




**Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
«Саратовский государственный медицинский университет
имени В. И. Разумовского»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И.Разумовского Минздрава России)**

ПРИНЯТА

Ученым советом ИПКВК и ДПО ФГБОУ ВО
Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского
Минздрава России
Протокол от 24.06.2022 № 5
Председатель ученого совета,
директор ИПКВК и ДПО


И. О. Бугаева

УТВЕРЖДАЮ

Начальник ОПКВК
ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В. И.
Разумовского Минздрава России
 Н.В. Щуковский
« 31 » 08 2022_ г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕДИЦИНСКАЯ
ГЕНЕТИКА»
ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ
Блок 1, базовая часть, Б1.Б.2**

**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ
31.08.14 ДЕТСКАЯ ОНКОЛОГИЯ**

ФГОС ВО утвержден приказом 1056
Министерства образования и науки РФ
от 25 августа 2014 года


Квалификация
Врач-детский онколог
Форма обучения
ОЧНАЯ

Нормативный срок освоения ОПОП – 2 года

ОДОБРЕНА

на учебно-методической конференции кафедры
факультетской педиатрии

Протокол от 15.06.22 г. № 7
Заведующий кафедрой:


Ю.М. Спиваковский

1. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

1.1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

Цель освоения дисциплины - подготовка квалифицированного врача-детского онколога, обладающего системой общекультурных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях скорой неотложной, специализированной и высокотехнологичной медицинской помощи.

Задачи освоения дисциплины

1. Обеспечить общепрофессиональную подготовку врача-детского онколога, включая основы фундаментальных дисциплин, вопросы этиологии, патогенеза, клинических проявлений заболеваний, лабораторных и функциональных исследований, постановки диагноза, определения видов и этапов лечения с учетом современных достижений медицины.
2. Овладение необходимым уровнем знаний по детской онкологии, генетике; обучение проведению полного объема лечебных, реабилитационных и профилактических мероприятий среди пациентов с онкологической патологией.
3. Совершенствование знаний, умений, навыков по клинической, лабораторной, функциональной диагностике, инструментальным и аппаратным исследованиям в целях формирования умений оценки результатов исследований, проведения дифференциальной диагностики, прогноза заболеваний, выбора оптимальных схем адекватного лечения больных онкологического профиля.
4. Совершенствовать знания по фармакотерапии, включая вопросы фармакодинамики, фармакокинетики, показаний, противопоказаний, предупреждений и совместимости при назначении лечебных препаратов.

2. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ:

Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать **универсальными компетенциями (УК):**

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);

Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать **профессиональными компетенциями:**

- профилактическая деятельность:

- готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний у детей и подростков, 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);
- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за детьми и подростками (ПК-2);

- диагностическая деятельность:

- готовность 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);

- лечебная деятельность:

- готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании эндокринологической медицинской помощи (ПК-6).

2.1. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

№ п/п	Номер / индекс компетенции	содержание компетенции (или ее части)	в результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			знать	уметь	владеть	оценочные средства
1	2	3	4	5	6	7
1	УК-1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	познавательные психические процессы (ощущения, восприятие, внимание, память, мышление, воображение, речь); основы аргументации, публичной речи, ведения дискуссии и полемики.	использовать профессиональные и психолого-педагогические знания в процессах формирования клинического мышления, врачебного поведения, усвоения алгоритма врачебной деятельности при решении практических задач онколога; использовать в практической деятельности навыки аргументации, публичной речи, ведения дискуссии и полемики, практического анализа и логики различного рода рассуждений; использовать профессиональные и психолого-педагогические знания в процессе	навыками формирования клинического мышления, врачебного поведения, усвоения алгоритма врачебной деятельности в решении профессиональных и лечебных задач на основе клинико-анатомических сопоставлений, структуры, логики и принципов построения диагноза	тестовый контроль; собеседование, ситуационные задачи

				выстраивания взаимоотношений с пациентом, с коллегами; использовать профессиональные и психолого-педагогические знания в научно-исследовательской, профилактической и просветительской работе.		
3	ПК-1	готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний у детей и подростков, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на	Новые современные методы профилактики заболеваний и патологических состояний в кардиологии. Влияние перинатальных факторов на формирование патологии. Знать природные и медико-социальные факторы среды, влияющие на детский организм.	Выявить факторы риска развития врожденной или приобретенной патологии, организовать проведение мер профилактики заболеваемости и детской смертности. Проводить санитарно-просветительную работу по пропаганде здорового образа жизни, предупреждению развития приобретенной патологии. Осуществлять общеоздоровительные мероприятия по формированию здорового образа жизни с учетом возрастного-половых групп и состояния здоровья Проводить санитарно-просветительскую работу	Владеть основами этики, деонтологии при проведении лечебно-профилактических и реабилитационных мероприятий, в том числе после реанимационного лечения заболеваний онкологического профиля.	3

		устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания		по вопросам сохранения и укрепления здоровья. Оценить роль природных и медико-социальных факторов в развитии патологии в каждом конкретном случае и наметить пути профилактики		
4	ПК-2	готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за детьми и подростками	Организацию и проведение диспансеризации, анализ ее эффективности Основные направления профилактических мероприятий в онкологической практике. Основы формирования групп диспансерного наблюдения в условиях поликлиники. Законодательство об охране труда.	Осуществлять диспансеризацию и оценивать ее эффективность. Проводить профилактические осмотры и диспансеризацию в различные периоды жизни ребенка. Участвовать в разработке профилактических программ с целью снижения заболеваемости и детской смертности. Определить порядок наблюдения за больными с различной онкологической патологией Оценить эффективность диспансерного наблюдения за здоровыми	Методикой проведения санитарно-просветительной работы. Методикой наблюдения за здоровыми детьми, а также за детьми из групп риска, алгоритмом наблюдения за пациентами в поликлинике и других лечебно-профилактических учреждениях.	тестовый контроль; ситуационные задачи; собеседование

				и хроническими больными детьми.		
6	ПК-5	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	<p>Содержание международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ). Роль причинных факторов и причинно-следственных связей в возникновении типовых патологических процессов и болезней. Закономерности изменения диагностических показателей при онкологической патологии.</p> <p>Последовательность объективного обследования больных с онкологическими заболеваниями. Диагностические (клинические, лабораторные, инструментальные) методы обследования, применяемые в практике детского онколога.</p>	<p>Анализировать закономерности функционирования отдельных органов и систем, использовать знания анатомо-физиологических основ, основные методики клиничко-лабораторного обследования и оценки функционального состояния организма для своевременной диагностики заболеваний и патологических процессов. Выявлять основные патологические симптомы и синдромы, анализировать закономерности функционирования органов и систем при онкологических заболеваниях. Использовать алгоритм постановки диагноза с учетом МКБ. Выполнять основные диагностические</p>	<p>Отраслевыми стандартами объемов обследования в кардиологии. Методами совокупной оценки результатов проведенного обследования (интерпретация данных опроса, физикального осмотра, клинического обследования, результатов современных лабораторно-инструментальных обследований), позволяющими определить диагноз.</p>	<p>тестовый контроль; ситуационные задачи; собеседование</p>

				мероприятия по выявлению неотложных и угрожающих жизни состояниях.		
7	ПК-6	готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании онкологической медицинской помощи	<p>Возрастные периоды развития, основные анатомические и функциональные изменения в возрастном аспекте.</p> <p>Причины возникновения онкологической патологии, механизмы развития и клинические проявления. Группы риска.</p> <p>Клиническую симптоматику и терапию неотложных состояний, их профилактику.</p> <p>Основы клинической фармакологии, фармакокинетики и фармакотерапии лекарственных препаратов.</p>	<p>Организовать лечебно-диагностический процесс в различных условиях (стационар, амбулаторно-поликлинические учреждения, дневной стационар, на дому) в объеме, предусмотренном квалификационной характеристикой врача онколога.</p> <p>Оказывать в полном объеме лечебные мероприятия при плановой и ургентной патологии.</p> <p>Проводить лечение (консервативное, хирургическое) пациентов с онкологической патологией.</p> <p>Выработать план ведения пациентов с онкологической патологией в различные периоды детства.</p>	Отраслевыми стандартами (клиническими протоколами) объемов лечения детей при онкологических заболеваниях.	тестовый контроль; ситуационные задачи; собеседование

2.2. МАТРИЦА ФОРМИРОВАНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ В СООТВЕТСТВИИ С ФГОС ВО ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.14 ДЕТСКАЯ ОНКОЛОГИЯ (УРОВЕНЬ ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ КВАЛИФИКАЦИИ), РЕКОМЕНДУЕМЫЕ ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА И ФОРМЫ АТТЕСТАЦИИ

Блоки и дисциплины учебного плана ОПОП ВО	БЛОК 1													БЛОК 2				БЛОК 3	Факультативные дисциплины			
	Базовая часть								Вариативная часть					Практики				Базовая часть				
	Обязательные дисциплины								Обязательная часть		Дисциплины по выбору											
	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	
Индекс и содержание компетенций	Детская онкология	Медицинская генетика	Гематология	Педагогика	Медицина чрезвычайных ситуаций	Общественное здоровье и здравоохранение	Патология	Гематология у детей	Симуляционное обучение	Детская хирургия	Трансфузиология	Клиническая фармакология (адапт.)	Инфекционная патология детского возраста	Клиническая генетика (адапт.)	Производственная (клиническая) практика (базовая часть): дискретная форма, стационарная год первый	Производственная (клиническая) практика (вариативная часть): дискретная форма, стационарная/выездная год первый	Производственная (клиническая) практика (базовая часть): дискретная форма, стационарная год второй	Производственная (клиническая) практика (вариативная часть): дискретная форма, стационарная/выездная год второй	Государственная итоговая аттестация	Анестезиология и реаниматология у детей	Клиническая иммунология у детей	
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22
	<i>Универсальные компетенции</i>																					
	УК-1: готовность к	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×

абстрактному мышлению, анализу, синтезу																				
УК-2: готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	×		×			×		×	×					×	×	×	×	×		×
УК-3: готовность к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского 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				×										×	×	×	×	×		
Профессиональные компетенции																				
Профилактическая деятельность																				
ПК-1: готовность к осуществлению комплекса	×	×	×					×		×	×	×	×	×	×	×	×	×		×

мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний у детей и подростков, 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-2: готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за детьми и подростками	×	×	×					×		×			×	×	×	×	×	×	×	×
ПК-3: готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций,				×								×		×	×	×	×	×		

при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях																						
ПК-4: готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья детей и подростков	×					×				×					×	×	×	×	×			×
Диагностическая деятельность																						
ПК-5: готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	×	×	×					×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×			×
Лечебная деятельность																						
ПК-6: готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании онкологической медицинской помощи	×	×	×						×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×
ПК-7: готовность к оказанию						×									×	×	×	×	×			

медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации																				
Реабилитационная деятельность																				
ПК-8: готовность к применению природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении	×		×					×		×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×
Психолого-педагогическая деятельность																				
ПК-9: готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих	×		×					×		×	×	×	×		×	×	×	×	×	×
Организационно-управленческая деятельность																				
ПК-10: готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	×		×			×		×	×		×	×	×	×	×	×	×	×		×

ПК-11: готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей		×		×				×		×	×					×	×	×	×	×		×			
ПК-12: готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации						×										×	×	×	×	×					
Рекомендуемые оценочные средства	Виды аттестации	Формы оценочных средств																							
	Текущая (по дисциплине) - зачет	Тестовый контроль		×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×							×	×		
		Практико-ориентированные вопросы		×	×	×		×	×	×	×	×	×	×	×	×							×	×	
		Решение ситуационных задач		×	×	×		×	×	×	×	×	×	×	×	×								×	×
	Промежуточная (по дисциплине) - зачет	Тестовый контроль			×			×		×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×			×	×	
		Практико-ориентированные вопросы			×			×		×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×				×	×
		Решение ситуационных задач			×			×		×	×	×	×	×	×	×	×	×	×					×	×
Промежуточн	Тестовый контроль					×		×																	

ая (по дисциплине) - экзамен	Практико-ориентированные вопросы							×															
	Решение ситуационных задач							×															
Государственная итоговая аттестация (государственный экзамен)	Тестовый контроль	×		×	×	×	×	×	×		×				×	×	×	×	×				
	Практико-ориентированные вопросы	×		×					×		×				×	×	×	×	×				
	Решение ситуационных задач	×		×					×		×				×	×	×	×	×				

2.3. СОПОСТАВЛЕНИЕ ОПИСАНИЯ ТРУДОВЫХ ФУНКЦИЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО СТАНДАРТА (ПРОЕКТА ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО СТАНДАРТА) С ТРЕБОВАНИЯМИ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНЫХ ДИСЦИПЛИН ПО ФГОС ВО (ФОРМИРУЕМЫМИ КОМПЕТЕНЦИЯМИ)

Профессиональный стандарт	Требования к результатам подготовки по ФГОС ВО (компетенции)	Вывод о соответствии
ОТФ: Оказание медицинской помощи населению по профилю «Детская онкология»	ВПД: профилактическая, диагностическая, лечебная, реабилитационная, психолого-педагогическая, организационно-управленческая	соответствует
ТФ 1: Проведение обследования пациентов в целях выявления онкологических заболеваний заболеваний крови, кроветворных органов, злокачественных новообразований лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, установления диагноза	ПК-1, 5, 10 УК-1, 2	соответствует
ТФ 2: Назначение лечения пациентам с детскими онкологическими заболеваниями, заболеваниями крови, кроветворных органов, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, контроль его эффективности и безопасности	ПК-6, 8, 11 УК-1, 2	соответствует
ТФ 3: Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации при детских онкологических , крови, кроветворных органов, злокачественных новообразованиях лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации инвалидов	ПК- 4, 8 УК-1, 2	соответствует
ТФ 4: Проведение медицинских освидетельствований и медицинских экспертиз, медицинских осмотров диспансерного наблюдения в отношении пациентов с детскими онкологическими заболеваниями ,заболеваниями крови, кроветворных органов, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей	ПК-2, 5 УК-1, 2	соответствует
ТФ 5: Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	ПК-1, 9, 10 УК-1, 2	соответствует
ТФ 6: Оказание медицинской помощи пациентам в экстренной форме	ПК-6 УК-1, 2	соответствует

В профессиональном стандарте (проекте профессионального стандарта) не нашли отражения следующие компетенции выпускника программы ординатуры по специальности 31.08.14 Детская онкология: УК-3, ПК-3, 7, 12.

3. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОСНОВНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к Блоку 1 базовой (Б1.Б2) части Федерального государственного стандарта высшего образования по специальности 31.08.14 «Детская онкология».

Для освоения данной учебной дисциплины необходимы знания, умения, навыки, сформированные предшествующими дисциплинами специальностям «Лечебное дело», «Педиатрия».

Учебная дисциплина не имеет последующих учебных дисциплин (модулей).

Обучение завершается проведением промежуточной аттестации.

4. ТРУДОЕМКОСТЬ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Общая трудоемкость учебной дисциплины составляет 2 зачетные единицы (72 акад. часа)

4.1. ТРУДОЕМКОСТЬ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА» И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Вид учебной работы	Трудоемкость		Количество часов в году	
	Объем в зачетные единицы (ЗЕТ)	Объем в академических часах (час.)		1-й год 1 семестр
1	2	3	4	5
Аудиторная (контактная) работа, в том числе:	1,8	66		66
лекции (Л)	0,1	4		4
практические занятия (ПЗ)	1,4	50		50
семинары (С)	0,3	12		12
Самостоятельная работа обучающегося (СРО)	0,2	6		6
Вид промежуточной аттестации	Зачет (З)			
	Экзамен (Э)			
ИТОГО общая трудоемкость	час.		72	72
	ЗЕТ	2		2

4.2. Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля

Индекс	Наименование	Трудоемк.	Всего	В том числе	Контроль,
--------	--------------	-----------	-------	-------------	-----------

	разделов и дисциплин	мкость (в зач. ед.)	часов	лекции	практические занятия	семинары	самостоятельная работа	форма контроля
Б1.Б2 Раздел 1	Медицинская генетика	2	72	4	50	12	6	тестовый контроль; собеседование, ситуационные задачи
Общий объем подготовки		2	72	4	50	12	6	Зачет

5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «Медицинская генетика»: Дисциплина рассчитана на 1 семестр обучения.

5.1.1. РАЗДЕЛЫ, СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА», ОСВАИВАЕМЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ И ФОРМЫ КОНТРОЛЯ

№ п/п	Индекс компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Содержание раздела в дидактических единицах, формируемые компетенции и трудовые действия	Формы контроля
1	2	3	4	5
Б1.Б2	УК-1; ПК-1 ПК-2; ПК-5; ПК-6	Медицинская генетика	<p>Предмет и задачи медицинской генетики. Вклад современной генетики в медицину.</p> <p>Классификация наследственных болезней.</p> <p>Семиотика и клиническая диагностика наследственной патологии.</p> <p>Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, популяционный, цитогенетический, молекулярно-цитогенетический, ДНК-диагностика. Компьютерные программы диагностики наследственных болезней.</p> <p>Понятие об орфанных заболеваниях. Частота орфанных болезней. Орфанная патология в детской онкологии.</p> <p>Основы эмбриологии. Медико-генетические основы тератологии.</p> <p>Множественные врожденные пороки развития.</p> <p>Общая характеристика моногенных болезней. Классификация моногенных болезней.</p> <p>Общая клиническая характеристика. Особенности диагностики.</p> <p>Наследственные болезни обмена.</p> <p>Наследственная патология иммунной системы.</p> <p>Наследственная патология системы крови.</p> <p>Болезни клеточных органелл: митохондриальные, пероксисомные, лизосомные болезни – общая характеристика, критерии позволяющие заподозрить данную патологию.</p> <p>Общая характеристика хромосомных болезней. Классификация хромосомных болезней. Общая клиническая характеристика. Особенности диагностики и прогнозирования. Наследственная патология, сопровождающаяся хромосомной нестабильностью повышенная предрасположенность к возникновению злокачественных новообразований.</p> <p>Роль генетических и средовых факторов в этиопатогенезе мультифакториальных болезней. Особенности прогнозирования МФЗ. Современные представления о механизмах канцерогенеза. Генетический контроль развития и дифференцировки клеток. Понятие об онкогенах и генах-супрессорах опухолевого роста. Механизмы активации онкогенов при наследственных и спорадических формах рака. Гены-супрессоры опухолевого роста. Нарушения репарации и канцерогенез.</p>	зачет

			<p>Хромосомная нестабильность и канцерогенез. Канцерогены: их источники, классификация, механизмы действия. Биохимический и межклеточный дисбаланс как фактор опухолеобразования. Место и роль иммунной системы в канцерогенезе. Защитная и проканцерогенная функция антител. Изотипические особенности антител к канцерогенам у больных раком различной локализации. Концепция иммунохимического дисбаланса при канцерогенезе. Теоретические основы химиопрофилактики рака. Модификаторы канцерогенеза.</p> <p>Специфичность генетических нарушений в различных типах опухолевой ткани.</p> <p>Наследственные формы рака: распространённость, общие характеристики, клинические и молекулярно-генетические характеристики, основы медико-генетического консультирования.</p> <p>Мультифакториальные формы злокачественных новообразований: распространённость, общие характеристики, клинические и молекулярно-генетические характеристики, основы медико-генетического консультирования.</p> <p>Предрасположенность к онкологическим заболеваниям связанная с курением.</p> <p>Эпигенетические процессы: геномный импринтинг и канцерогенез, однородительская дисомия, нарушение метилирования, тринуклеотидные повторы.</p> <p>Принципы профилактики наследственных болезней. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний (инвазивные и неинвазивные, прямые и косвенные методы).</p> <p>Медико-генетическое консультирование.</p> <p>Этико-правовые аспекты медицинской генетики.</p> <p>Принципы лечения наследственных болезней. Этиотропное (генотерапия), патогенетическое, симптоматическое лечение. Современные подходы к лечению наследственных болезней.</p> <p>Универсальные компетенции (УК):</p> <ul style="list-style-type: none"> • УК-1: Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу <p>Профессиональные компетенции (ПК):</p> <p>ПК-1: готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний у детей и подростков, 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.</p> <p>Знать: Новые современные методы профилактики заболеваний и патологических состояний в кардиологии. Влияние перинатальных факторов на формирование патологии.</p>	
--	--	--	--	--

