

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

УТВЕРЖДАЮ

Директор Томского НИМЦ



В.А. Степанов

2023 г.

**ПРОГРАММА
ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ**

Специальность

31.08.06 Лабораторная генетика

Уровень высшего образования

Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

Квалификация

Врач – лабораторный генетик

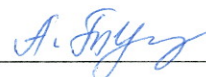
Томск - 2023

Составитель(ли):

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1.	Пузырев Валерий Павлович	Академик РАН, д.м.н., профессор	Научный руководитель НИИ медицинской генетики
2.	Назаренко Мария Сергеевна	Д.м.н.	Руководитель лаборатории популяционной генетики НИИ медицинской генетики
3.	Салюкова Ольга Александровна	К.м.н., доцент	Старший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики
4.	Скрябин Николай Алексеевич	К.м.н.	Руководитель лаборатории геномики орфанных болезней НИИ медицинской генетики

Программа государственной итоговой аттестации обсуждена и одобрена на заседании Учебно-методического совета. Протокол № 2 от «22» мая 2023 года.

Секретарь Учебно-методического совета



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. Общие положения

Государственная итоговая аттестация входит в Блок 3 учебного плана основной профессиональной образовательной программы ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика и в полном объеме относится к базовой части программы. Объем государственной итоговой аттестации составляет 3 зачетные единицы. Государственная итоговая аттестация обучающихся по программе ординатуры проводится в форме государственного экзамена и завершается присвоением квалификации «врач - лабораторный генетик».

Цель государственного экзамена – определение соответствия результатов освоения обучающимися образовательной программы требованиям ФГОС ВО (утв. приказом Минобрнауки России от 25.08.2014 N 1050).

2. Требования к результатам освоения программы ординатуры

В процессе государственной итоговой аттестации проводится проверка и оценка знаний, умений и навыков, полученных обучающимся при освоении программы ординатуры, формирование и проверка сформированности универсальных и профессиональных компетенций, предусмотренных ФГОС ВО ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика:

- готовности к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовности к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);
- готовности к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения (УК-3);
- готовности к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- готовности к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);
- готовности к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3);
- готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);
- готовности к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);
- готовности к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6);

- готовности к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-7);
- готовности к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-8);
- готовности к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9);
- готовности к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-10).

**Выпускник, освоивший программу ординатуры по специальности 31.08.06
Лабораторная генетика, должен знать:**

1. Теоретические основы клинического мышления.
2. Теоретические основы методологии постановки диагноза с помощью лабораторных методов диагностики.
3. Алгоритмы проведения лабораторной диагностики наследственных болезней.
4. Молекулярно-генетические основы организации и реализации наследственной информации.
5. Особенности организации и изменчивости генома человека.
6. Классификацию наследственных болезней.
7. Типы наследования генетических вариантов, ассоциированных с развитием наследственных и врожденных заболеваний.
8. Эпигенетические основы наследственной патологии человека.
9. Популяционно-генетические особенности и микроэволюционные механизмы возникновения, распространения и элиминации генетических вариантов в популяциях. Факторы популяционной динамики.
10. Основы формирования популяционно-специфичных и этно-специфичных наследственных болезней.
11. Возможности и ограничения современных методов лабораторной диагностики наследственных болезней.
12. Основные требования к приборам и оборудованию для применения инструментальных методов лабораторной диагностики.
13. Основные требования к организации стандартных операционных процедур при проведении лабораторной диагностики.
14. Основные требования к организации клинико-диагностической лаборатории в медико-генетической службе.
15. Принципы и уровни организации медико-генетической службы в Российской Федерации.
16. Методы предупреждения развития наследственных заболеваний и врожденных пороков развития; мероприятия по формированию здорового образа жизни; факторы риска, провоцирующие развитие аномалий развития у человека.
17. Принципы и нормативно-правовую базу проведения профилактических медицинских осмотров, порядок диспансеризации и диспансерного наблюдения в условиях медико-генетической консультации за больными с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития.
18. Методику расчета показателей медицинской статистики.
19. Основы применения статистического метода в медицинских исследованиях.
20. Основные базы данных о генетических вариантах в геноме человека.
21. Принципы интерпретации клинической значимости генетических вариантов и приоритизации их генетического риска у пациентов с наследственными заболеваниями.
22. Возможности и перспективы клеточных технологий и модельных животных для моделирования и интерпретации патогенетической значимости генетических вариантов в развитии наследственных заболеваний.
23. Клинические особенности и принципы диагностики наследственных заболеваний и врожденных пороков развития на основе владения синдромологическим, фенотипическим, клинико-генеалогическим, лабораторными и инструментальными методами в условиях

- медико-генетической консультации.
24. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней.
 25. Методы молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных болезней, показания и ограничения при их использовании.
 26. Методы биохимической диагностики наследственных болезней.
 27. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний.
 28. Показания для проведения пренатальной диагностики. Виды пренатальной диагностики. Неинвазивное пренатальное тестирование.
 29. Возможности и ограничения методов преимплантационного генетического тестирования анеуплоидий (ПГТ-А), структурных перестроек хромосом (ПГТ-СП) и моногенных наследственных мутаций (ПГТ-М).
 30. Теоретические основы и принципы прекоцепционной диагностики наследственных болезней.
 31. Принципы и требования к организации неонатального скрининга новорожденных на частые наследственные болезни.
 32. Теоретические основы и требования к молекулярной диагностике соматических генетических вариантов, ассоциированных с наследственными, онкологическими и многофакторными болезнями.
 33. Теоретические основы генотерапии наследственных болезней.
 34. Перспективы и ограничения методов редактирования генома в лечении наследственных заболеваний.
 35. Молекулярно-генетические основы таргетной и прецизионной терапии наследственных заболеваний.
 36. Методы формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.
 37. Методики сбора, статистической обработки и анализа информации о здоровье населения или отдельных его групп.
 38. Методики, позволяющие выявлять влияние факторов окружающей среды на здоровье населения или отдельных его групп.
 39. Вопросы медико-социальной экспертизы и реабилитации, экспертизы нетрудоспособности.
 40. Правовые основы деятельности врача лабораторного генетика.
 41. Порядок взаимодействия с другими врачами-специалистами, службами, организациями, в том числе страховыми компаниями, ассоциациями врачей и т.п.
 42. Эпидемиологию и клинические проявления инфекционных заболеваний, в том числе социально-значимых и особо опасных инфекций;
 43. Причины, механизм, клинические проявления и исходы инфекционных заболеваний и особо опасных инфекций, принципы их диагностики и терапии;
 44. Методы предупреждения инфекционных заболеваний у взрослых, детей и подростков.
 45. Систему здравоохранения России, политику государства в области охраны здоровья населения;
 46. Международный опыт организации и управления здравоохранением;
 47. Законодательство в области здравоохранения;
 48. Методики исследования здоровья населения с целью его сохранения, укрепления и восстановления;
 49. Методики сбора, статистической обработки и анализа информации о здоровье населения;
 50. Медико-демографические показатели, характеризующие общественное здоровье;
 51. Показатели заболеваемости и инвалидности: определение, характеристики, уровень и структуру;
 52. Факторы, оказывающие воздействие на состояние здоровья населения;
 53. Структуру амбулаторно-поликлинических и стационарных медицинских организаций;
 54. Вопросы организации экспертизы временной и стойкой утраты трудоспособности;

55. Методики анализа деятельности (организации, качества и эффективности) лечебно-профилактических медицинских организаций;
56. Основные показатели работы лечебно-профилактических медицинских организаций;
57. Учетно-отчетную медицинскую документацию;
58. Методы оценки качества медицинской помощи в медицинской организации и деятельности медицинского персонала;
59. Показатели качества медицинской помощи;
60. Методы управления персоналом;
61. Методы управления конфликтами;
62. Критерии оценки эффективности здравоохранения;
63. Основные виды маркетинга в здравоохранении;
64. Особенности организации оказания медицинской помощи, проведения реанимационных мероприятий в чрезвычайных ситуациях, при катастрофах в мирное и военное время;
65. Организацию работы лечебно-профилактических учреждений в чрезвычайных ситуациях;
66. Основы организации и проведения санитарно-противоэпидемических (профилактических) мероприятий в чрезвычайных ситуациях мирного и военного времени.
67. Фундаментальные основы педагогики, ее приемы и технологии, ориентированные на повышение эффективности лечебного процесса;
68. Методы воспитания и обучения, современные педагогические технологии.
69. Понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза и патоморфоза болезни, нозологии, принципы классификации болезней;
70. Понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза и патоморфоза болезни, нозологии, принципы классификации болезней;
71. Сущность и основные закономерности общепатологических процессов;
72. Характерные изменения внутренних органов при важнейших заболеваниях человека;
73. Основы клинико-анатомического анализа, принципы клинико-анатомического анализа биопсийного и операционного материала.
74. Сущность и основные закономерности общепатологических процессов;
75. Характерные изменения внутренних органов при важнейших заболеваниях человека;
76. Основы клинико-анатомического анализа, принципы клинико-анатомического анализа биопсийного и операционного материала.
77. Этиологию и патогенез типовых патологических процессов, патологических состояний и реакций, их проявления и значение для организма при развитии заболеваний;
78. Причины, механизм, проявления и исходы наиболее частых форм патологии органов и систем, принципы их этиологической и патогенетической терапии.

