

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
**«ТОМСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ЦЕНТР РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК»**
(Томский НИМЦ)

УТВЕРЖДАЮ
Директор Томского НИМЦ



В.А. Степанов

2023 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
ПО ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ) ПРАКТИКЕ**

Специальность
31.08.06 Лабораторная генетика

Уровень высшего образования
Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

Квалификация
Врач – лабораторный генетик

Томск - 2023

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1.	Назаренко Мария Сергеевна	Д.м.н.	Руководитель лаборатории популяционной генетики НИИ медицинской генетики
2.	Салюкова Ольга Александровна	К.м.н., доцент	Старший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен на заседании Учебно-методического совета. Протокол № 2 от «22» мая 2023 года.

Секретарь Учебно-методического совета _____ *А. Е. Тумашова* А.Е. Тумашова

Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика обсуждена и одобрена на заседании Ученого совета (протокол № 6 от «30» мая 2023 года).

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ) ПРАКТИКЕ

Раздел учебной дисциплины	Контролируемая компетенция	Виды контроля и аттестации	Оценочные средства
Обучающий симуляционный курс	ПК-10	Текущий контроль; промежуточная аттестация	Чек-лист Дневник практики
Производственная (клиническая) практика в лаборатории (цитогенетическая, биохимическая, молекулярно-генетическая диагностика) и в МГК	ПК-1; ПК-2; ПК-3; ПК-4; ПК-5; ПК-6; ПК-7; ПК-8; ПК-9; ПК-10	Текущий контроль; промежуточная аттестация	Контрольные вопросы Практические задания Реферат Дневник практики
Производственная (клиническая) практика в лаборатории (лабораторная диагностика наследственной предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям)	ПК-1; ПК-2; ПК-3; ПК-4; ПК-5; ПК-6; ПК-7; ПК-9; ПК-10	Текущий контроль; промежуточная аттестация	Контрольные вопросы Практические задания Реферат Дневник практики
Производственная (клиническая) практика в лаборатории цитогенетики	ПК-1; ПК-5; ПК-6; ПК-7; ПК-9; ПК-10	Текущий контроль; промежуточная аттестация	Контрольные вопросы Практические задания Реферат Дневник практики

2. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

1. Перечень контрольных вопросов для проведения собеседования
2. Перечень практических заданий
3. Перечень тем рефератов

Контрольные вопросы для проведения собеседования

1. Значение медицинской генетики для общей патологии человека. Классификация болезней человека (генетические аспекты).
2. Моногенные болезни. Частоты в популяциях. Примеры по типу наследования и локализации мутантного гена.
3. Размер генома человека. Физические и генетические меры размерности генома.

4. Феноменология проявления генов и принципы клинической генетики. Обобщения Н.В.Тимофеева-Ресовского и В.А.Маккьюсика.
5. Типы генных мутаций. Мутации транскрипции и мутации трансляции.
6. Наследственные болезни с нарушением в системе мембранного транспорта. Муковисцидоз (этиология, патогенез, клинические формы, методы диагностики, лечение, профилактика).
7. Цели и задачи медико-генетического консультирования. Содержание работы медико-генетической консультации.
8. Синдромы, проявляющиеся хромосомной нестабильностью (анемия Фанкони, атаксия телеангиэктазия, синдром Блума, синдромы Вернера, Ниймегена, Робертса).
9. Хромосомные болезни, обусловленные структурными мутациями хромосом. Частичные моно- и трисомии.
10. Генетическая гетерогенность наследственных болезней. Предсказание феномена С.Н.Давиденковым. Способы доказательства генетической гетерогенности. Клинические примеры.
11. Методы разделения фрагментов ДНК. Электрофорез в агарозных и полиакриламидных гелях.
12. Болезни обмена клеточных органелл. Лизосомные болезни (этиология, патогенез, классификация, клиника, диагностика).
13. Принцип и применение полимеразной цепной реакции.
14. Методы пренатальной диагностики. Хорион- и плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез, показания для проведения инвазивной пренатальной диагностики.
15. Основные подходы к лечению наследственных заболеваний (симптоматическое, патогенетическое, этиологическое).
16. Болезни обмена клеточных органелл. Митохондриальные болезни (этиология, патогенез, клиника, диагностика).
17. Лизосомные болезни накопления (этиология, патогенез, клиника, диагностика)
18. Принципы секвенирования ДНК.
19. Числовые нарушения хромосом. Понятие мозаицизма.
20. Закон Харди-Вайнберга. Алгоритмическая формула. Основные следствия закона Харди-Вайнберга.
21. Принципы диагностики наследственных болезней обмена. Неонатальный скрининг.
22. Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней. Популяционная частота и основные группы риска хромосомной патологии.
23. Размер генома человека. Физические и генетические меры размерности генома.
24. Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней: прямая и косвенная диагностика.
25. Селективный скрининг на наследственные болезни обмена.
26. Мультифакториальные заболевания: доказательства роли генетических факторов в развитии МФЗ.
27. Экспансия числа тринуклеотидных повторов ДНК и заболевания, связанные с этим феноменом - болезнь Кеннеди, хорея Гентингтона, окуло-фарингиальная мышечная дистрофия.
28. Биохимический пренатальная диагностика с использованием сывороточных маркеров первого и второго триместра беременности. Программы расчета риска.
29. Структура гена. Экзоны, интроны, регуляторные области, спейсеры.
30. Наследственные болезни, обусловленные нарушением обмена соединительной ткани.