			<p>Знать природные и медико-социальные факторы среды, влияющие на детский организм. Уметь: Выявить факторы риска развития врожденной или приобретенной патологии, организовать проведение мер профилактики заболеваемости и детской смертности. Проводить санитарно-просветительную работу по пропаганде здорового образа жизни, предупреждению развития приобретенной патологии. Осуществлять общеоздоровительные мероприятия по формированию здорового образа жизни с учетом возрастно-половых групп и состояния здоровья. Проводить санитарно-просветительскую работу по вопросам сохранения и укрепления здоровья. Оценить роль природных и медико-социальных факторов в развитии патологии в каждом конкретном случае и наметить пути профилактики</p> <p>Владеть: Владеть основами этики, деонтологии при проведении лечебно-профилактических и реабилитационных мероприятий, в том числе после реанимационного лечения заболеваний онкологического профиля.</p> <p>ПК-2: готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за детьми и подростками</p> <p>Знать: Организацию и проведение диспансеризации, анализ ее эффективности. Основные направления профилактических мероприятий в кардиологической практике. Основы формирования групп диспансерного наблюдения в условиях поликлиники.</p> <p>Уметь: Осуществлять диспансеризацию и оценивать ее эффективность. Проводить профилактические осмотры и диспансеризацию в различные периоды жизни ребенка. Участвовать в разработке профилактических программ с целью снижения заболеваемости и детской смертности. Определить порядок наблюдения за больными с различной кардиологической патологией</p> <p>Оценить эффективность диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными детьми.</p> <p>Владеть: Методикой проведения санитарно-просветительной работы. Методикой наблюдения за здоровыми детьми, а также за детьми из групп риска, алгоритмом наблюдения за пациентами в поликлинике и других лечебно-профилактических учреждениях.</p> <p>ПК-5: готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ)</p> <p>Знать: Содержание международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ). Роль причинных факторов и причинно-</p>	
--	--	--	---	--

		<p>следственных связей в возникновении типовых патологических процессов и болезней. Закономерности изменения диагностических показателей при различной онкологической патологии.</p> <p>Последовательность объективного обследования больных с онкологическими заболеваниями. Диагностические (клинические, лабораторные, инструментальные) методы обследования, применяемые в онкологической практике.</p> <p>Уметь: Выявлять основные патологические симптомы и синдромы, анализировать закономерности функционирования органов и систем при онкологических заболеваниях. Использовать алгоритм постановки диагноза с учетом МКБ. Выполнять основные диагностические мероприятия по выявлению неотложных и угрожающих жизни состояниях.</p> <p>Владеть: Отраслевыми стандартами объемов обследования в детской онкологии. Методами совокупной оценки результатов проведенного обследования (интерпретация данных опроса, физикального осмотра, клинического обследования, результатов современных лабораторно-инструментальных обследований), позволяющими определить диагноз.</p> <p>ПК-6: готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании онкологической медицинской помощи</p> <p>Знать: Причины возникновения онкологических заболеваний, механизмы развития и клинические проявления. Группы риска. Клиническую симптоматику и терапию неотложных состояний в кардиологии, их профилактику. Основы клинической фармакологии, фармакокинетики и фармакотерапии лекарственных препаратов.</p> <p>Уметь: Организовать лечебно-диагностический процесс в различных условиях (стационар, амбулаторно-поликлинические учреждения, дневной стационар, на дому) в объеме, предусмотренном квалификационной характеристикой врача детского онколога. Оказывать в полном объеме лечебные мероприятия при плановой и ургентной онкологической патологии. Проводить лечение (консервативное, реанимационное) пациентов с онкологической патологией. Выработать план ведения пациентов с онкологическими заболеваниями в различные периоды детства.</p> <p>Владеть: Отраслевыми стандартами (клиническими протоколами) объемов лечения детей при онкологических заболеваниях.</p> <p>Способностью к формированию системного подхода к анализу медицинской информации, опираясь на всеобъемлющие, принципы доказательной медицины, основанной на поиске решений с использованием теоретических знаний и практических умений в целях оптимизации лечебной тактики.</p>	
--	--	---	--

5.2 РАЗДЕЛЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ), ВИДЫ И ФОРМЫ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ ЗНАНИЙ, ВИДЫ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

№№ раздела п/п	Год обучения	Наименование раздела учебной дисциплины	Формы контроля	Оценочные средства			
				Виды	Количество контрольных вопросов	Количество тестовых заданий	Количество ситуационных задач
1	2	3	4	5	6	7	8
Б1.Б2	1	Медицинская генетика	Контроль СРО, контроль освоения раздела, зачет	Опрос с использованием вопросов для устного контроля, тестирование, решение ситуационных задач	30	100	15

5.3. ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ЛЕКЦИОННОГО КУРСА С РАСПРЕДЕЛЕНИЕМ ЧАСОВ ПО ГОДАМ ОБУЧЕНИЯ

№ п/п	Наименование тем лекций	Объем в часах	
		1 год	2 год
1.	Понятие о наследственных болезнях. Семиотика наследственных болезней. Методы медицинской генетики.	2	
2.	Методы медицинской генетики.	2	

5.4. ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ С РАСПРЕДЕЛЕНИЕМ ЧАСОВ ПО ГОДАМ ОБУЧЕНИЯ

№ п/п	Наименование тем практических занятий	Объем в часах	
		1 год	2 год
1.	Предмет и задачи медицинской генетики. Вклад современной генетики в медицину. Классификация наследственных болезней.	4	
2.	Понятие об орфанных заболеваниях. Частота орфанных болезней. Орфанная патология в детской онкологии.	4	
3.	Основы эмбриологии. Медико-генетические основы тератологии. Множественные врожденные пороки развития.	4	
4.	Общая характеристика моногенных болезней. Классификация моногенных болезней. Общая клиническая характеристика. Наследственные болезни обмена соединительной ткани. Недифференцированная дисплазия соединительной ткани. Лизосомные болезни. Митохондриальные болезни.	6	
5.	Общая характеристика хромосомных болезней. Классификация хромосомных болезней. Общая клиническая характеристика.	6	
6.	Роль генетических и средовых факторов в этиопатогенезе мультифакториальных болезней. Особенности прогнозирования МФЗ. Особенности прогнозирования МФЗ. Наследственные опухолевые синдромы.	6	
7.	Принципы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.	6	
8.	Пренатальная диагностика наследственных заболеваний.	4	
9.	Принципы лечения наследственных болезней.	6	
10.	Этико-правовые аспекты медицинской генетики.	4	
	Всего	50	

5.5. РАСПРЕДЕЛЕНИЕ ТЕМ СЕМИНАРОВ

№ п/п	Наименование тем семинаров	период обучения	
		1 год	2 год
1.	Семиотика и клиническая диагностика наследственной патологии.	4	
2.	Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, цитогенетический, молекулярно-цитогенетический, ДНК-диагностика. Компьютерные программы диагностики наследственных болезней.	6	
3.	Эпигенетические процессы: геномный импринтинг, однородительская дисомия, нарушение метилирования, тринуклеотидные повторы.	2	
	Всего	12	

5.6. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ОБУЧАЮЩЕГОСЯ (СРО) С УКАЗАНИЕМ ЧАСОВ И РАСПРЕДЕЛЕНИЕМ ПО ГОДАМ ОБУЧЕНИЯ:

Виды внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся

№ п/п	Виды СРО	Объем в часах		Контроль выполнения работы
		1 год	2 год	
1.	- подготовка к аудиторным занятиям (изучение темы с использованием национальных руководств, дополнительной литературы, методических материалов, изданных на кафедре, лекционного материала); - подготовка к текущему и промежуточному контролю знаний; - подготовка к текущему и промежуточному тестированию.	3		Собеседование, тестирование
2.	Работа с учебной и научной литературой	3		Собеседование, тестирование
	Всего	6		

Написание курсовых работ не предусмотрено

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА».

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины «Медицинская генетика» представлены в приложении 3 и 4 к РП.

7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Рабочая программа обязательной дисциплины «Медицинская генетика» обеспечена фондом оценочных средств для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации. Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля в полном объеме представлен в приложении 1 к РП.

По окончании изучения дисциплины проводится промежуточная аттестация - зачет. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации ординаторов в полном объеме представлен в приложении 2 к РП

Примеры тестовых вопросов

Укажите, что не характерно для аутосомно - доминантного типа наследования заболеваний человека:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии	
Б	одинаково поражаются мужской и женский пол	
В	заболевание прослеживается в родословной по вертикали	
Г	заболевание прослеживается в родословной по горизонтали	+
Д	как правило, один из родителей больного ребёнка болен	

2. Каков коэффициент наследуемости при мультифакториальных заболеваниях?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	50%	
В	более 50%, но менее 100%	+
Г	25%	
Д	более 100%.	

3. Какова вероятность рождения здоровых детей при типе брака Аа х аа (заболевание наследуется по аутосомно - доминантному типу с полной пенетрантностью гена)?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	75%	
Б	50%	
В	25%	+
Г	100%	

Пример ситуационной задачи:

На прием к педиатру пришла мать с ребенком 2 лет с жалобами на изменение черт лица, отставание в психо-моторном развитии, тугоподвижность суставов. Из анамнеза известно, что ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне хронической внутриутробной гипоксии плода, возрастной первородящей женщины (возраст матери 35 года). На учете женщина состояла с 8 недель беременности. Анализы и обследования проходила в срок. Роды 1-е срочные, самостоятельные в головном предлежании, без осложнений. Масса при рождении 3200г, рост 51 см, оценка по шкале Апгар 7-8 баллов. До 1 года ребенок рос и развивался по возрасту. После 1 года мать обратила внимание на изменение черт лица: широко расставленные глаза, широкий с большими ноздрями нос, толстые губы и язык, широкая приплюснутая переносица. Данные симптомы нарастали постепенно. В 1 год 2 месяца появилась тугоподвижность суставов, ребенок стал отставать от сверстников в психомоторном развитии. Замедлились прибавки массо-ростовых показателей. При объективном осмотре обращает на себя внимание: гипертелоризм, широкий с большими ноздрями нос, толстые губы и язык, широкая приплюснутая переносица, отмечается тугоподвижность луче-запястных, локтевых и коленных суставов. Психомоторное и физическое развитие соответствуют 1 году 4 месяцам. При аускультации сердца систолический шум на верхушке. По остальным органам патологии не выявлено.