Выпускник, освоивший программу ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика, должен уметь:

1. Применять клиническое мышление; методологию постановки диагноза с помощью лабораторных методов диагностики.
2. Применять методы предупреждения наследственных заболеваний и врожденных пороков развития (первичная, вторичная и третичная профилактика); проводить мероприятия по формированию здорового образа жизни.
3. Выявлять факторы риска, провоцирующих развитие аномалий развития у человека.
4. Осуществлять профилактические медицинские осмотры, диспансеризацию и диспансерное наблюдение в условиях медико-генетической консультации за больными с

- наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития.
5. Планировать, анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья населения и влияние на него факторов окружающей и производственной среды.
 6. Проводить диагностику, в т.ч. дифференциальную, наследственных заболеваний и врожденных пороков развития на основе владения синдромологическим, фенотипическим, клинико-генеалогическим, лабораторными и инструментальными методами в условиях медико-генетической консультации, интерпретировать результаты лабораторных исследований в соответствии с клиническими проявлениями наследственных заболеваний.
 7. Осуществлять контроль приготовления культуральных растворов, стерильных реактивов, культуральных сред.
 8. Подготовить препараты хромосом человека; провести цитогенетическое исследование кариотипа.
 9. Оценить результаты лабораторных методов диагностики.
 10. Осуществлять контроль качества проб крови, тканей и др. биоматериала.
 11. Осуществлять массовый и селективный скрининг на наследственные болезни обмена веществ. Проводить прямую и косвенную ДНК-диагностику.
 12. На этапе медико-генетического консультирования формировать у населения, пациентов и членов их семей мотивацию, направленную на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.
 13. Проводить дифференциальную диагностику, составление протоколов исследования, формулированием и обоснованием медико-генетических заключений; организовать экспертизу трудоспособности больных с наследственными заболеваниями.
 14. Выявлять факторы риска инфекционных заболеваний;
 15. Определять клинические проявления социально-значимых и особо опасных инфекций с целью постановки диагноза;
 16. Интерпретировать результаты наиболее распространенных методов диагностики инфекционных заболеваний;
 17. Проводить противоэпидемические мероприятия в очагах особо опасных инфекций;
 18. Организовывать защиту населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях.
 19. Анализировать информацию о здоровье населения;
 20. Вычислять и оценивать основные медико-демографические показатели, характеризующие состояние здоровья населения;
 21. Вычислять и оценивать уровень и структуру заболеваемости;
 22. Вычислять и оценивать показатели, характеризующие заболеваемость с временной утратой трудоспособности;
 23. Вычислять и оценивать медико-статистические показатели, характеризующие деятельность лечебно-профилактических медицинских организаций;
 24. Проводить сбор информации для оценки качества медицинской помощи;
 25. Вести учетно-отчетную медицинскую документацию;
 26. Оценивать медицинскую обстановку при чрезвычайных ситуациях;
 27. Применять методы защиты от опасностей в процессе деятельности врача;
 28. Определять объем и вид медицинской помощи в зависимости от имеющейся обстановки.
 29. Осуществлять обучение медицинского персонала для поддержания профессиональной компетентности;
 30. Сформировать у работников медицинских организаций мотивацию к получению и совершенствованию знаний, к направленности на восприятие новой информации, к тренировке и совершенствовании навыков самоконтроля.
 31. Обосновать характер патологического процесса и его клинических проявлений;
 32. Осуществлять сопоставление морфологических и клинических проявлений болезней на всех этапах их развития;
 33. Диагностировать причины, патогенез и морфогенез болезней, их проявления,

- осложнения и исходы, а также патоморфоз, а в случае смерти — причину смерти и механизм умирания (танатогенез);
34. Проводить клинико-анатомический анализ;
 35. Проводить клинико-морфологический анализ биопсийного и операционного материала;
 36. Использовать полученные знания о структурных изменениях при патологических процессах и болезнях при профессиональном общении с коллегами и пациентами.
 37. Обосновать характер патологического процесса и его клинических проявлений;
 38. Осуществлять сопоставление морфологических и клинических проявлений болезней на всех этапах их развития;
 39. Диагностировать причины, патогенез и морфогенез болезней, их проявления, осложнения и исходы, а также патоморфоз, а в случае смерти — причину смерти и механизм умирания (танатогенез);
 40. Проводить клинико-анатомический анализ;
 41. Проводить клинико-морфологический анализ биопсийного и операционного материала;
 42. Использовать полученные знания о структурных изменениях при патологических процессах и болезнях при профессиональном общении с коллегами и пациентами.
 43. Решать профессиональные задачи на основе патофизиологического анализа конкретных данных о типовых патологических процессах, состояниях, реакциях и заболеваниях;
 44. Проводить патофизиологический анализ клинико-лабораторных, экспериментальных, других данных и формулировать на их основе заключение о наиболее вероятных причинах и механизмах развития патологических процессов (болезней), принципах и методах их выявления, лечения и профилактики;
 45. Интерпретировать результаты наиболее распространенных методов диагностики заболеваний сердечно-сосудистой системы, дыхательной системы и желудочно-кишечного тракта;
 46. Анализировать показатели периферической крови и на этой основе формулировать заключение об изменениях в организме;
 47. Давать характеристику типовых нарушений функций почек по данным анализов мочи и крови;
 48. Обосновывать принципы патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний.

**Выпускник, освоивший программу ординатуры по специальности 31.08.06
Лабораторная генетика, должен владеть:**

1. Методологией клинического мышления; методологией постановки диагноза наследственного заболевания с помощью лабораторных методов диагностики.
2. Методологией формирования здорового образа жизни.
3. Методологией предупреждения развития наследственных заболеваний и врожденных пороков развития; методикой выявления факторов риска, провоцирующих развитие аномалий развития у человека.
4. Методологией профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения в условиях медико-генетической консультации за больными с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития.
5. Основами применения статистического метода в медицинских исследованиях.
6. Методологией постановки диагноза наследственных заболеваний и врожденных пороков развития (с учетом МКБ) на основе владения клинико-диагностическими методами в условиях специализированных лабораторий медико-генетической консультации.
7. Методами цитогенетического анализа, биохимической диагностики наследственных болезней; молекулярно-цитогенетическими методами.
8. Методами молекулярной диагностики моногенных и мультифакториальных наследственных заболеваний, неонатального скрининга новорожденных.

9. Методологией формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.
10. Ведением медицинской учетно-отчетной документации в медико-генетических учреждениях.
11. Проведением дифференциальной диагностики, составлением протоколов исследования, формулированием и обоснованием медико-генетических заключений.
12. Приемами и способами использования индивидуальных средств защиты.
13. Методикой выявления факторов риска социально-значимых и особо опасных инфекций;
14. Определением клинических проявлений социально-значимых и особо опасных инфекций;
15. Интерпретацией результатов лабораторной и инструментальной диагностики социально-значимых и особо опасных инфекций;
16. Способы устранения факторов риска возникновения и распространения особо опасных инфекций.
17. Навыками анализа методологических проблем, возникающих при решении задач в сфере организации здравоохранения;
18. Методами медицинской статистики: может обосновать применение соответствующего метода для исследования;
19. Навыками оценки основных показателей, характеризующих состояние здоровья населения: может оценить влияния факторов формирующих значения показателей;
20. Навыками оценки показателей, характеризующих деятельность лечебно-профилактических медицинских организаций; может предложить мероприятия направленные на совершенствование деятельности;
21. Основными методическими подходами к анализу и оценке качества медицинской помощи; может предложить варианты управленческих решений по улучшению качества медицинской помощи.
22. Навыками выстраивания взаимоотношений с коллегами, позволяющими реализовать интеллектуальный, творческий потенциал сотрудников, для достижения общей цели; толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия.
23. Понятийно-терминологическим аппаратом в области медицины катастроф;
24. Приемами и способами использования индивидуальных средств защиты;
25. Общими навыками неотложной помощи при жизнеугрожающих состояниях.
26. Основными приемами поведенческой терапии, методами и приемами конструктивного общения с разными категориями населения, в том числе, навыками психопедагогического воздействия на участников общения;
27. Современными педагогическими технологиями при обучении медицинского персонала.
28. Навыками анализа закономерностей структурных изменений отдельных органов и систем при патологии, проявлений лечебного патоморфоза в органах и тканях;
29. Основными навыками анализа и интерпретации результатов современных морфологических методов диагностики;
30. Навыками клинико-анатомического анализа.
31. Навыками анализа закономерностей структурных изменений отдельных органов и систем при патологии, проявлений лечебного патоморфоза в органах и тканях;
32. Основными навыками анализа и интерпретации результатов современных морфологических методов диагностики;
33. Навыками клинико-анатомического анализа;
34. Навыками анализа закономерностей функционирования отдельных органов и систем в норме и при патологии;
35. Основными навыками анализа и интерпретации результатов современных диагностических технологий;

36. Навыками патофизиологического анализа клинических синдромов, обосновывать патогенетические методы (принципы) диагностики, лечения, реабилитации и профилактики заболеваний.

3. Порядок проведения, структура и критерии оценки результатов государственного экзамена

Государственный экзамен обучающихся по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика проводится в 3 этапа:

I этап – тестирование;

II этап – оценка практических навыков и умений;

III этап – собеседование.

Перед государственным экзаменом проводится консультация обучающихся по вопросам, включенным в программу государственного экзамена. По результатам государственного экзамена выставляются оценки «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно». Оценки «отлично», «хорошо», «удовлетворительно» означают успешное прохождение государственной аттестации.

3.1. Этап первый – тестирование

3.1.1. Тестирование проводится с использованием электронной базы тестовых заданий по специальности ординатуры 31.08.06 Лабораторная генетика, включающей вопросы дисциплин основной профессиональной образовательной программы, результаты освоения которых, имеют определяющее значение для профессиональной деятельности врача – лабораторного генетика.