31. Рутинная и дифференциальная окраска хромосом. Методы дифференциального окрашивания. Цитогенетическая номенклатура. Система символов обозначения кариотипа.
32. Общие закономерности этиологии и патогенеза генных болезней.
33. Типы структурных хромосомных мутаций. Делеции, дупликации, транслокации, инверсии, инсерции, кольцевые и дицентрические хромосомы, изохромосомы и маркерные хромосомы. Примеры.
34. Общая характеристика болезней аминокислотного обмена. Фенилкетонурия (дефект гена, метаболические нарушения, клиническая картина, диагностика, лечение, профилактика).
35. Микроделеционные и микродупликационные хромосомные синдромы. Клиника и этиология синдромов Лангера-Гидеона, Видемана-Беквита, Прадера-Вилли, Энгельмана и Вильямса.
36. Методы подтверждающей диагностики наследственных болезней обмена.
37. Генеалогический метод. Сбор и генетический анализ родословных. Возможные трудности при сборе анамнеза и составление родословной.
38. Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней: прямая и косвенная диагностика.
39. Просеивающие программы, цели и задачи, требования к методам, используемым в программах скрининга.
40. Числовые нарушения хромосом. Понятие мозаицизма.
41. Целиакия. Этиология, патогенез, диагностика, лечение.
42. Структура и организация медико-генетической службы в России, принципы взаимоотношений ее подразделений, их конкретные функции.
43. Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней. Популяционная частота и основные группы риска хромосомной патологии.
44. Применение современных методов (aCGH) при исследовании недифференцированной умственной отсталости.
45. Однородительская дисомия хромосом (какие типы однородительских дисомий существуют? какие механизмы формирования однородительской дисомии? к каким генетическим эффектам приводят однородительские дисомии?)
46. Примеры доказательства роли генетических и средовых факторов в происхождении болезней с наследственным предрасположением.
47. Перечислите молекулярно-генетические методы изучения болезней с наследственным предрасположением.
48. Цель и задачи медико-генетического консультирования. Показания для направления семейной пары в медико-генетическую консультацию
49. Профилактика наследственной патологии (пренатальный, постнатальный уровень профилактики наследственных болезней, преимплантационная диагностика).
50. Раннее лечение новорожденного с фенилкетонурией, врожденным гипотиреозом, галактоземией, адреногенитальным синдромом.
51. Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний.

Практические задания:

- 1) интерпретировать результаты молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней
- 2) оценить данные пренатальной диагностики
- 3) оценить результаты лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, цитогенетических, иммуногенетических)
- 4) применить адекватные методы расчета повторного генетического риска

- 5) уточнить клинический диагноз с использованием специальных генетических методов (составление родословной, молекулярно-генетическое обследование и др.)
- 6) направить на биохимическое, цитогенетическое, ультразвуковое, молекулярно-генетическое и др. специальные исследования
- 7) провести дифференциальную диагностику, установить предварительный диагноз
- 8) получить информацию о больных и здоровых членах семьи на основании личного осмотра или имеющихся медицинских документов, наличия характерных жалоб обследуемых, уточнения особенностей анатомического, антенатального, раннего неонатального, постнатального периодов;
- 9) графически изобразить и проанализировать родословную;
- 10) провести объективное исследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников;
- 11) обосновать тактику лечения больного с наследственным заболеванием; оценить эффективность терапии;
- 12) определить прогноз развития заболевания или его осложнений, объяснить семье смысл генетического риска.

Перечень тем рефератов

1. Принцип и применение полимеразной цепной реакции.
2. Принципы диагностики наследственных болезней обмена. Показания для проведения биохимической диагностики.
3. Неонатальный скрининг. Заболевания, выявляемые при проведении неонатального скрининга.
4. Селективный скрининг на наследственные болезни обмена. Показания для проведения биохимической диагностики.
5. Биохимический пренатальная диагностика с использованием сывороточных маркеров первого и второго триместра беременности. Программы расчета риска.
6. Структура гена. Экзоны, интроны, регуляторные области, спейсеры.
7. Типы структурных хромосомных мутаций. Делеции, дупликации, транслокации, инверсии, инсерции, кольцевые и дицентрические хромосомы, изохромосомы и маркерные хромосомы. Примеры.
8. Микроделеционные и микродупликационные хромосомные синдромы. Клиника и этиология синдромов Лангера-Гидеона, Видемана-Беквита, Прадера-Вилли, Энгельмана и Вильямса.
9. Методы подтверждающей диагностики наследственных болезней обмена.
10. Просеивающие программы, цели и задачи, требования к методам, используемым в программах скрининга.