Вопросы:

1. Поставьте предположительный диагноз.
2. К какой группе заболеваний относится данная патология? Тип наследования.
3. Назовите малые аномалии развития, которые обнаруживаются при данном заболевании.
4. Составьте план обследования.

Примеры типовых вопросов для собеседования по дисциплине «Медицинская генетика» для проведения промежуточного контроля:

1. Предмет и задачи медицинской генетики. Вклад современной генетики в медицину. Классификация наследственных болезней.

2. Семиотика и клиническая диагностика наследственной патологии.
3. Хромосомные болезни. Общая характеристика. Классификация хромосомных болезней. Особенности диагностики и прогнозирования. Наследственная патология, сопровождающаяся хромосомной нестабильностью повышенная предрасположенность к возникновению злокачественных новообразований.
4. Понятие об онкогенах и генах-супрессорах опухолевого роста. Механизмы активации онкогенов при наследственных и спорадических формах рака.

Оценивание результатов:

7.1. Оценивание результатов тестирования

Количество правильно решенных тестовых заданий:

90 % и более правильных ответов – «отлично»,
80-89 % правильных ответов – «хорошо»,
70-79% правильных ответов – «удовлетворительно»,
менее 70% правильных ответов - «неудовлетворительно».

7.2. Результаты собеседования по типовой ситуационной задаче оцениваются по системе: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка **«отлично»** - ординатор правильно и полноценно оценил клиническую ситуацию, определил основные патологические синдромы, правильно оценил результаты всех дополнительных методов обследования, отвечает на заданные вопросы, демонстрирует свободное владение материалом, умение применять знания в конкретной ситуации; не допускает неточностей (ошибок), анализирует результаты собственных действий.

Оценка **«хорошо»** - ординатор правильно и полноценно оценил клиническую ситуацию, определил основные патологические синдромы, правильно оценил результаты всех дополнительных методов обследования, отвечает на заданные вопросы, демонстрирует достаточный уровень владения материалом в конкретной ситуации; допускает некоторые неточности (малозначительные ошибки), которые самостоятельно обнаруживает и быстро исправляет, анализирует результаты собственных действий.

Оценка **«удовлетворительно»** - ординатор правильно, но неполноценно оценил клиническую ситуацию, не смог выделить все патологические синдромы, правильно, но неполноценно изучил результаты всех дополнительных методов обследования, отвечает на заданные вопросы не в полном объеме, демонстрирует ограниченное владение материалом в конкретной ситуации; допускает неточности (ошибки), которые обнаруживает и быстро исправляет после указания на них членов экзаменационной комиссии, анализирует результаты собственных действий.

Оценка **«неудовлетворительно»** - ординатор не смог полноценно и грамотно оценить клиническую ситуацию, неправильно выделил основные патологические синдромы, плохо ориентируется в результатах дополнительного обследования, не ориентирован в основных вопросах специальности, или делает грубые ошибки при их выполнении, не может самостоятельно исправить ошибки.

7.3 Оценивание результатов устного собеседования.

Оценка «зачтено» выставляется в случае, если ординатор:

- дает полные, исчерпывающие и аргументированные ответы на все основные и дополнительные вопросы;
- ответы на вопросы отличаются логической последовательностью, четкостью в выражении мыслей и обоснованностью выводов;
- демонстрирует знание источников (нормативно-правовых актов, литературы, понятийного аппарата) и умение ими пользоваться при ответе.
- дает полные, исчерпывающие и аргументированные ответы на все основные и дополнительные вопросы;
- ответы на вопросы отличаются логичностью, четкостью, знанием понятийного аппарата и литературы по теме вопроса при незначительных упущениях при ответах;
- имеются незначительные упущения в ответах.
- дает неполные и слабо аргументированные ответы на вопросы, демонстрирующие общее представление и элементарное понимание существа поставленных вопросов, понятийного аппарата и обязательной литературы

Оценка «не зачтено» выставляется в случае, если ординатор:

- демонстрирует незнание и непонимание существа поставленных вопросов.

Оценка "зачтено" означают успешное прохождение аттестации.

8. ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ, НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

8.1. ОСНОВНАЯ И ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА

Печатные источники: основная литература

п/ №	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4	7	8
1.	Наследственная патология человека: [в 2 т.]	под общ. ред. Ю. Е. Вельтищева, Н. П. Бочкова.	М. : [б. и.], 1992 - . Т. I. - 276[1] с.	1	

Печатные источники: дополнительная литература

п/№	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4	7	8
1	Новорожденные высокого риска: новые диагностические и лечебные технологии	под ред. В. И. Кулакова, Ю. И. Барашнева.	М. : ГЭОТАР-Медиа, 2006. - 524[1] с.	5	

2	Медицинская генетика : 397 нагляд. ил., схем и табл., 43 клинич. Случая.	Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард ; пер.с англ. А. Ш. Латыпова ; под ред. Н. П. Бочкова.	М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 620[1] с. : ил. - Предм. указ.: с. 609-620.	1	
3	Педиатрические аспекты дисплазии соединительной ткани. Достижения и перспективы : рос. сб. науч. тр. с междунар. Участием.	под общ. ред.: С. Ф. Гнусаева, Т. И. Кадуриной, А. Н. Семячкиной.	М. ; Тверь ; СПб. : ПРЕ100, 2010. - 484 с.	1	
4	Энциклопедия редких болезней.	А. Г. Чучалин.	М. : ГЭОТАР-Медиа ; [Б. м.] : Литтерра, 2014. - 672 с.	1	
5	Современные алгоритмы пренатальной диагностики наследственных болезней: метододические рекомендации	под ред.: В. С. Баранова, Э. К. Айламазяна	СПб. : Изд-во Н-Л, 2009. - 115[1] с.	1	

8.2. ЭЛЕКТРОННЫЕ ИСТОЧНИКИ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

№ п/п	Издания
<i>Основные источники</i>	
1.	Медицинская генетика: национальное руководство: [Электронный ресурс]: серия "Национальные руководства" / Гинтер Е.К.; Пузырев В.П., Куцев С.И. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. - (Серия "Национальные руководства"). - Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html .
2.	Дородовая профилактика генетической патологии плода : [Электронный ресурс] : практическое руководство / Акуленко Л.В. ; Козлова Ю.О., Манухин И.Б. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449219.html .
<i>Дополнительные источники</i>	
1.	Атлас редких болезней / Э. А. Абашидзе, Ю. С. Акоев, А. А. Алексеева [и др.] ; под редакцией А. А. Баранов, Л. С. Намазова-Баранова. — Москва : ПедиатрЪ, 2016. — 419 с. — ISBN 978-5-906332-28-8. — URL: https://www.iprbookshop.ru/70788.html
2.	Энциклопедия редких болезней: [Электронный ресурс]: [прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М. : ГЭОТАР-Медиа ; [Б. м.] : Литтерра, 2014. - эл. опт. диск

8.3 ПЕРЕЧЕНЬ ПЕРИОДИЧЕСКИХ ИЗДАНИЙ:

Журнал перинатологии и педиатрии
 Российский вестник перинатологии
 Клиническая медицина
 Лечащий врач
 Российский медицинский журнал
 Pediatrics
 BMJ
 JAMA
 Journal of Heart Valve Disease
 The Lancet
 New England Journal of Medicine
 American Journal of Physiology — Heart and Circulatory Physiology
 European Heart Journal

8.4. ПЕРЕЧЕНЬ ЭЛЕКТРОННЫХ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫХ, НАУЧНО-ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫХ РЕСУРСОВ И ИНФОРМАЦИОННО-СПРАВОЧНЫХ СИСТЕМ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

№ п/п	Официальные педиатрические сообщества	Интернет – страница
Отечественные		
1	Союз педиатров России	www.pediatr-russia.ru/
2	Российское кардиологическое общество	www.scardio.ru
3	Российское общество медицинских генетиков	www.romg.org
4	Медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова	www.med-gen.ru
Зарубежные		
1	Европейское общество кардиологов	www.escardio.ru
2	Американский колледж кардиологов	www.acc.org
3	Европейское общество неонатологов	www.neonatology.euroscicon.com/
4	Европейское общество генетики человека	www.eshg.org
Научно-образовательные медицинские порталы		
1.	Научная электронная библиотека	www.elibrary.ru
2.	Научно-образовательный медицинский портал	www.med-edu.ru
3.	Всероссийская образовательная интернет-программа для врачей «Интернист»	www.internist.ru
4.	Российская ассоциация специалистов функциональной диагностики	www.rasfd.com
5.	Международный медицинский портал	www.univadis.ru
6.	Медицинский образовательный сайт/социальная сеть для врачей	https://vrachivmeste.ru
7.	Научная сеть SciPeople	www.scipeople.ru
8.	Электронная библиотека диссертаций disserCat	www.dissercat.ru
9.	Центральная Научная Медицинская библиотека (Первый МГМУ им. И.М. Сеченова)	www.scsmi.rssi.ru
10.	Российская национальная библиотека (СПб)	www.nlr.ru
11.	Национальная медицинская библиотека (США)	www.ncbi.nlm.nih.gov

12.	Научная электронная библиотека – электронные информационные ресурсы зарубежного издательства Elsevier	www.elsevier.com
13.	Модульная объектно-ориентированная обучающая среда	www.moodle.org
Информационно-справочные системы		
1.	Министерство здравоохранения Российской Федерации	www.rosminzdrav.ru
2.	Министерство здравоохранения Саратовской области	www.minzdrav.saratov.gov.ru
3.	РЛС регистр лекарственных средств России Электронная Энциклопедия лекарств 2013/21	http://www.rlsnet.ru