3.1.2. Подготовка ординатора к I этапу государственного экзамена включает:

- повторение пройденного теоретического материала по дисциплинам учебного плана;
- предварительное тестирование;
- консультации с преподавателями.

3.1.3. К электронной базе тестовых заданий для итоговой государственной аттестации возможен удаленный доступ. Ординатор имеет возможность самостоятельного пробного тестирования с неограниченным количеством попыток до начала I этапа государственного экзамена.

3.1.4. Тестирование проводится на базе НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ.

3.1.5. При проведении тестирования случайным выбором формируется перечень вопросов в количестве 100 штук для каждого обучающегося. На тестирование отводится 1 астрономический час.

3.1.6. По результатам тестирования выставляются оценки: «отлично» при 90-100% правильных ответов, «хорошо» при 80-89% правильных ответов, «удовлетворительно» при 70-79% правильных ответов, «неудовлетворительно» при доле правильных ответов менее 70%.

3.1.7. Результаты тестирования переносятся в протокол государственной итоговой аттестации секретарем экзаменационной комиссии.

3.1.8. Результаты тестирования объявляются ординатору сразу по окончании тестирования.

3.2. Этап второй – оценка практических навыков и умений

3.2.1. Ординаторы допускаются ко II этапу государственного экзамена после успешного прохождения тестирования (I этап).

3.2.2. II этап государственного экзамена состоит в оценивании практических навыков и умений, приобретенных ординатором в результате освоения основной профессиональной образовательной программы ординатуры.

3.2.3. Оценка практических умений и навыков проводится в форме демонстрации

выполнения манипуляций и устного опроса по данным лабораторного исследования.

3.2.4. При сдаче практических навыков и умений ординатор имеет право на подготовку в день аттестации в течение 1 академического часа.

3.2.5. Результаты II этапа государственного экзамена имеют качественную оценку «зачтено» - «не зачтено».

3.2.6. Критерии оценки профессиональных навыков и умений:

Оценка «зачтено» ставится в том случае, если ординатор

- умеет анализировать и интерпретировать результаты современных диагностических технологий
- владеет методами синдромологического подхода к диагностике наследственных болезней
- знает все методы расчета генетического риска при различных типах наследственной патологии
- описал признаки дисморфогенеза
- назначил соответствующие состоянию пациента параклинические методы диагностики (биохимический, цитогенетический и молекулярно-генетический анализы)
- умеет пользоваться справочной литературой (атласами – справочниками по наследственным синдромам)
- умеет пользоваться видеодиагностическими программами по наследственным синдромам
- обосновал и назначил патогенетическую или симптоматическую терапию
- знает методы реабилитации и профилактики наследственных заболеваний
- владеет коммуникативным мастерством при проведении медико-генетического консультирования
- если аттестуемый максимально полно собрал анамнез
- правильно составил родословную

Допустимо, если выпускник правильно выполнил все виды заданий своего пакета, но допустил не более двух из нижеследующих ошибок:

- неточности в описании фенотипа пробанда;
- выявлены не все стигмы дизэмбриогенеза;
- неправильная трактовка 1-2 результатов из дополнительных методов обследования;
- неточность в интерпретации результатов одного из специфических методов диагностики;
- испытывал затруднения при выборе современных препаратов, назначаемых пациенту.
- испытывал затруднения при расчете генетического риска

Оценка «не зачтено» ставится в том случае, если ординатор:

- не сумел рассчитать генетический риск
- не сумел правильно оценить данные фенотипического анализа, выявленные при обследовании пациента
- назначил не соответствующие состоянию пациента методы специфической диагностики (биохимический, цитогенетический и молекулярно-генетический анализы)
- не умеет пользоваться видеодиагностическими программами
- допустил ошибки при назначении лечения
- не знает методов реабилитации конкретного заболевания

3.2.7. Результаты II этапа государственного экзамена заносятся в протокол государственной итоговой аттестации.

3.2.8. Ординаторы, получившие оценку «не зачтено» не допускаются к III этапу итоговой государственной аттестации.

3.3. Этап третий – устное собеседование

3.3.1. К III этапу итогового государственного экзамена допускаются ординаторы, успешно прошедшие I и II этап государственной итоговой аттестации.

3.3.2. III этап государственного экзамена проводится в форме собеседования по вопросам и ситуационным задачам.

3.3.3. Подготовка ординатора к III этапу государственного экзамена включает:

- повторение пройденного теоретического материала;
- консультации у преподавателей.

3.3.4. Каждый ординатор получает 2 теоретических вопроса и 1 ситуационную задачу. На подготовку к ответу отводится 45 минут; в процессе подготовки запрещено пользоваться техническими средствами (компьютерами, телефонами).

3.3.5. Члены государственной экзаменационной комиссии проводят устное собеседование с ординатором в течение 20 минут.

3.3.6. По результатам собеседования экзаменационная комиссия выставляет оценку, руководствуясь следующими критериями:

- оценку «отлично» заслуживает ординатор, обнаруживший всестороннее, систематическое и глубокие знания по специальности, правильно выполняющий задачу;
- оценку «хорошо» заслуживает ординатор, показавший систематический характер знаний по специальности, способный к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе профессиональной деятельности, правильно выполняющий задачу.
- оценку «удовлетворительно» заслуживает ординатор, допустивший погрешности в ответах на вопросы и при выполнении задачи, но обладающий необходимыми знаниями для их устранения; обнаруживший знание материала в объеме, необходимом для профессиональной деятельности;
- оценка «неудовлетворительно» выставляется ординатору, обнаружившему существенные пробелы в знаниях учебного материала, допустившему принципиальные ошибки в выполнении задачи.

3.3.7. Результаты собеседования объявляются выпускнику в тот же день после оформления протокола заседания государственной экзаменационной комиссии.

3.4. Итоговая оценка

3.4.1. Итоговая оценка за государственный экзамен является комплексной. При выставлении итоговой оценки учитываются результаты тестирования, оценка практических навыков и устного собеседования.

3.4.2. Итоговая оценка выпускнику выставляется на закрытом заседании государственной экзаменационной комиссии, решение принимается большинством голосов при обязательном присутствии председателя комиссии. При равном числе голосов председатель государственной экзаменационной комиссии обладает правом решающего голоса.

3.4.3. Критерии итоговой оценки:

- оценку «отлично» заслуживает выпускник, обнаруживший всестороннее, систематическое и глубокое знание программного материала, демонстрирующий клиническое мышление, владеющий методами диагностики, принципами лечения, реабилитации больных, оказанием неотложной помощи при угрожающих жизни ситуациях, умеющий ориентироваться в профессиональной среде, вести аргументированную дискуссию, владеющий на высоком уровне сформированности

компетенциями в области всех видов деятельности, определенных ФГОС ВО;

- оценку «хорошо» заслуживает выпускник, обнаруживший полные знания учебно-программного материала, успешно выполняющий предусмотренные экзаменом задания, владеющий на достаточном уровне сформированности компетенциями в области всех видов деятельности, определенных ФГОС ВО;

- оценку «удовлетворительно» заслуживает выпускник, обнаруживший знание учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей профессиональной деятельности, но допускающий неточности в отдельных видах заданий, предусмотренных программой экзамена, владеющий на уровне пороговой сформированности компетенциями в области всех видов деятельности, определенных ФГОС ВО;

- оценку «неудовлетворительно» выставляется выпускнику, обнаружившему существенные пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустившему принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой экзамена заданий; у выпускника не сформированы компетенции, определенные ФГОС ВО.

3.4.4. Итоговая отметка выставляется в протокол заседания комиссии, зачетную книжку ординатора, в которых расписываются председатель и члены государственной экзаменационной комиссии.

3.4.5. По результатам итоговой государственной аттестации комиссия принимает решение о присвоении выпускнику квалификации «врач – лабораторный генетик» и выдаче документа государственного образца.

**Оценочные средства для проведения государственной итоговой аттестации
ординаторов по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика**

1. Перечень тестовых заданий

Банк тестовых заданий для итоговой государственной аттестации сформирован в количестве 500 штук и хранится в электронном виде на сервере НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ. Ординатор имеет возможность самостоятельного пробного тестирования с неограниченным количеством попыток до момента начала I этапа государственного экзамена.

2. Перечень практических заданий для оценки практических навыков и умений

- 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.

3. Перечень вопросов для собеседования

- Значение медицинской генетики для общей патологии человека. Классификация болезней человека (генетические аспекты).
- Моногенные болезни. Частоты в популяциях. Примеры по типу наследования и локализации мутантного гена.
- Размер генома человека. Физические и генетические меры размерности генома.
- Феноменология проявления генов и принципы клинической генетики. Обобщения Н.В.Тимофеева-Ресовского и В.А.Маккьюсика.
- Типы генных мутаций. Мутации транскрипции и мутации трансляции.
- Наследственные болезни с нарушением в системе мембранного транспорта. Муковисцидоз (этиология, патогенез, клинические формы, методы диагностики, лечение, профилактика).
- Цели и задачи медико-генетического консультирования. Содержание работы медико-генетической консультации.

