, DOI: 10.33029/9704-7058-9-GCM-2022-1-192. – Текст : электронный // ая версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481172.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа: по подписке.
2. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-8724-2. – Текст : электронный// ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970487242.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа: по подписке.
3. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7934-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.
4. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

Дополнительная литература:

1. Медицинская генетика. Ч. I : учебное пособие для слушателей цикла повышение квалификации и профессиональной переподготовки по специальности "Генетика медицинская" / Е. А. Статинова, А. Г. Джоджуа, Ю. И. Коценко [и др.] ; ГОО ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО. – Донецк : [б. и.], 2018. - 688 с. – Текст : непосредственный.
2. Медицинская генетика. Ч. II : учебное пособие для слушателей цикла повышение квалификации и профессиональной переподготовки по специальности "Генетика медицинская" / Е. А. Статинова, А. Г. Джоджуа, Ю. И. Коценко [и др.] ; ГОО ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО. – Донецк : [б. и.], 2018. - 362 с. – Текст : непосредственный.
3. Биология. Кн. 2. Общая генетика : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-8140-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481400.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.
4. Биология. Кн. 3. Медицинская генетика : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 200 с. - ISBN 978-5-9704-8141-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481417.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.
5. Илькович, М. М. Интерстициальные и орфанные заболевания легких / под ред. М. М. Ильковича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 560 с. – (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-3889-3. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970438893.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.
6. Кошечкин, В. А. Практическая липидология с методами медицинской генетики : руководство / В. А. Кошечкин, П. П. Малышев, Т. А. Рожкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 112 с. - ISBN 978-5-9704-3271-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента"

: [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970432716.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

7. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Кисилева. - Электрон. текст. дан. (1 файл : 1961 КБ). - Санкт-Петербург : Лань, 2019 ; Москва ; Краснодар. - 176 с. : ил. - (Учебники для вузов. Специальная литература). – Режим доступа : локал. компьютер. сеть Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. - Заглавие с титульного экрана. - Текст : электронный.

8. Медицинская генетика в стоматологии : учебник / под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-6895-1. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970468951.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

9. Михайлова, С. В. Болезнь Ниманна-Пика тип С / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 48 с. - ISBN 978-5-9704-2996-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429969.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

10. Основы медицинской генетики и молекулярно-генетической экспертизы : учебник / В. В. Русановский, К. В. Воробьев, Т. И. Полякова, И. Б. Сухов. - 1 файл (73591 КБ). - Москва : РУСАЙНС, 2024. - 372 с. – Режим доступа : локал. компьютер. сеть Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. - Полный текст учебного пособия доступен в электронном читальном зале. - Заглавие с титульного экрана. - Текст : электронный.

11. Орфанные заболевания в практике невролога : учебное пособие / О. С. Евтушенко, С. К. Евтушенко, Л. Ф. Евтушенко, Д. А. Филимонов ; ГОО ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО ; Факультет интернатуры и последипломного образования. - Донецк : Индиго, 2020. - 96 с. – Текст : непосредственный.

12. Степанова, М. Г. Биология с основами генетики и паразитологии : учебное пособие : для самостоятельной подготовки к практическим занятиям студентов медицинского вуза / М. Г. Степанова, Л. С. Мехова, Г. А. Мехова ; ГОО ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО. - Перераб. и доп. - Донецк : ДОННМУ, 2020. - 413 с. – Текст : непосредственный.

13. Учебное пособие к практическим занятиям по генетике. Ч. 1/ сост. А. Г. Мустафин. - Москва : РНИМУ, 2018. - 84 с. – Текст : непосредственный.

14. Учебное пособие к практическим занятиям по генетике. Ч. 3 / сост. А. Г. Мустафин. - Москва : РНИМУ, 2018. - 80 с. – Текст : непосредственный.

15. Чучалин, А. Г. Энциклопедия редких болезней / А. Г. Чучалин. - Москва : Литтерра, 2014. - 672 с. - ISBN 978-5-4235-0136-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423501365.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы:

1. Электронный каталог WEB–ОРАС Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России <http://katalog.dnmu.ru>

2. ЭБС «Консультант студента» <http://www.studentlibrary.ru>

3. Научная электронная библиотека (НЭБ) eLibrary <http://elibrary.ru>

4. Информационно–образовательная среда ДонГМУ <https://dspo.dnmu.ru>