8.5. НОРМАТИВНЫЕ ПРАВОВЫЕ АКТЫ

1. Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»
2. ФГОС ВО по специальности 31.08.13 Десткая кардиология (уровень подготовки кадров высшей квалификации) (Зарегистрировано в Минюсте России 23,10.2014 № 344405) Приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 № 1055
3. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»
4. Федеральный закон от 29.11.2010 № 326-ФЗ «Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации»
5. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 16.04.2012 г. № 366н "Об утверждении Порядка оказания педиатрической помощи".
6. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 5 мая 1999г №154 «Осовершенствовании медицинской помощи детям подросткового возраста»
7. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30 декабря 2003 г. №621 «О комплексной оценке состояния здоровья детей»
8. Постановление Правительства Российской Федерации от 22 января 2013 г. №23 «О Правилах разработки, утверждения и применения профессиональных стандартов»;
9. Приказ Минобрнауки России от 1 июля 2013 г. №499 «Об утверждении Порядка Организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»;
10. Приказ Минздрава России от 08.10.2015 № 707н «Об утверждении Квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранение и медицинские науки» (зарегистрировано в Минюсте России 23 октября 2015 г., регистрационный № 39438);
11. Приказ Министерства здравоохранения РФ от 27 августа 2015 г. N 599 "Об организации внедрения в подведомственных Министерству здравоохранения Российской Федерации образовательных и научных организациях подготовки медицинских работников по дополнительным профессиональным программам с применением образовательного сертификата";
12. Приказ Министерства образования и науки РФ от 23 августа 2017 г. № 816 "Об утверждении Порядка применения организациями, осуществляющими образовательную деятельность, электронного обучения, дистанционных образовательных технологий при реализации образовательных программ" (зарегистрировано в Минюсте РФ 18 сентября 2017 г. Регистрационный N 48226).
13. Приказ Минздрава СССР от 04.10.1980 № 1030 «Об утверждении форм первичной

медицинской документации учреждений здравоохранения»

Согласно части 1 статьи 37 Федерального закона Российской Федерации от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан Российской Федерации», медицинская помощь по профилю «Детская онкология» организуется и оказывается в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, обязательными для исполнения на территории Российской Федерации всеми медицинскими организациями, а также на основе стандартов оказания медицинской помощи, за исключением медицинской помощи, оказываемой в рамках клинической апробации.

ПОРЯДКИ ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ

Наименование порядка	Нормативный правовой акт, утвердивший порядок
"Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю "Педиатрия"	Приказ Минздравсоцразвития от 16.04.2012 N 366н – Об утверждении Порядка оказания педиатрической помощи – Действующая первая редакция – Зарегистрировано в Минюсте РФ 29.05.2012 N 24361 – Начало действия документа 02.11.2012
"Об утверждении критериев оценки качества медицинской помощи"	Приказ Минздрава России от 10.05.2017 N203н (Зарегистрировано в Минюсте России 17.05.2017 N 46740)
"Об утверждении Порядка оказания скорой медицинской помощи"	Приказ Минздравсоцразвития России от 1 ноября 2004 г. N 179(зарегистрирован Минюстом России 23 ноября 2004 г. N 6136).
Порядок оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Приказ Минздрава России от 15.11.2012 N 917н
Порядок оказания медицинской помощи по профилю «детская онкология»	Приказ Минздрава России от 31.10.2012 N 560н
Временный порядок организации работы медицинских организаций в целях реализации мер по профилактике и снижению рисков распространения новой коронавирусной инфекции COVID-19	Приказ Минздрава России от 19.03.2020 N 198н
Порядок оказания медицинской помощи населению по профилю "трансфузиология"	Приказ Минздрава России от 28.10.2020 N 1170н
Порядок оказания педиатрической помощи	Приказ Минздравсоцразвития России от 16.04.2012 N 366н

Порядок оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Приказ Минздрава России от 15.11.2012 N 917н
Порядок оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Приказ Минздрава России от 15.11.2012 N 917н
Порядок оказания медицинской помощи больным с сердечно-сосудистыми заболеваниями	Приказ Минздрава России от 15.11.2012 N 918н
Порядок оказания медицинской помощи населению по профилю "онкология"	Приказ Минздрава России от 15.11.2012 N 915н
Порядок оказания медицинской помощи по профилю "клиническая фармакология"	Приказ Минздрава России от 02.11.2012 N 575н
Порядок оказания медицинской помощи населению по профилю "диетология"	Приказ Минздрава России от 15.11.2012 N 920н

Порядки проведения медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения

Наименование порядка	Нормативный правовой акт, утвердивший порядок
Порядок проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних Внимание! При применении Приказа Минздрава России от 10.08.2017 N 514н см. Письмо Минздрава России от 29.01.2018 N 15-2/10/2-490	Приказ Минздрава России от 10.08.2017 N 514н <*>
Порядок прохождения несовершеннолетними диспансерного наблюдения, в том числе в период обучения и воспитания в образовательных организациях	Приказ Минздрава России от 16.05.2019 N 302н <*>
Порядок проведения профилактических медицинских осмотров обучающихся в общеобразовательных организациях и профессиональных образовательных организациях, а также образовательных организациях высшего образования в целях раннего выявления незаконного потребления наркотических средств и психотропных веществ	Приказ Минздрава России от 06.10.2014 N 581н <*>
Порядок диспансеризации детей-сирот и детей, оставшихся без попечения родителей, в том числе усыновленных (удочеренных), принятых	Приказ Минздрава России от 11.04.2013 N 216н <*>

под опеку (попечительство), в приемную или патронатную семью	
Порядок проведения диспансеризации пребывающих в стационарных учреждениях детей-сирот и детей, находящихся в трудной жизненной ситуации	Приказ Минздрава России от 15.02.2013 N 72н <***>

ИНЫЕ ПОРЯДКИ, УТВЕРЖДЕННЫЕ В СООТВЕТСТВИИ С ЗАКОНОМ N 323-ФЗ

Наименование порядка	Нормативный правовой акт, утвердивший порядок
Правила оказания медицинской помощи иностранным гражданам на территории Российской Федерации	Постановление Правительства РФ от 06.03.2013 N 186
Порядок организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий	Приказ Минздрава России от 30.11.2017 N 965н
Порядок организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением специализированной информационной системы	Приказ Минздрава России от 29.12.2014 N 930н
Положение об организации оказания первичной медико-санитарной помощи	Приказ Минздравсоцразвития России от 15.05.2012 N 543н
Положение об организации оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи	Приказ Минздрава России от 02.12.2014 N 796н
Порядок организации санаторно-курортного лечения	Приказ Минздрава России от 05.05.2016 N 279н
Порядок организации медицинской реабилитации	Приказ Минздрава России от 29.12.2012 N 1705н
Об утверждении перечней медицинских показаний и противопоказаний для санаторно-курортного лечения	Приказ Минздрава России от 05.05.2016 N 281н
Порядок организации оказания медицинской помощи лицам, занимающимся физической культурой и спортом (в том числе при подготовке и проведении физкультурных мероприятий и спортивных мероприятий), включая порядок медицинского осмотра лиц, желающих пройти спортивную подготовку, заниматься физической культурой и спортом в организациях и (или) выполнить нормативы испытаний (тестов) Всероссийского	Приказ Минздрава России от 01.03.2016 N 134н

физкультурно-спортивного комплекса "Готов к труду и обороне"	
Наименование порядка	Нормативный правовой акт, утвердивший порядок
Положение об организации оказания первичной медико-санитарной помощи	Приказ Минздравсоцразвития России от 15.05.2012 N 543н <*>
Положение об организации оказания первичной медико-санитарной помощи детям	Приказ Минздрава России от 07.03.2018 N 92н <*>
Положение об организации оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи	Приказ Минздрава России от 02.12.2014 N 796н <*>
Положение об организации клинической апробации методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации и оказания медицинской помощи в рамках клинической апробации методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации (в том числе порядок направления пациентов для оказания такой медицинской помощи)	Приказ Минздрава России от 10.07.2015 N 433н <*>
Порядок оказания медицинской помощи несовершеннолетним, в том числе в период обучения и воспитания в образовательных организациях	Приказ Минздрава России от 05.11.2013 N 822н <*>
Порядок оказания медицинской помощи несовершеннолетним в период оздоровления и организованного отдыха	Приказ Минздрава России от 13.06.2018 N 327н <*>
Порядок организации санаторно-курортного лечения Внимание! Перечень медицинских показаний и противопоказаний для санаторно-курортного лечения см. Приказ Минздрава России от 28.09.2020 N 1029н	Приказ Минздрава России от 05.05.2016 N 279н <*>
Порядок организации и оказания Всероссийской службой медицины катастроф медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации	Приказ Минздрава России от 06.11.2020 N 1202н
Порядок организации и осуществления профилактики неинфекционных заболеваний и проведения мероприятий по формированию здорового образа жизни в медицинских организациях	Приказ Минздрава России от 29.10.2020 N 1177н
Правила проведения ультразвуковых	Приказ Минздрава России от

исследований	08.06.2020 N 557н
Правила проведения рентгенологических исследований	Приказ Минздрава России от 09.06.2020 N 560н
Порядок организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий	Приказ Минздрава России от 30.11.2017 N 965н
Порядок организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения	Приказ Минздрава России от 02.10.2019 N 824н
Положение об организации оказания паллиативной медицинской помощи, включая порядок взаимодействия медицинских организаций, организаций социального обслуживания и общественных объединений, иных некоммерческих организаций, осуществляющих свою деятельность в сфере охраны здоровья, согласно приложению	Приказ Минздрава России и Минтруда России от 31.05.2019 N 345н/N 372н
Порядок организации оказания медицинской помощи лицам, занимающимся физической культурой и спортом (в том числе при подготовке и проведении физкультурных мероприятий и спортивных мероприятий), включая порядок медицинского осмотра лиц, желающих пройти спортивную подготовку, заниматься физической культурой и спортом в организациях и (или) выполнить нормативы испытаний (тестов) Всероссийского физкультурно-спортивного комплекса "Готов к труду и обороне" (ГТО)" Внимание! Срок действия Порядка ограничен 01.01.2027	Приказ Минздрава России от 23.10.2020 N 1144н
Порядок обезличивания сведений о лицах, которым оказывается медицинская помощь, а также о лицах, в отношении которых проводятся медицинские экспертизы, медицинские осмотры и медицинские освидетельствования	Приказ Минздрава России от 14.06.2018 N 341н
Правила оказания медицинской помощи иностранным гражданам на территории Российской Федерации	Постановление Правительства РФ от 06.03.2013 N 186