- Синдромы, проявляющиеся хромосомной нестабильностью (анемия Фанкони, атаксия телеангиэктазия, синдром Блюма, синдромы Вернера, Ниймегена, Робертса).
- Хромосомные болезни, обусловленные структурными мутациями хромосом. Частичные моно- и трисомии.
- Генетическая гетерогенность наследственных болезней. Предсказание феномена С.Н.Давиденковым. Способы доказательства генетической гетерогенности. Клинические примеры.
- Методы разделения фрагментов ДНК. Электрофорез в агарозных и полиакриламидных гелях.
- Болезни обмена клеточных органелл. Лизосомные болезни (этиология, патогенез, классификация, клиника, диагностика).
- Принцип и применение полимеразной цепной реакции.
- Методы пренатальной диагностики. Хорион- и плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез, показания для проведения инвазивной пренатальной диагностики.
- Основные подходы к лечению наследственных заболеваний (симптоматическое, патогенетическое, этиологическое).
- Болезни обмена клеточных органелл. Митохондриальные болезни (этиология, патогенез, клиника, диагностика).
- Лизосомные болезни накопления (этиология, патогенез, клиника, диагностика)
- Принципы секвенирования ДНК.
- Числовые нарушения хромосом. Понятие мозаицизма.
- Закон Харди-Вайнберга. Алгоритмическая формула. Основные следствия закона Харди-Вайнберга.
- Принципы диагностики наследственных болезней обмена. Неонатальный скрининг.
- Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней. Популяционная частота и основные группы риска хромосомной патологии.
- Размер генома человека. Физические и генетические меры размерности генома.
- Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней: прямая и косвенная диагностика.
- Селективный скрининг на наследственные болезни обмена.
- Мультифакториальные заболевания: доказательства роли генетических факторов в развитии МФЗ.
- Экспансия числа тринуклеотидных повторов ДНК и заболевания, связанные с этим феноменом - болезнь Кеннеди, хорея Гентингтона, окуло-фарингиальная мышечная дистрофия.
- Биохимический пренатальная диагностика с использованием сывороточных маркеров первого и второго триместра беременности. Программы расчета риска.
- Структура гена. Экзоны, интроны, регуляторные области, спейсеры.
- Наследственные болезни, обусловленные нарушением обмена соединительной ткани.
- Рутинная и дифференциальная окраска хромосом. Методы дифференциального окрашивания. Цитогенетическая номенклатура. Система символов обозначения кариотипа.
- Общие закономерности этиологии и патогенеза генных болезней.
- Типы структурных хромосомных мутаций. Делеции, дупликации, транслокации, инверсии, инсерции, кольцевые и дицентрические хромосомы, изохромосомы и маркерные хромосомы. Примеры.
- Общая характеристика болезней аминокислотного обмена. Фенилкетонурия (дефект гена, метаболические нарушения, клиническая картина, диагностика, лечение, профилактика).

- Микроделеционные и микродупликационные хромосомные синдромы. Клиника и этиология синдромов Лангера-Гидеона, Видемана-Беквита, Прадера-Вилли, Энгельмана и Вильямса.
- Методы подтверждающей диагностики наследственных болезней обмена.
- Генеалогический метод. Сбор и генетический анализ родословных. Возможные трудности при сборе анамнеза и составление родословной.
- Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней: прямая и косвенная диагностика.
- Просеивающие программы, цели и задачи, требования к методам, используемым в программах скрининга.
- Числовые нарушения хромосом. Понятие мозаицизма.
- Целиакия. Этиология, патогенез, диагностика, лечение.
- Структура и организация медико-генетической службы в России, принципы взаимоотношений ее подразделений, их конкретные функции.
- Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней. Популяционная частота и основные группы риска хромосомной патологии.
- Применение современных методов (aCGH) при исследовании недифференцированной умственной отсталости.
- Однородительская дисомия хромосом (какие типы однородительских дисомий существуют? какие механизмы формирования однородительской дисомии? к каким генетическим эффектам приводят однородительские дисомии?)
- Примеры доказательства роли генетических и средовых факторов в происхождении болезней с наследственным предрасположением.
- Перечислите молекулярно-генетические методы изучения болезней с наследственным предрасположением.
- Цель и задачи медико-генетического консультирования. Показания для направления семейной пары в медико-генетическую консультацию
- Профилактика наследственной патологии (пренатальный, постнатальный уровень профилактики наследственных болезней, преимплантационная диагностика).
- Раннее лечение новорожденного с фенилкетонурией, врожденным гипотиреозом, галактоземией, адреногенитальным синдромом.
- Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний.

1. Перечень ситуационных задач

Задача 1. Больная 58 лет поступила в отделение с жалобами: слабость, утомляемость, миалгия, кровоточивость слизистых. Из анамнеза. У больной в 17 лет впервые выявлена спленомегалия, в 22 года произведена спленэктомия – результаты морфологического исследования удаленной селезенки неизвестны. В течение следующих 30 лет жизни наблюдалась с диагнозом цирроз печени, получала симптоматическое лечение. В 58 лет в анализе крови была обнаружена глубокая анемия (60г/л). Объективно: множество телеангиэктазий на коже груди, кровоточивость дёсен, гепатомегалия – печень занимает всю правую половину брюшной полости, нижний полюс на 2 см. ниже пупочного кольца. В анализе крови: гемоглобин – 80г/л, тромбоциты – 360x10⁹/л, лейкоциты – 19,3 x10⁹/л, лимфоциты – 51% с нормальным соотношением Т и В – субпопуляций. В биохимическом анализе крови – гиперпротеинемия (99г/л), умеренное повышение маркеров холестаза (активность щелочной фосфатазы – 2 нормы, активность гамма-глутамилтранспептидазы – 3-4 нормы), другие показатели в норме.

Вопросы:

- какие дополнительные исследования необходимо провести для уточнения диагноза.
- поставить диагноз больной и назначить лечение.

Ответы:

- стеральная пункция; рентгенограмма бедренных костей;
- болезнь Гоше, тип I, подтверждение – энзимодиагностика.

Стеральная пункция – в мазках костного мозга многочисленные клетки Гоше.

На рентгенограммах бедренных костей – умеренно выраженная колбообразная деформация дистальных отделов, диффузный остеопороз и множественные просветления округлой и овальной формы, окруженные реактивными уплотнениями

Энзимодиагностика: активность бета-D-глюкоцереброзидазы снижена до 1,4нМ/мг/ч (норма 4-7-19,0); активность хитотриозидазы составила 6300,04нМ/мг/ч (норма 4,7-198,0).

Лечение: Ферментозаместительная терапия имиглуцеразой в дозе 30ЕД/кг внутривенно капельно 2 раза в мес.

Задача 2. Пациент К., 17 лет. Жалобы: жгучие боли в ладонях и стопах, беспричинное повышение температуры. Анамнез жизни: беременность и роды у матери пациента протекали без особенностей. Развитие мальчика соответственно возрасту. Анамнез болезни: в 8 лет после занятий легкой атлетикой в школе ребенок пожаловался на боли в ногах (стопы, руки, поднялась температура). Одновременно заболел ангиной. Обследовался у ревматолога. Выставлен диагноз ревматизм (назначено лечение). В течение года боли не беспокоили. После перенесенной вирусной инфекции боли и подъемы температуры стали беспокоить чаще, появились высыпания на теле, расценили их как аллергические (седативные препараты не дали положительного эффекта). В 14 лет боли стали беспокоить чаще и мать пациента заметила, что это происходит после физической нагрузки. Невролог расценил как акропарестезии (назначение нестероидных противовоспалительных средств (НПВС) – ибупрофен). Дополнительное обследование: ангиоцератомы с локализацией вокруг пупка; эхокардиография: пролапс митрального клапана; анализ мочи: микропротеинурия; биохимический анализ крови: повышение фракции липопротеинов высокой плотности.

Вопросы:

- какой диагноз у пациента можно предположить?
- какие дополнительные исследования провести?

Ответы:

Диагноз основной: Болезнь Фабри.

Дополнительно необходимо определить активность фермента
снижение активности альфа-D-галактозидазы.

Задача 3. Девочка К. Из анамнеза известно: В 5 мес. Осмотр: шум в области сердца. ЭХОКГ: недостаточность митрального клапана 2 ст. В 7 мес. Жалобы: одышка при физической нагрузке, снижение аппетита, плохая прибавка в весе и росте, выраженная слабость, вялость. Госпитализация в кардиологическое отделение по месту жительства. Обследование. Биохимический анализ крови: выраженное увеличение активности трансаминаз (АСТ, АЛТ). Диагноз: Врожденный миокардит с исходом в симметричную гипертрофическую кардиомиопатию, необструктивную форму. Недостаточность митрального клапана 2 ст. НК IIa. Лечение: антибактериальная (гентамицин, нитромицин, ванкомицин, цефтриаксон, сульперазон, клацид), противовоспалительная, мочегонная терапия. Прогрессирующее ухудшение состояния (ребенок перестал сидеть, вялость, сонливость, прекратил набирать в весе, постоянная субфебрильная, эпизодами фебрильная температура). В 1 год 1 мес. госпитализация в отделение детской кардиологии (ФГБНУ «НИИ кардиологии»). Диагноз направления: Врожденный миокардит с исходом в симметричную гипертрофическую кардиомиопатию. Недостаточность митрального клапана 2 ст. НК IIб ст. ЛГ 1 ст. ФК III. Жалобы: одышка в покое во время бодрствования и сна, усиливается при малейшей физической нагрузке, снижение аппетита, плохая

прибавка в весе и росте, выраженная слабость, вялость, постоянная субфебрильная температура.

Осмотр: общее состояние тяжелое. Ребенок занимает вынужденное положение (лежа на левом боку). Кожные покровы бледные, сухие. Подкожно-жировой слой практически отсутствует. Тонус мышц резко снижен, арефлексия. Макроглоссия. Частота дыхания 50 в минуту. В акте дыхания участвует вспомогательная мускулатура. Границы сердца расширены влево. Систолический шум 2/6 в проекции верхушки сердца. Частота сердечных сокращений 100 в мин. Артериальное давление 83/57 мм рт. ст. Живот увеличен в объеме. Печень на 5 см выступает из-под края реберной дуги, плотноватая на ощупь.