Наименование порядка	Нормативный правовой
----------------------	----------------------

	акт, утвердивший порядок
Положение об организации оказания первичной медико-санитарной помощи	Приказ Минздравсоцразвития России от 15.05.2012 N 543н <*>
Положение об организации оказания первичной медико-санитарной помощи детям	Приказ Минздрава России от 07.03.2018 N 92н <*>
Положение об организации оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи	Приказ Минздрава России от 02.12.2014 N 796н <*>
Положение об организации клинической апробации методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации и оказания медицинской помощи в рамках клинической апробации методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации (в том числе порядок направления пациентов для оказания такой медицинской помощи)	Приказ Минздрава России от 10.07.2015 N 433н <*>
Порядок оказания медицинской помощи несовершеннолетним, в том числе в период обучения и воспитания в образовательных организациях	Приказ Минздрава России от 05.11.2013 N 822н <*>
Порядок оказания медицинской помощи несовершеннолетним в период оздоровления и организованного отдыха	Приказ Минздрава России от 13.06.2018 N 327н <*>
Порядок организации санаторно-курортного лечения Внимание! Перечень медицинских показаний и противопоказаний для санаторно-курортного лечения см. Приказ Минздрава России от 28.09.2020 N 1029н	Приказ Минздрава России от 05.05.2016 N 279н <*>
Порядок организации и оказания Всероссийской службой медицины катастроф медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации	Приказ Минздрава России от 06.11.2020 N 1202н
Порядок организации и осуществления профилактики неинфекционных заболеваний и проведения мероприятий по формированию здорового образа жизни в медицинских организациях	Приказ Минздрава России от 29.10.2020 N 1177н
Правила проведения ультразвуковых исследований	Приказ Минздрава России от 08.06.2020 N 557н
Правила проведения рентгенологических исследований	Приказ Минздрава России от 09.06.2020 N 560н
Порядок организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий	Приказ Минздрава России от 30.11.2017 N 965н
Порядок организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения	Приказ Минздрава России от 02.10.2019 N 824н

Положение об организации оказания паллиативной медицинской помощи, включая порядок взаимодействия медицинских организаций, организаций социального обслуживания и общественных объединений, иных некоммерческих организаций, осуществляющих свою деятельность в сфере охраны здоровья, согласно приложению	Приказ Минздрава России и Минтруда России от 31.05.2019 N 345н/N 372н
Порядок организации оказания медицинской помощи лицам, занимающимся физической культурой и спортом (в том числе при подготовке и проведении физкультурных мероприятий и спортивных мероприятий), включая порядок медицинского осмотра лиц, желающих пройти спортивную подготовку, заниматься физической культурой и спортом в организациях и (или) выполнить нормативы испытаний (тестов) Всероссийского физкультурно-спортивного комплекса "Готов к труду и обороне" (ГТО)" Внимание! Срок действия Порядка ограничен 01.01.2027	Приказ Минздрава России от 23.10.2020 N 1144н
Порядок обезличивания сведений о лицах, которым оказывается медицинская помощь, а также о лицах, в отношении которых проводятся медицинские экспертизы, медицинские осмотры и медицинские освидетельствования	Приказ Минздрава России от 14.06.2018 N 341н
Правила оказания медицинской помощи иностранным гражданам на территории Российской Федерации	Постановление Правительства РФ от 06.03.2013 N 186

СТАНДАРТЫ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ СТАНДАРТЫ ПЕРВИЧНОЙ МЕДИКО-САНИТАРНОЙ ПОМОЩИ

Наименование стандарта	Код МКБ*	Возраст. к/я	Нормативный правовой акт, утвердивший стандарт
Стандарт первичной медико-санитарной помощи детям при задержке полового развития	E30.0 Задержка полового созревания E23.0 Гипопитуитаризм E89.3 Гипопитуитаризм, возникший после медицинских процедур E28.3 Первичная яичниковая недостаточность Q50.0 Врожденное отсутствие яичника Q96 Синдром Тернера Q99.0 Мозаик [химера] 46,XX/46,XY Q97.3 Женщина с	дети	Приказ Минздрава России от 24.12.2012 N 1422н

	46,XY-кариотипом Q99.1 46,XX истинный гермафродит Q56.0 Гермафродитизм, не классифицированный в других рубриках		
Стандарт первичной медико-санитарной помощи детям при задержке роста	<p>E34.3 Низкорослость [карликовость], не классифицированная в других рубриках</p> <p>E89.8 Другие эндокринные и обменные нарушения, возникшие после медицинских процедур</p> <p>Q77.8 Другая остеохондродисплазия с дефектами роста трубчатых костей и позвоночного столба</p> <p>Q77.9 Остеохондродисплазия с дефектами роста трубчатых костей и позвоночного столба</p> <p>неуточненная</p> <p>Q87.1 Синдромы врожденных аномалий, проявляющихся преимущественно карликовостью</p> <p>Q96 Синдром Тернера</p> <p>Q96.0 Кариотип 45, X</p> <p>Q96.1 Кариотип 46, X iso (Xq)</p> <p>Q96.2 Кариотип 46, X с аномальной половой хромосомой, за исключением iso (Xq)</p> <p>Q96.3 Мозаицизм 45, X/46, XX или XY</p> <p>Q96.4 Мозаицизм 45, X/другая клеточная линия (линии) с аномальной половой хромосомой</p>	дети	Приказ Минздрава России от 09.11.2012 N 857н

	Q96.8 Другие варианты синдрома Тернера Q96.9 Синдром Тернера неуточненный		
Стандарт первичной медико-санитарной помощи детям при незавершенном остеогенезе (консервативное лечение)	Q78.0 Незавершенный остеогенез	дети	Приказ Минздрава России от 29.12.2018 N 954н
Стандарт первичной медико-санитарной помощи детям при преждевременном половом созревании, в том числе вторичного генеза	D27 Доброкачественное новообразование яичника D29 Доброкачественные новообразования мужских половых органов D29.2 Яичка D35 Доброкачественные новообразования других и неуточненных эндокринных желез D35.0 Надпочечника E03.9 Гипотиреоз неуточненный E22.8 Другие состояния гиперфункции гипофиза E22.9 Гиперфункция гипофиза неуточненная E25 Адреногенитальные расстройства E25.9 Андрогенитальное нарушение неуточненное E27.0 Другие виды гиперсекреции коры надпочечников E28.0 Избыток эстрогенов E29.0 Гиперфункция яичек E29.9 Дисфункция яичек неуточненная E30.1 Преждевременное половое созревание E30.8 Другие нарушения полового созревания E30.9 Нарушение полового созревания неуточненное Q78.1 Полиостозная фиброзная дисплазия	дети	Приказ Минздрава России от 09.11.2012 N 725н

<p>Стандарт медицинской помощи детям при меланоме кожи и слизистых оболочек (диагностика и лечение)</p>	<p>C00 - C14 Злокачественные новообразования губы, полости рта и глотки C15 - C26 Злокачественные новообразования органов пищеварения C30 Злокачественное новообразование полости носа и среднего уха C31 Злокачественное новообразование придаточных пазух C32 Злокачественное новообразование гортани C43 Злокачественная меланома кожи C51 Злокачественное новообразование вульвы C52 Злокачественное новообразование влагалища C53 Злокачественное новообразование шейки матки C60.9 Злокачественное новообразование полового члена неуточненной локализации C63.2 Злокачественное новообразование мошонки C69.0 Злокачественное новообразование конъюнктивы C77 Вторичное и неуточненное злокачественное новообразование лимфатических узлов C78 Вторичное злокачественное новообразование органов дыхания и пищеварения C79 Вторичное злокачественное новообразование других локализаций D03 Меланома in situ D22</p>	<p>дети</p>	<p>Приказ Минздрава России от 17.02.2021 N 100н</p>
---	--	-------------	---

	Меланоформный невус Q82.5 Врожденный неопухолевый невус		
Стандарт медицинской помощи детям при экстракраниальных герминогенно-клеточных опухолях (диагностика и лечение)	С38.1 Злокачественное новообразование переднего средостения С48.0 Злокачественное новообразование брюшинного пространства С49.0 Злокачественное новообразование соединительной и мягких тканей головы, лица и шеи С49.5 Злокачественное новообразование соединительной и мягких тканей таза С49.9 Злокачественное новообразование соединительной и мягких тканей неуточненной локализации С62 Злокачественное новообразование яичка	дети	Приказ Минздрава России от 12.02.2021 N 70н
Стандарт медицинской помощи детям при экстракраниальных герминогенно-клеточных опухолях (диспансерное наблюдение)	С38.1 Злокачественное новообразование переднего средостения С48.0 Злокачественное новообразование брюшинного пространства С49.0 Злокачественное новообразование соединительной и мягких тканей головы, лица и шеи С49.5 Злокачественное новообразование соединительной и мягких тканей таза С49.9 Злокачественное новообразование соединительной и мягких тканей неуточненной локализации	дети	Приказ Минздрава России от 12.02.2021 N 70н

	С62 Злокачественное новообразование яичка		
Стандарт первичной медико-санитарной помощи детям при преждевременном половом созревании, в том числе вторичного генеза	D27 Доброкачественное новообразование яичника D29 Доброкачественные новообразования мужских половых органов D29.2 Яичка D35 Доброкачественные новообразования других и неуточненных эндокринных желез D35.0 Надпочечника E03.9 Гипотиреоз неуточненный E22.8 Другие состояния гиперфункции гипофиза E22.9 Гиперфункция гипофиза неуточненная E25 Аденогипофизарные расстройства E25.9 Аденогипофизарное нарушение неуточненное E27.0 Другие виды гиперсекреции коры надпочечников E28.0 Избыток эстрогенов E29.0 Гиперфункция яичек E29.9 Дисфункция яичек неуточненная E30.1 Преждевременное половое созревание E30.8 Другие нарушения полового созревания E30.9 Нарушение полового созревания неуточненное Q78.1 Полиостозная фиброзная дисплазия	дети	Приказ Минздрава России от 09.11.2012 N 725н

* - Код диагнозов указан, согласно МКБ-10

1) Распоряжение Правительства РФ от 15.10.2021 № 2900-р «Об утверждении плана мероприятий по внедрению Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем, одиннадцатого пересмотра (МКБ-11) на территории Российской Федерации на 2021 - 2024 годы».

<http://ips.pravo.gov.ru:8080/default.aspx?pn=0001202110190004> (доступ от 04.03.2022 г.)

2) МКБ-11 Implementation or Transition Guide, Geneva: World Health Organization; 2019; License: CC BY-NC-SA 3.0 IGO. Эл. адрес: https://icd.who.int/ru/docs/192190_ICD-11_Implementation_or_Transition_Guide-ru.pdf.

СТАНДАРТЫ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ

Наименование стандарта	Код МКБ*	Возраст. к/я	Нормативный правовой акт, утвердивший стандарт
Стандарт специализированной медицинской помощи при врожденных anomalies (пороках развития) сердечной перегородки	Q21.0 Дефект межжелудочковой перегородки Q21.1 Дефект предсердной перегородки Q21.2 Дефект предсердно-желудочковой перегородки Q21.4 Дефект перегородки между аортой и легочной артерией	взрослые дети	Приказ Минздрава России от 29.12.2012 N 1656н
Стандарт специализированной медицинской помощи при других врожденных anomalies (пороках развития) сердечной перегородки	Q21.8 Другие врожденные anomalies сердечной перегородки	взрослые дети	Приказ Минздрава России от 29.12.2012 N 1657н
Стандарт специализированной медицинской помощи при субарахноидальных и внутримозговых кровоизлияниях	I60 Субарахноидальное кровоизлияние I61 Внутримозговое кровоизлияние I67.1 Церебральная аневризма без разрыва I67.8 Другие уточненные поражения сосудов мозга I78.0 Наследственная геморрагическая телеангиэктазия Q28.2 Артериовенозный порок развития церебральных сосудов Q28.3 Другие пороки развития церебральных сосудов Q28.8 Другие уточненные врожденные anomalies системы кровообращения	взрослые дети	Приказ Минздрава России от 01.07.2015 N 395ан

<p>Стандарт специализированной медицинской помощи детям при задержке полового развития</p>	<p>E23.0 Гипопитуитаризм E28.3 Первичная яичниковая недостаточность E30.0 Задержка полового созревания E89.3 Гипопитуитаризм, возникший после медицинских процедур Q50.0 Врожденное отсутствие яичника Q56.0 Гермафродитизм, не классифицированный в других рубриках Q87.1 Синдромы врожденных аномалий, проявляющихся преимущественно карликовостью Q96 Синдром Тернера Q97.3 Женщина с 46,XY-кариотипом Q99.0 Мозаик [химера] 46,XX/46,XY Q99.1 46,XX истинный гермафродит</p>	<p>дети</p>	<p>Приказ Минздрава России от 20.12.2012 N 1074н</p>
<p>Стандарт специализированной медицинской помощи детям при нарушениях формирования пола</p>	<p>D27 Доброкачественное новообразование яичника D35 Доброкачественные новообразования других и неуточненных эндокринных желез D35.0 Надпочечника D39 Новообразования неопределенного или неизвестного характера женских половых органов D39.1 Яичника E25 Аденогенитальные расстройства E25.0 Врожденные аденогенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов E25.8 Другие</p>	<p>дети</p>	<p>Приказ Минздрава России от 09.11.2012 N 852н</p>

	<p>адреногенитальные нарушения E25.9 Адреногенитальное нарушение неуточненное E28.3 Первичная яичниковая недостаточность E28.8 Другие виды дисфункции яичников E28.9 Дисфункция яичников неуточненная E29.1 Гипофункция яичек E29.8 Другие виды дисфункции яичек E29.9 Дисфункция яичек неуточненная E34.5 Синдром андрогенной резистентности Q55.1 Гипоплазия яичка и мошонки Q55.6 Другие врожденные аномалии полового члена Q55.8 Другие уточненные врожденные аномалии мужских половых органов Q55.9 Врожденная аномалия мужских половых органов неуточненная Q56 Неопределенность пола и псевдогермафродитизм Q56.0 Гермафродитизм, не классифицированный в других рубриках Q56.1 Мужской псевдогермафродитизм, не классифицированный в других рубриках Q56.2 Женский псевдогермафродитизм, не классифицированный в других рубриках Q56.3 Псевдогермафродитизм</p>		
--	--	--	--

	<p>неуточненный Q56.4 Неопределенность пола неуточненная Q97.3 Женщина с 46,XY-кариотипом Q97.8 Другие уточненные аномальные половые хромосомы, женский фенотип Q98.8 Другие уточненные аномалии половых хромосом, мужской фенотип Q99.0 Мозаик [химера] 46,XX/46,XY Q99.1 46,XX истинный гермафродит Q99.8 Другие уточненные хромосомные аномалии E25.9 Андрогенитальное нарушение неуточненное E27.0 Другие виды гиперсекреции коры надпочечников E28.0 Избыток эстрогенов E29.0 Гиперфункция яичек E29.9 Дисфункция яичек неуточненная E30.1 Преждевременное половое созревание E30.8 Другие нарушения полового созревания E30.9 Нарушение полового созревания неуточненное Q78.1 Полиостозная фиброзная дисплазия</p>		
<p>Стандарт специализированной медицинской помощи детям при преждевременном половом созревании</p>	<p>C56 Злокачественное новообразование яичника C62 Злокачественное новообразование яичка C74.0 Коры надпочечника D27 Доброкачественное новообразование яичника D29.2 Яичка D35.0 Надпочечника E03.9 Гипотиреоз неуточненный</p>	<p>дети</p>	<p>Приказ Минздрава России от 24.12.2012 N 1561н</p>

	<p>E22.8 Другие состояния гиперфункции гипофиза</p> <p>E25 Аденогенитальные расстройства</p> <p>E25.9 Аденогенитальное нарушение неуточненное</p> <p>E27.0 Другие виды гиперсекреции коры надпочечников</p> <p>E28.0 Избыток эстрогенов</p> <p>E28.1 Избыток андрогенов</p> <p>E29.0 Гиперфункция яичек</p> <p>E29.9 Дисфункция яичек неуточненная</p> <p>E30.1 Преждевременное половое созревание</p> <p>E30.8 Другие нарушения полового созревания</p> <p>E30.9 Нарушение полового созревания неуточненное</p> <p>E35.8 Нарушения других эндокринных желез при болезнях, классифицированных в других рубриках</p> <p>Q78.1 Полиостозная фиброзная дисплазия</p> <p>Y42.4 Пероральные контрацептивы</p> <p>Y42.5 Другие эстрогены и прогестогены</p> <p>Y42.7 Андрогены и их анаболические аналоги</p> <p>Y42.8 Другие и неуточненные гормоны и их синтетические заменители</p> <p>Y42.9 Другие и неуточненные антагонисты гормонов</p>		
<p>Стандарт специализированной медицинской помощи детям при задержке роста</p>	<p>E34.3 Низкорослость [карликовость], не классифицированная в других рубриках</p> <p>Q96 Синдром Тернера</p> <p>Q87.1 Синдромы</p>	<p>дети</p>	<p>Приказ Минздрава России от 29.12.2012 N 1659н</p>

	<p>врожденных аномалий, проявляющихся преимущественно карликовостью</p> <p>Q96.0 Кариотип 45,X</p> <p>Q96.1 Кариотип 46,X iso (Xq)</p> <p>Q96.2 Кариотип 46,X с аномальной половой хромосомой, за исключением iso (Xq)</p> <p>Q96.3 Мозаицизм 45,X/46,XX или XY</p> <p>Q96.4 Мозаицизм 45,X/другая клеточная линия (линии) с аномальной половой хромосомой</p> <p>Q96.8 Другие варианты синдрома Тернера</p> <p>Q96.9 Синдром Тернера неуточненный</p> <p>Q77.8 Другая остеохондродисплазия с дефектами роста трубчатых костей и позвоночного столба</p> <p>Q77.9 Остеохондродисплазия с дефектами роста трубчатых костей и позвоночного столба</p> <p>неуточненная</p>		
<p>Стандарт специализированной медицинской помощи детям при нарушениях формирования пола</p>	<p>D27 Доброкачественное новообразование яичника</p> <p>D35 Доброкачественное новообразование других и неуточненных эндокринных желез</p> <p>D35.0 Надпочечника</p> <p>D39 Новообразования неопределенного или неизвестного характера женских половых органов</p> <p>D39.1 Яичника</p> <p>E25 Аденогенитальные расстройства</p>	<p>дети</p>	<p>Приказ Минздрава России от 09.11.2012 N 852н</p>

	<p>E25.0 Врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов</p> <p>E25.8 Другие адреногенитальные нарушения</p> <p>E25.9 Адреногенитальное нарушение неуточненное</p> <p>E28.3 Первичная яичниковая недостаточность</p> <p>E28.8 Другие виды дисфункции яичников</p> <p>E28.9 Дисфункция яичников неуточненная</p> <p>E29.1 Гипофункция яичек</p> <p>E29.8 Другие виды дисфункции яичек</p> <p>E29.9 Дисфункция яичек неуточненная</p> <p>E34.5 Синдром андрогенной резистентности</p> <p>Q55.1 Гипоплазия яичка и мошонки</p> <p>Q55.6 Другие врожденные аномалии полового члена</p> <p>Q55.8 Другие уточненные врожденные аномалии мужских половых органов</p> <p>Q55.9 Врожденная аномалия мужских половых органов неуточненная</p> <p>Q56 Неопределенность пола и псевдогермафродитизм</p> <p>Q56.0 Гермафродитизм, не классифицированный в других рубриках</p> <p>Q56.1 Мужской псевдогермафродитизм, не классифицированный в других рубриках</p> <p>Q56.2 Женский</p>		
--	--	--	--