Анализ крови: лейкоцитоз, увеличение уровня КФК, АЛТ и АСТ.

ЭКГ: синусовая тахикардия, сочетанная гипертрофия желудочков.

Рентгенограмма органов грудной клетки: кардиомегалия.

ЭхоКГ: резкое увеличение толщины стенок, массы миокарда и объема полости ЛЖ. Повышена эхогенность миокарда, умеренно снижена его контрактильность. Регургитация на митральном клапане до 3 ст.

УЗИ внутренних органов: диффузное увеличение эхогенности паренхимы печени и поджелудочной железы.

Активность альфа-D-глюкозидазы в лейкоцитах: снижена.

Вопросы:

- какой диагноз можно предполагать у пациента;
- возможно ли лечение.

Ответы:

Болезнь Помпе

Лечение возможно: глюкозидаза альфа, активное вещество препарата МАЙОЗАЙМ®, представляет собой лизосомальный гликоген-специфичный фермент, полученный с помощью рекомбинантной ДНК-технологии.

Задача 4. Ребенок А. 2014г.р. Девочка от 1 беременности, протекавшей с анемией. Во время беременности во второй половине беременности при УЗИ исследования определили гипоехогенный кишечник. Роды срочные 38-39 нед. В первые сутки жизни появилась кишечная непроходимость, успешное консервативное лечение проведено в отделении хирургии консервативным путем. При проведении скрининга новорожденных зафиксировано повышение дважды (108 и 126) иммунореактивного трипсина в капле крови.

Вопросы:

1. Какой диагноз можно предположить?
2. Какое дополнительное обследование предполагается провести для уточнения диагноза?

Ответы: 1. Муковисцидоз; 2. Провести исследование на содержание хлоридов в поте; определить уровень эластазы в кале; 3. Поиск мутации в гене CFTR.

Задача 5. Ребенок К. Мальчик 11 мес. от II беременности, протекавшей без особенностей. Из анамнеза в 10 мес. у ребенка случился перелом лучевой кости. При осмотре ребенка обнаружено укорочение и деформация нижних конечностей. Мышечная гипотония. Дополнительно проведенные исследования выявили в сыворотке крови – гиперкальциемию, снижение уровня щелочной фосфатазы.

Вопрос: Какой диагноз можно предположить?

Ответ: Гипофосфатазия

Задача 6. Пациент Д. ученик средней школы 16 лет. Во время тренировки по баскетболу пожаловался на боли в области сердца. При обследовании: выявлено

астеническое телосложение, небольшая деформация грудины по типу «куриной» груди, арахнодактилия, диастолический шум в области сердца, стрии на плечах и бедрах. Эхокардиография выявила расширение корня аорты с аортальной регургитацией. Офтальмологическое обследование показало двусторонний иридолиз и легкое смещение хрусталиков вверх. Из анамнеза семьи выяснено, что отец пациента умер внезапно во время утренней пробежки.

Вопрос: Какой диагноз можно поставить пациенту?

Ответ: синдром Марфана.

Задача 7. Ребенок 2 лет доставлен в приемный покой больницы с переломом плечевой кости. При исследовании обнаружены «старые» переломы ребер, повышенная подвижность суставов, изменения зубов, голубые склеры. Врач заподозрил наличие наследственного заболевания, обусловленного нарушением синтеза коллагена.

Вопрос: Заболевание, связанное с нарушением синтеза коллагена какого типа заподозрил врач?

- A) Коллагена I типа
- B) Коллагена II типа
- C) Коллагена III типа
- D) Коллагена IV типа
- E) Коллагена V типа

Ответ: A – коллаген I типа

Задача 8. Больной мальчик 11 лет родители здоровы. Обратились к врачу в связи с повышенной склонностью к кровотечениям и гематомам у ребенка. При осмотре выявлена повышенная подвижность в суставах, а анамнезе несколько вывихов в разных суставах. Кожа эластичная, растяжимая, рубцы в области локтевых и коленных сгибов по типу «папиросной бумаги». Имеется эпикант, гипертелоризм, миопия, паховая грыжа. На ногах вены расширены. В родословной других больных нет.

Вопросы:

1. Наиболее вероятный диагноз: а) гемофилия А; б) болезнь Верльгофа; в) синдром Рубинштейна-Тейби; г) болезнь Марфана; д) синдром Элерса – Данло.

2. Кроме перечисленного, у больного могут быть выявлены: а) возможность достать языком кончик носа; б) ксантоматоз; в) кровотечение из десен; г) ночное недержание мочи; д) кератоконус;

3. Если исходить из аутосомно-доминантного типа наследования, то в этой семье вероятность рождения ещё одного больного ребенка составляет: а) 50%; б) 25%; в) 75%; г) 10%; д) менее 1%.

Ответы: 1 (д); 2 (а); 3 (д).

Задача 9. Мальчику 14 лет, наблюдается у эпидемиолога по поводу судорожных приступов. В последнее время стал неусидчивым на уроках, появились сильные головные боли, которые часто сопровождаются рвотой. Телосложение правильное. Кожа бледно-розовая с участками гиперпигментации на груди, спине, конечностях, шее. Множественные пигментные пятна полиморфны по форме и величине, не выступают над уровнем кожи. При пальпации в толще кожи определяются подкожные узелки, безболезненные, не спаянные с окружающей тканью, величиной от горошины до 1,5-2,0 см. Учится в массовой школе, программу осваивает с трудом.

Вопрос: Наиболее вероятный диагноз: а) генуинная эпилепсия; б) диффузный липоматоз; в) нейрофиброматоз Реклингхаузена; г) нарушение липидного обмена; д) нарушение аминокислотного обмена.

Ответ: в.

Задача 10. Мальчику 13 лет до 4-х лет развивался удовлетворительно. В 4 года у него появились судороги, стал отставать от сверстников в психическом развитии. В 7,5 лет пошел в 1 класс массовой школы, с большим трудом освоил программу 1-го класса. Во 2-м классе стал очень расторможенным, не усваивал программу, был переведен в класс со вспомогательной программой. При осмотре выявлено правильное телосложение, на коже лица – зернистые высыпания, напоминающие угревидную сыпь, ногти ломкие, расслаиваются на концах, в поясничной области участки шершавой кожи, маленькие очаги гипо- и гиперпигментации. На рентгенограмме черепа определяются участки мелких кальцификатов, на глазном дне определяются мелкие опухолевидные образования. Половое развитие соответствует возрасту. Проводимые лечебные мероприятия малоэффективны.

Вопрос: Какой наиболее вероятный диагноз у пациента: а) токсоплазмоз; б) нарушение аминокислотного обмена; в) туберозный склероз; г) нейрофиброматоз; д) склеродермия.

Ответ: в.

Задача 11. У ребенка низкий рост, необычное лицо (гипертелоризм, короткий нос с развернутыми ноздрями, длинный фильтр, полуптоз), умеренная брахидактилия кистей с легкой синдактилией, свисающие завитки ушных раковин, крипторхизм и необычная «шалевидная» мошонка.

Вопрос: Для какого синдрома характерен такой симптомокомплекс:

а) Нунан; б) Аарского; в) Дубовитца; г) LEOPARD; д) Коккейна.

Ответ: б

Задача 12. На приеме ребенок 11 мес. Из анамнеза выяснено, что при рождении в сроке гестации – 40 нед. диагностирована пренатальная гипоплазия (вес при рождении 2050 г, рост 49 см.). Во время осмотра выявлены изменения морфотипа: микроцефалия, синопсиз, высокая спинка носа, короткий нос с широкими ноздрями.

Вопрос: Для какого синдрома характерен такой симптомокомплекс: длинный фильтр, гипертрихоз, длинные ресницы, укорочение мизинцев, клинодактилия, снижение интеллекта: а) синдрома Вильямса; б) синдрома Рубинштейна-Тейби; в) синдром Дубовитца; г) синдром Коккейна; д) синдром Корнелии де Ланге.

Ответ: д

Задача 13. Родители ребенка П. 10 лет обратились за консультацией по поводу отставание в физическом развитии ребенка. Во время осмотра пациента зафиксированы некоторые его особенности: низкий рост, складчатая широкая шея, эпикант, птоз, килевидная деформация грудной клетки, врожденный порок сердца (прооперирован), крипторхизм, недоразвитие полового члена, снижение интеллекта.

Вопросы:

1. Какой диагноз следует предположить?
2. Какое дополнительное исследование необходимо провести?

Ответы:

1. Синдром Нунан
2. Цитогенетическое исследование

Задача 14. Мальчик 14 лет жалуется на резкое снижение зрения и частые приступы головных болей. Зрение ухудшилось около года назад, до этого иногда беспокоили головные боли. При обследовании окулист выявил отслойку сетчатки, при ангиографии головного мозга обнаружены участки с выраженным расширением сосудов. За несколько месяцев до обращения появились плохо купируемые судороги. Из родословной: отец пробанда умер внезапно в возрасте 31 года от инсульта. Другие родственники здоровы.

Артериальное давление пробанда колеблется и состояние расценивается как вегетососудистая дистония. При обследовании в стационаре другой патологии не обнаружено.

Вопрос: Наиболее вероятный диагноз в данном случае: а) гипертоническая болезнь; б) воспалительный дегенеративный процесс; в) опухоль головного мозга; г) цереброретинальный ангиоматоз; д) энцефалотригеминальный ангиоматоз.

Ответ:г.

Задача 15. На приеме пациент 4-х лет со следующими симптомами: задержка психомоторного развития, низкий рост, частые расстройства желудочно-кишечного тракта (плохой аппетит, рвота, понос), прогрессирующая микроцефалия. Из анамнеза – пренатальная гипоплазия плода.

Вопрос: Какой из названных синдромов можно предположить: а) синдром Рассела-Сильвера; б) синдром Сотоса; в) синдром Дубовитца; г) синдром Коккейна.

Ответ:в.

Задача 16. Девочка 15 лет находится в отделении плановой хирургии в связи с левосторонней паховой грыжей. Объективно: телосложение правильное. Молочные железы развиты соответственно возрасту, выражено оволосение на лобке, менструаций нет. Психическое и интеллектуальное развитие в норме. Во время операции грыжесечения обнаружено яичко с признаками озлокачивания.

Вопрос: Какой диагноз можно предположить: а) синдром чистой дисгенезии гонад; б) синдром смешанной дисгенезии гонад; в) аденогенитальный синдром; г) синдром тестикулярной феминизации; д) синдром неполной маскулинизации.

Ответ:г.

Задача 17. Больной К. 41 год находится на обследовании в нефрологическом отделении. В возрасте 26 лет у него диагностировали болезнь Фабри. В то время у него внезапно появились слабость в левых конечностях и диплопия (двоение в глазах), при этом у него был диагностирован микроинсульт. В анализах мочи – умеренная протеинурия. На протяжении нескольких лет пациент замечал, что он не потеет и что в жаркую погоду страдает от перегревания. Время от времени больной ощущает сильное сердцебиение, однако боли в груди он никогда не замечал. Каждые 6-8 недель у него возникают приступы рвоты и диареи, которые проходят на следующий день. Периодически пациент чувствует боль и онемение в пальцах ног и рук.

Вопрос: Какое лечение можно назначить пациенту?

Ответ: Больному можно начать заместительное лечение ферментными препаратами. Каждые 2 недели ему внутривенно вводят альфа-галактозидазу.

Задача 18. При неонатальном скрининге выявлен больной К. с подозрением на муковисцидоз, через 2 недели при проведении молекулярно-генетического исследования выявлена мутация – гомозигота G551Dв гена *CFTR*.

Вопрос: Какой лекарственный препарат будет эффективен в данном случае?

Ответ: Больному необходимо предложить лечение препаратом Калидеко.

Задача 19. Здоровая женщина Н., у которой отец болен гемофилией А, а мать здорова, обратилась в генетическую консультацию с вопросом, велика ли опасность появления этой болезни у ее внуков. Супруг Н., как и трое их детей — сын и две дочери, — здоровы.

Вопросы: 1. Каков тип наследования и чем обусловлено развитие гемофилии А? 2. Возможно ли развитие летальной формы данной патологии? 3. Как велика вероятность появления этой болезни у внуков по сыновней линии?

Ответы на вопросы к ситуационной задаче № 19 1. Гемофилия А наследуется по рецессивному, сцепленному с хромосомой X, типу. Эта форма патологии связана с дефицитом фактора VIII свертывания крови. 2. Летальная форма возможна при снижении уровня фактора VIII в крови до 0–1% по отношению к средней норме; сублетальная — до уровня 1–5%. 3. Вероятность появления гемофилии А у внуков женщины Н. по сыновней линии равна 0, по дочерней линии: 6,25% — генотипически и фенотипически больные внуки; 6,25% — генотипически больные внучки (фенотипически все внучки здоровы).

Задача 20. Беременная женщина С. обратилась в генетическую консультацию. Она сообщила, что ее сестра по матери (отцы разные) больна фенилкетонурией. В роду супруга С. были браки между близкими родственниками, но никто из детей не болел фенилкетонурией. Обследование женщины С. и ее супруга не выявило отклонений в состоянии их здоровья.

Вопросы: 1. Насколько велика опасность развития фенилкетонурии у сыновей С.? 2. Каков возможный механизм возникновения врожденной формы фенилкетонурии? 3. Каков патогенез основных проявлений этого заболевания? 4. Каким образом осуществляется раннее распознавание фенилкетонурии у новорожденных? 5. Возможна ли профилактика фенилпировиноградной олигофрении у детей?

Ответы на вопросы к ситуационной задаче № 20. 1. Фенилкетонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Если супруг не является носителем мутантного гена, то вероятность заболеть у потомков С. практически близка к нулю. 2. В основе патогенеза большинства случаев заболевания лежит утрата способности синтезировать фенил-аланин-4-монооксигеназу, превращающую фенилаланин в тирозин. 3. Основными клиническими проявлениями фенилкетонурии являются: олигофрения, патологические рефлексы, эпилептические припадки. Другое название заболевания — фенилпировиноградная олигофрения. Причины точно не установлены. Предполагается повреждение нервных клеток продуктами метаболизма фенилаланина, возможно, фенилпироватом. Может иметь значение дисбаланс аминокислот в центральной нервной системе. 4. Раннее распознавание фенилкетонурии у новорожденных обеспечивается определением уровня фенил-аланина в плазме крови и фенилпировата в моче сразу после рождения. 5. Развитие болезни можно предотвратить, если значительно снизить прием фенилаланина с пищей. Такой диеты рекомендуется придерживаться постоянно.

Задача 21. В генетической консультации 3. сообщила, что ее сестра больна тяжелой формой серповидно-клеточной анемии, и что сама она и ее супруг практически здоровы. 3. интересуется, велика ли опасность появления этой болезни у ее детей. Для ответа на вопрос у 3. и ее супруга исследовали типы гемоглобина (Hb). Исследование показало, что в эритроцитах 3. содержится: HbA — 70% и HbS — 28%. В эритроцитах супруга: HbA — 98% и HbS — 0%.

Вопросы: 1. Каков тип наследования серповидно-клеточной анемии? 2. Какова вероятность рождения у 3. детей, страдающих серповидно-клеточной анемией? Есть ли вероятность рождения у 3. детей фенотипически здоровых, но имеющих в генотипе аномальный ген, кодирующий HbS? 3. Связана ли вероятность фенотипического (клинического) проявления данного заболевания с полом будущих детей женщины 3.? 4. В каких случаях можно ожидать опасного для жизни усугубления течения этого заболевания?

Ответы на вопросы к ситуационной задаче № 21 1. S-гемоглобинопатия — аутосомная патология, наследуется по доминантному типу. 2. Сама 3. (в отличие от своей сестры) не больна серповидно-клеточной анемией, а является лишь носителем гена HbS. В данном случае все ее дети будут фенотипически здоровы, но 50% детей будут иметь аномальные гены. 3. Не зависит. 4. В условиях гипоксии, когда усиливается диссоциация оксигемоглобина (например, во время пребывания в высокогорной местности или при крупозной пневмонии, большой физической нагрузке, под действием наркоза).

Задача 22. Исследование частоты возникновения разных болезней среди монозиготных (МЗ) и дизиготных (ДЗ) близнецов выявило, что частота составила: а) для шизофрении — у МЗ = 87%, у ДЗ = 4%; б) скарлатины — у МЗ = 94%, у ДЗ = 95%; в) полиомиелита — у МЗ = 44%, у ДЗ = 39%. Вопросы: 1. Чему равны коэффициенты наследуемости Хольцингера для каждой болезни? 2. Какова роль наследственного и средового фактора в возникновении указанных болезней?

Ответы на вопросы к ситуационной задаче № 22. 1. Коэффициент наследуемости Хольцингера (Н) характеризует роль генотипа в развитии моногенной или полигенной болезни. Коэффициент Н рассчитывают по формуле: $H = \frac{KMZ - KDZ}{100 - KDZ} \cdot 100\%$, где КМЗ — процент конкордантных по данному признаку (болезни) у данной выборки монозиготных близнецов по отношению ко всей их популяции, КДЗ — процент конкордантных по данному признаку (болезни) у данной выборки дизигот по отношению ко всей их популяции. Н для шизофрении = 86,5%. Н для скарлатины = 40%. Н для полиомиелита = 8,2%. 2. Зная коэффициент Н, можно рассчитать коэффициент Е, характеризующий вклад средовых факторов в развитии той же болезни по формуле: Коэффициент Е = 100 – Н. Таким образом, для шизофрении высок вклад наследственного фактора по сравнению со средовым, а для полиомиелита — наоборот.

Задача 23. Предполагаемые генотипы родителей в случае аутосомно-доминантных генов с постоянной пенетрантностью:

- если один из родителей поражен, какая вероятность того что в браке родится ребенок с заболеванием;
- если пораженный ребенок родился у здоровых родителей.

Ответы на задачу 23.

- вероятность появления пораженных детей у пораженного родителя составит $\frac{1}{2}$. Указанная вероятность не зависит от наличия данной аномалии у других детей, рожденных в этом браке;

- если пораженный ребенок родился у здоровых родителей, то он должен быть мутантом. Вероятность того, что следующий ребенок окажется пораженным, равна вероятности появления новой мутации в хромосоме каждого из родителей, которая составляет 2 мю. Эта величина настолько мала, что её можно пренебречь.

Задача 24. Пробанд - здоровый юноша имеет четырех братьев, больных мышечной дистрофией Дюшенна. Мать и отец пробанда здоровы. У матери пробанда есть две сестры, один здоровый брат и еще два брата, больных мышечной дистрофией. Бабушка и дедушка пробанда со стороны матери здоровы. У бабушки было три здоровых сестры, два здоровых брата и один брат, больной мышечной дистрофией. Все здоровые братья и сестры бабушки имели здоровых супругов. У обоих братьев было по 5 здоровых детей (мальчики и девочки). У одной из сестер бабушки был больной дистрофией сын, у второй сестры - три здоровых сына и одна здоровая дочь. Третья сестра бабушки выходила замуж несколько раз за здоровых мужчин. От первого брака у нее родился больной мышечной дистрофией сын, от второго брака двое сыновей (один здоровый и один больной). Родители бабушки пробанда по линии матери здоровы.

Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, если его супруга будет иметь такой же генотип, как мать пробанда.

Тип наследования: рецессивный, сцепленный с полом

Ответ на задачу 24: Риск рождения больных детей равен 25%. При этом больными могут быть только мальчики и риск рождения среди них с аномалией составляет 50%.

Задача 25. Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата также больны. По линии отца пробанда страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две

сестры и два брата матери пробанда здоровы. Они имеют только здоровых детей. По материнской линии дальше известно, что бабушка больна, дедушка здоров; сестра бабушки больна, а брат здоров, прадедуска (отец бабушки) страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедуски были больны; прапрадедуска болен, его брат, имеющий больную дочь и двух больных сыновей, также болен. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы.

Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда.

Ответ на задачу 25. Решение задачи следует начать с составления схемы родословного дерева и его анализа. Анализ родословной показывает, что данная форма ночной слепоты наследуется как доминантный аутосомный признак – А. Следовательно, пробанд имеет генотип Аа (его отец здоров, генотип отца аа). Жена пробанда здорова ее генотип аа. Зная генотипы супругов, нетрудно решить, что вероятность рождения здоровых и больных детей в семье пробанда равновелика – 50%.

Задача 26. Обратившийся в консультацию мужчина (пробанд) имеет полидактилию. Его отец также имеет эту патологию, у матери ее нет. По линии матери родословная не известна т.к. она сирота. У отца два брата и две сестры, брат и сестра у обоих полидактилия и брат и сестра не имеют этой патологии. Дядя пробанда с патологией был дважды женат на женщинах без патологии. От первого брака у него дочь с полидактилией, а от второго – 4 детей: сын и две дочери имеют полидактилию, одна дочь здорова. Тетя пробанда с нормальным строением кисти была замужем за мужчиной без указанной аномалии. У шестеро детей- два мальчика и остальные девочки все без патологии. Дед пробанда без аномалии, а бабушка с полидактилией. Какова вероятность рождения детей с полидактилией в семье пробанда, если он вступит в брак с женщиной, имеющей нормальное строение кисти?

Ответ на задачу 26. 50%

Задача 27. В консультацию обратилась здоровая женщина, брат которой болен ретинобластомой. Ее родители здоровы. Со стороны матери есть один здоровый и один больной ретинобластомой дядя. Бабушка и дед со стороны матери здоровы. Дед имел больных ретинобластомой брата и сестру. Болел также прадед со стороны отца, прабабушка была здорова. Родственники со стороны бабушки (ее сестра и брат, также родители) здоровы. Родственники со стороны отца консультирующейся (ее две сестры и родители) здоровы. Какова вероятность рождения больного ребенка у сестры пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину? Пенетрантность гена составляет 80%.

Ответ на задачу 27. 20%

Задача 28. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара по прогнозу здоровья будущего потомства. В семье первая беременность закончилась рождением ребенка с врожденным пороком развития: расщелиной губы и неба. Какая тактика необходима при планировании беременности в данной семье?

Ответы на задачу 28. Последовательность и содержание этапов периконцепционной профилактики и лечения: генетик -анамнез, генеалогия, осмотр, генетические исследования; Гинеколог – анамнез, вагинальные исследования, микрофлора влагалища, бактериальные и гормональные исследования, базальная температура, лечение хронических заболеваний; Уролог- осмотр, спермограмма, лечение хронических заболеваний; супружеская пара – обследование на инфекции, санация хронических очагов инфекции; Супружеская пара – за 2-3 мес. до беременности лечение – мультивитамины, фолиевая кислота; беременность – продолжение лечения; диагностика ВПР и другой врожденной патологии у плода согласно мероприятий необходимых провести для пренатального скрининга.

Задача 29. В медико-генетическую консультацию обратились студенты Ирина 18 лет и Михаил 24 года с целью обсуждения будущей беременности, так как они хотят создать семью. Предки Иры из Краснодарского края, а Михаила из Казахстана. Из семейного анализа удалось узнать, что у Иры есть младший брат, который родился с врожденным пороком сердца. Мама Ирины ей 40 лет перенесла инфаркт, отец здоров. У Михаила у мамы – варикозное расширение вен. Отец Михаила в 51 год умер от инсульта. Какие дополнительные специальные методы исследования необходимо предложить Ирине и Михаилу? Какая тактика необходима при планировании беременности в данной семье?

Ответы на задачу 29. Определение уровня гомоцистеина, витаминов B6, B12, B2 и фолиевой кислоты в крови у супругов; ДНК-диагностика наследственных дефектов ферментов, участвующих в обмене метионина и фолиевой кислоты (MTHFR...). Последовательность и содержание этапов периконцепционной профилактики и лечения: генетик -анамнез, генеалогия, осмотр, генетические исследования; Гинеколог – анамнез, вагинальные исследования, микрофлора влагалища, бактериальные и гормональные исследования, базальная температура, лечение хронических заболеваний; Уролог- осмотр, спермограмма, лечение хронических заболеваний; супружеская пара – обследование на инфекции, санация хронических очагов инфекции; Супружеская пара – за 2-3 мес. до беременности лечение – мультивитамины, фолиевая кислота, в зависимости от полученных результатов специальных исследований; беременность – продолжение лечения; диагностика ВПР и другой врожденной патологии у плода согласно мероприятий необходимых провести для пренатального скрининга.

Литература

Основная литература

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. – 4-е изд., перераб. и доп. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 592 с. – ISBN 978-5-9704-5860-0. – Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. – URL: <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>
2. Наследственные болезни: национальное руководство : краткое издание / ред.: Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 464 с. – ISBN 978-5-9704-3969-2. – Текст: электронный // ЭБС "Консультант врача": [сайт]. – URL : <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>
3. Инзель, Т. Н. Дифференциальный диагноз генетически детерминированных синдромов и наследственных заболеваний / Т. Н. Инзель. – Москва: Медицинское информационное агентство, 2016. – 192 с. – ISBN 978-5-9986-0276-4. – Текст: электронный // ЭБС "Медицинское информационное агентство": [сайт]. – URL: <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=https://www.medlib.ru/library/library/books/3205>
4. Кассимерис Л., Окс Р., Льюин Б. Клетки по Льюину / Ред. Кассимерис Л., Льюин Б. – М.: Лаборатория знаний, 2021. – 1056 с.
5. Корф Б.Р., Притчарл Д.Дж. Наглядная медицинская генетика / Ред. Воронина Е. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 304 с.
6. Кребс Дж., Килнпатрик С., Голдштейн Э. Гены по Льюину / Ред. Ребриков Д.В. – М.: Лаборатория знаний, 2019. – 919 с.
7. Руденская, Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-4855-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://ezproxy.ssmu.ru:2877/book/ISBN9785970448557.html>. - Режим доступа : по подписке.

Дополнительная литература

1. Баранов В.С., Кузнецова Т.В., Кашеева Т.К. и др. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Состояние и перспективы. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2020. – 471 с.
2. Дедов, И. И. Эндокринология : национальное руководство / под ред. И. И. Дедова, Г. А. Мельниченко. - 2-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 1112 с. - ISBN 978-5-9704-3682-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://ezproxy.ssmu.ru:2877/book/ISBN9785970436820.html> - Режим доступа : по подписке.
3. Кассимерис Л., Лингаппа В. Р., Плоппер Д. Клетки по Льюину //Москва: Лаборатория знаний, 2016. 1056 с. – 2016.
4. Генетика в клинической практике: Руководство для врачей / В. Н. Горбунова, М. А. Корженевская, Л. Е. Анисимова [и др.; Под общей редакцией В. Н. Горбуновой, М. А. Корженевской. – Санкт - Петербург: Общество с ограниченной ответственностью "Издательство "СпецЛит", 2015. – 329 с. – (Руководство для врачей). – ISBN 9785299006728.
5. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Состояние и перспективы / В. С. Баранов, Т. Э. Иващенко, Т. К. Кашеева, Т. В. Кузнецова. – 2-е издание, переработанное и дополненное. – Санкт-Петербург: ООО "Эко-Вектор", 2017. – 471 с. – ISBN 9785906648501.

6. Генетика человека по Фогелю и Мотулски: проблемы и подходы: пер. с англ. / Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски. СПб.: Н-Л, 2013. 1056 с.

7. Муковисцидоз: монография / ред. Н. И. Капранов, Н. Ю. Каширская. – Москва: Медпрактика-М, 2014. – 672 с. – ISBN 9785988033141. – Текст: электронный // ЭБС "BookUp": [сайт]. – URL: <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=https://www.books-up.ru/book/mukoviscidoz-2403332/>

Клинические рекомендации

1. Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона) у детей: МКБ 10: E83.0: клинические рекомендации / Министерство Здравоохранения Российской Федерации. – Москва, 2016 – 36 с. – Текст : электронный // Союз педиатров России : [сайт]. – URL: <http://www.pediatr-russia.ru/information/klin-rek/deystvuyushchie-klinicheskie-rekomendatsii/%D0%91%D0%BE%D0%BB%D0%B5%D0%B7%D0%BD%D1%8C%20%D0%92%D0%B8%D0%BB%D1%8C%D1%81%D0%BE%D0%BD%D0%B0%20%D0%A1%D0%9F%D0%A0.v2.pdf> –<https://clck.ru/NWog2> короткая ссылка

2. Болезнь Гоше у детей: МКБ 10: E75.2: клинические рекомендации / Министерство Здравоохранения Российской Федерации. – Москва, 2016 – 28 с. – Текст: электронный // Союз педиатров России: [сайт]. – URL: <http://www.pediatr-russia.ru/information/klin-rek/deystvuyushchie-klinicheskie-rekomendatsii/%D0%9A%D0%A024%20%D0%91%D0%BE%D0%BB%D0%B5%D0%B7%D0%BD%D1%8C%20%D0%93%D0%BE%D1%88%D0%B5%20%D0%A1%D0%9F%D0%A0.pdf> (дата обращения: 18.05.2020). –<https://clck.ru/NWoxc> короткая ссылка

Методические разработки:

1. Сборник задач по общей и медицинской генетике [Электронный ресурс]: учебно-методическое пособие / А. Г. Семенов [и др.]; рец. О. А. Салюкова; Сибирский медицинский университет (Томск). – Электрон. текстовые дан. – Томск: Издательство СибГМУ, 2020. – 178 с.

2. Фенилкетонурия и нарушения обмена тетрагидробиоптерина у детей [Текст]: руководство для врачей / Союз педиатров России (М.), Ассоциация медицинских генетиков (М.); под ред. А. А. Баранова, Л. С. Намазовой-Барановой. – М.: ПедиатрЪ, 2017. – 48 с.: табл., рис. – (Болезни детского возраста от А до Я; выпуск 14). – Библиогр.: с. 28-30 (28 назв.). – Прил.: с. 31-45. – ISBN 978-5-906332-98-1

3. Медицинская генетика [Текст]: учебно-методическое пособие для студентов образовательных организаций высшего профессионального образования, обучающихся по специальности "Лечебное дело" по модулю "Медицинская генетика" дисциплины "Неврология, медицинская генетика, нейрохирургия" / Л. В. Акуленко [и др.]; Московский медико-стоматологический университет им. А. И. Евдокимова (М.). – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 192 с.: табл., рис. – (Учебное пособие). – Загл. пер.: Медицинская генетика для студентов медицинских вузов по специальности "Лечебное дело". – Библиогр.: с. 191 (4 назв.). – ISBN 978-5-9704-3361-4

4. Клинико-генеалогический анализ и области его применения: учебно-методическое пособие для системы послевузовского профессионального образования врачей / Л.П. Назаренко, О.А. Салюкова; Сибирский медицинский университет (Томск). Кафедра медицинской генетики, НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). Лаборатория наследственной патологии. – Томск: Печатная мануфактура, 2004. – 56 с.

5. Однородительские дисомии и болезни геномного импринтинга: учебно-методическое пособие / С.А. Назаренко, Е.А. Саженова; ред. В.П. Пузырев; Сибирский медицинский университет (Томск), кафедра медицинской генетики, НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). – Томск: Печатная мануфактура, 2004. – 38 с.

6. Цитогенетика человека и хромосомные болезни: учебно-методическое пособие / С.А. Назаренко, Ю.С. Яковлева; Сибирский медицинский университет (Томск). Кафедра медицинской генетики, НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). Лаборатория цитогенетики. - Томск: STT, 2001. - 84 с.
7. Наследственность и болезни легких: учебное пособие для слушателей системы послевузовского профессионального образования врачей / Г.Н. Сеитова [и др.]; Сибирский медицинский университет (Томск), НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). - Томск: Печатная мануфактура, 2008. - 84 с.
8. Молекулярные основы ДНК-диагностики наследственных болезней человека: учебное пособие / О.Н. Одинокова, В.А. Степанов; ред. В.П. Пузырев; Сибирский медицинский университет (Томск), Кафедра медицинской генетики, НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). - Томск: STT, 2001. - 40 с.
9. Цитогенетика нарушений эмбрионального развития человека. Лебедев И.Н., Никитина Т.В., учебно-методическое пособие/ под ред. В.П. Пузырева; - Томск: изд-во «Печатная мануфактура», 2013.-124 с.
10. Архитектура генома и хромосомные болезни. Синдромы реципрокных микроделений и микродупликаций: атлас/ под ред. Пузырева В.П., - Томск: изд-во «Печатная мануфактура», 2014. - 56 с.
11. Планирование исследований по генетике многофакторных заболеваний и сложнаследуемых состояний. Кучер А.Н. Серия «Наследственность и здоровье», выпуск 13: учебное пособие / Под ред. академика РАН, проф. В.П. Пузырёва. – Новосибирск: «Академиздат», 2015. – 88 с. ил. 12, табл. 19.
12. Генетические аспекты интеллектуальных нарушений. Назаренко Л.П., Назаренко М.С., Салюкова О.А., Лебедев И.Н. Серия «Наследственность и здоровье»: учебное пособие, выпуск 14 / под ред. В.П. Пузырёва. – Томск: Литературное бюро, 2017. – 68 с.

Нормативные правовые документы

1. Федеральный закон от 01.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» [Электронный ресурс]. – Режим доступа: http://nasci.ru/education/clinic_recommendations.
2. Правила предоставления медицинскими организациями платных медицинских услуг, утвержденными постановлением Правительства Российской Федерации от 4 октября 2012 г. N 1006 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, N 41, ст. 5628);
3. Положение о государственном контроле качества и безопасности медицинской деятельности, утвержденным постановлением Правительства Российской Федерации от 12 ноября 2012 г. N 1152 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, N 47, ст. 6501; 2016, N 38, ст. 5567; 2017, N 52, ст. 8148);
4. Положение об организации оказания первичной медико-санитарной помощи, утвержденным приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 15 мая 2012 г. N 543н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 27 июня 2012 г., регистрационный N 24726), с изменениями, внесенными приказами Министерства здравоохранения Российской Федерации от 23 июня 2015 г. N 361н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 7 июля 2015 г., регистрационный N 37921), от 30 сентября 2015 г. N 683н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 24 ноября 2015 г., регистрационный N 39822);
5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20 декабря 2012 г. N 1177н "Об утверждении Порядка дачи информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и отказа от медицинского вмешательства в отношении определенных видов медицинских вмешательств, форм информированного

добровольного согласия на медицинское вмешательство и форм отказа от медицинского вмешательства" (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 28 июня 2013 г., регистрационный N 28924, с изменениями, внесенными приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 10 августа 2015 г. N 549н) (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 3 сентября 2015 г., регистрационный N 38783);

6. Порядок ознакомления пациента либо его законного представителя с медицинской документацией, отражающей состояние здоровья пациента, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 29 июня 2016 г. N 425н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 14 ноября 2016 г., регистрационный N 44336 (далее - Порядок, утвержденный приказом Минздрава N 425н).

Базы данных и информационные справочные системы

Доступ к электронным библиотекам и базам данных осуществляется через «Единое окно удаленного доступа к электронным ресурсам». Адрес для работы: <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/> для зарегистрированных пользователей

- EastView Information Services (ИВИС.Подписка на периодические издания)
- eLIBRARY.RU
- ЭБС "Консультант студента"
- Электронная медицинская библиотека "Консультант врача"
- Анонс научно-медицинских конференций ("Консультант врача")
- ЭБС "Book-Up"
- ЭБС "Лань"
- ЭБС "BOOK.ru"
- ЭБС "Юрайт"(старая платформа)
- ЭБС "Юрайт"(новая платформа)
- Медицинское информационное агентство (МИА)
- Национальная Электронная библиотека нэб.рф
- Polpred.com

Зарубежные базы данных:

- American Heart Association Journals (access until 14.01.2020)
- ScieceDirect
- ClinicalKey
- MEDLINE Complete EBSCO Publishing
- Nature Publishing
- Science
- Scopus
- SpringerLink
- zbMATH (математика)
- Wiley Online Library
- Web of Science

Открытые базы данных:

- Российская Государственная Библиотека (РГБ) режим доступа: <https://www.rsl.ru/>
- [Федеральная электронная медицинская библиотека \(ФЭМБ\)](http://www.femb.ru/feml/) режим доступа: <http://www.femb.ru/feml/>
- Библиотека НИИ травматологии и ортопедии им. Р.Р. Вредена режим доступа: <http://library.rniito.org/autrights.html>
- PsyJournals.ru – российская база научных и научно-практических периодических изданий по широкому спектру актуальных проблем психологической науки, практики и образования. режим доступа: <https://psyjournals.ru/>

- Consilium-Medicum — журнальная коллекция издательского холдинга «Медиа Медика» режим доступа: <http://con-med.ru/>
- Национальная электронная библиотека (НЭБ) режим доступа: <http://нэб.рф>
- Интернет-версия СПС «Консультант Плюс» режим доступа: <http://www.consultant.ru/>
- ФИПС (Федеральный институт промышленной собственности) — база патентов РФ режим доступа: <https://www1.fips.ru/>
- PubMed — версия крупнейшей библиографической базы Medline <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>
- PubMed Central — открытая полнотекстовая база Национальной Американской Медицинской Библиотеки <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/>
- Directory of Open Access Journals (DOAJ) — открытая библиографическая база периодики по различным дисциплинам. <https://doaj.org/>
- Сайт Всемирной организации здравоохранения <http://www.who.int/ru>
- Кокрейновское (Кокрановское) сотрудничество <https://www.cochrane.org/>
- Академия Google (Google Scholar) — приложение от компании Google, осуществляющее поиск рецензированных научных статей, обзоров, монографий и учебников <https://scholar.google.ru/>
- Espacenet — сервер Евразийского патентного ведомства <https://ea.espacenet.com/>
- United States Patent and Trademark Office — база патентов США <http://patft.uspto.gov/>