	<p>псевдогермафродитизм, не классифицированный в других рубриках Q56.3 Псевдогермафродитизм неуточненный Q56.4 Неопределенность пола неуточненная Q97.3 Женщина с 46,XY-кариотипом Q97.8 Другие уточненные аномальные половые хромосомы, женский фенотип Q98.8 Другие уточненные аномалии половых хромосом, мужской фенотип Q99.0 Мозаик [химера] 46,XX/46,XY Q99.1 46,XX истинный гермафродит Q99.8 Другие уточненные хромосомные аномалии</p>		
<p>Стандарт медицинской помощи детям при меланоме кожи и слизистых оболочек (диагностика и лечение)</p>	<p>C00 - C14 Злокачественные новообразования губы, полости рта и глотки C15 - C26 Злокачественные новообразования органов пищеварения C30 Злокачественное новообразование полости носа и среднего уха C31 Злокачественное новообразование придаточных пазух C32 Злокачественное новообразование гортани C43 Злокачественная меланома Кожи C51 Злокачественное новообразование вульвы C52 Злокачественное новообразование влагалища C53 Злокачественное</p>	<p>дети</p>	<p>Приказ Минздрава России от 17.02.2021 N 100н</p>

	<p>новообразование шейки матки С60.9 Злокачественное новообразование полового члена неуточненной локализации С63.2 Злокачественное новообразование мошонки С69.0 Злокачественное новообразование конъюнктивы С77 Вторичное и неуточненное злокачественное новообразование лимфатических узлов С78 Вторичное злокачественное новообразование органов дыхания и пищеварения С79 Вторичное злокачественное новообразование других локализаций D03 Меланома in situ D22 Меланоформный невус Q82.5 Врожденный неопухольный невус</p>		
<p>Стандарт специализированной медицинской помощи при злокачественных новообразованиях ободочной кишки II - IV стадии (паллиативное эндоскопическое лечение)</p>	<p>С18 Злокачественное новообразование ободочной кишки С18.1 Червеобразного отростка (аппендикса) С18.2 Восходящей ободочной кишки С18.3 Печеночного изгиба С18.4 Поперечной ободочной кишки С18.5 Селезеночного изгиба С18.6 Нисходящей ободочной кишки С18.7 Сигмовидной кишки С19 Злокачественное новообразование ректосигмоидного</p>	<p>взрослые дети</p>	<p>Приказ Минздрава России от 24.12.2012 N 1471н</p>

	соединения С20 Злокачественное новообразование прямой кишки		
Стандарт специализированной медицинской помощи детям при гепатоцеллюлярном раке и гепатобластоме (высокий риск)	С22 Злокачественное новообразование печени и внутрипеченочных желчных протоков	дети	Приказ Минздрава России от 29.12.2012 N 1688н
Стандарт специализированной медицинской помощи детям при нейробластоме (низкий риск)	С38 Злокачественное новообразование сердца, средостения и плевры С48 Злокачественное новообразование забрюшинного пространства и брюшины С49 Злокачественное новообразование других типов соединительной и мягких тканей С74 Злокачественное новообразование надпочечника	дети	Приказ Минздрава России от 29.12.2012 N1685н
Стандарт специализированной медицинской помощи детям при нейробластоме (средний риск)	С38 Злокачественное новообразование сердца, средостения и плевры С48 Злокачественное новообразование забрюшинного пространства и брюшины С49 Злокачественное новообразование других типов соединительной и мягких тканей С74 Злокачественное новообразование надпочечника	дети	Приказ Минздрава России от 29.12.2012 N 1686н
Стандарт медицинской помощи детям при экстракраниальных герминогенно-клеточных опухолях (диагностика и лечение)	С38.1 Злокачественное новообразование переднего средостения С48.0 Злокачественное новообразование забрюшинного пространства С49.0	дети	Приказ Минздрава России от 12.02.2021 N 70н

	<p>Злокачественное новообразование соединительной и мягких тканей голова, лица и шеи C49.5 Злокачественное новообразование соединительной и мягких тканей таза C49.9 Злокачественное новообразование соединительной и мягких тканей неуточненной локализации C62 Злокачественное новообразование яичка</p>		
<p>Стандарт специализированной медицинской помощи детям при преждевременном половом созревании</p>	<p>C56 Злокачественное новообразование яичника C62 Злокачественное новообразование яичка C74.0 Кору надпочечника D27 Доброкачественное новообразование яичника D29.2 Яичка D35.0 Надпочечника E03.9 Гипотиреоз неуточненный E22.8 Другие состояния гиперфункции гипофиза E25 Аденогенитальные расстройства E25.9 Аденогенитальное нарушение неуточненное E27.0 Другие виды гиперсекреции коры надпочечников E28.0 Избыток эстрогенов E28.1 Избыток андрогенов E29.0 Гиперфункция яичек E29.9 Дисфункция яичек неуточненная E30.1 Преждевременное половое созревание E30.8 Другие нарушения полового созревания E30.9 Нарушение полового созревания неуточненное E35.8 Нарушения других</p>	<p>дети</p>	<p>Приказ Минздрава России от 24.12.2012 N 1561н</p>

	эндокринных желез при болезнях, классифицированных в других рубриках Q78.1 Полиостозная фиброзная дисплазия Y42.4 Пероральные контрацептивы Y42.5 Другие эстрогены и прогестогены Y42.7 Андрогены и их анаболические аналоги Y42.8 Другие и неуточненные гормоны и их синтетические заменители Y42.9 Другие и неуточненные антагонисты гормонов		
Стандарт специализированной медицинской помощи детям при нефробластоме (локализованные формы)	C64 Злокачественное новообразование почки, кроме почечной лоханки	дети	Приказ Минздрава России от 29.12.2012 N 1687н
Стандарт специализированной медицинской помощи детям при ретинобластоме (средний риск)	C69.2 Сетчатки	дети	Приказ Минздрава России от 29.12.2012 N1690н
Стандарт специализированной медицинской помощи при доброкачественных новообразованиях яичников	D27 Доброкачественное новообразование яичника	взрослые дети	Приказ Минздрава России от 07.11.2012 N 594н

КЛИНИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ, УТВЕРЖДЕННЫЕ ПОСЛЕ 01.01.2019

Наименование клинических рекомендаций	Код МКБ*	Возрастная к/я	Орган, организация, утвердившая клинические рекомендации. Годы утверждения и окончания действия
Клинические	Q13.1 Отсутствие	дети	Минздрав России

рекомендации "Аниридия врожденная"	радужки		Год утверждения: 2022 Год окончания действия: 2024
Клинические рекомендации "Общий артериальный ствол"	Q20.0 - Общий артериальный ствол - МКБ 10. I27.8 - Другие уточненные формы легочно-сердечной недостаточности.	дети/взрослые	Минздрав России Год утверждения: 2022
Клинические рекомендации "Единственный желудочек сердца"	Q20.4 Удвоение входного отверстия желудочка (Общий желудочек. Трехкамерное сердце. Единственный желудочек)	взрослые дети	Минздрав России Год утверждения: 2022 Год окончания действия: 2024
Клинические рекомендации "Дефект предсердно- желудочковой перегородки (Атриовентрикулярный канал)"	Q21.2 Дефект предсердно- желудочковой перегородки	взрослые дети	Минздрав России Год утверждения: 2021 Год окончания действия: 2023
Клинические рекомендации "Тетрада Фалло"	Q21.3 Тетрада Фалло	дети	Минздрав России Год утверждения: 2021 Год окончания действия: 2023
Клинические рекомендации "Дефект аортолегочной перегородки"	Q21.4 Дефект аортолегочной перегородки (Дефект перегородки между аортой и легочной артерией - МКБ 10) I27.8 Другие уточненные формы легочно- сердечной недостаточности.	взрослые дети	Минздрав России Год утверждения: 2022 Год окончания действия: 2024
Клинические рекомендации "Врожденный стеноз клапана легочной артерии"	Q22.1 Врожденный стеноз клапана легочной артерии	дети	Минздрав России Год утверждения: 2022 Год окончания действия: 2024
Клинические	Q25.5 Атрезия легочной	дети	Минздрав России

рекомендации "Атрезия легочной артерии с дефектом межжелудочковой перегородки (АЛА с ДМЖП)"	артерии с дефектом межжелудочковой перегородки (Внимание! По МКБ-10 Атрезия легочной артерии значится под кодом Q22.0, а не Q25.5)		Год утверждения: 2021 Год окончания действия: 2023
Клинические рекомендации "Врожденный надклапанный стеноз аорты"	Q25.3 Надклапанный аортальный стеноз	дети	Минздрав России Год утверждения: 2021 Год окончания действия: 2023
Клинические рекомендации "Тотальный аномальный дренаж легочных вен"	Q26.2 Тотальная аномалия соединения легочных вен	дети	Минздрав России Год утверждения: 2021 Год окончания действия: 2023
Клинические рекомендации "Экстрофия мочевого пузыря у детей"	Q64.1 Экстрофия мочевого пузыря	дети	Минздрав России Год утверждения: не установлен Год окончания действия: <*>
Клинические рекомендации "Врожденные аномалии костей черепа и лица, врожденные костно-мышечные деформации головы и лица"	Q75.0 Краниосиностоз Q67.2 Долихоцефалия Q67.3 Плаггиоцефалия Q75.3 Макроцефалия Q75.1 Краниофациальный дизостоз Q75.4 Челюстно-лицевой дизостоз Q87.0 Синдромы врожденных аномалий, влияющих преимущественно на внешний вид лица Q75.5 Окуломандибулярный дизостоз Q75.8 Другие уточненные пороки развития черепа и лица Q75.9 Врожденная аномалия развития костей черепа и лица неуточненная Q67.0 Асимметрия лица Q67.1 Сдавленное лицо	взрослые дети	Минздрав России Год утверждения: 2021 Год окончания действия: 2023

	Q67.4 Другие врожденные деформации черепа, лица и челюсти Q75.2 Гипертелоризм		
Клинические рекомендации "Рак носоглотки"	C11.0 ЗНО верхней стенки носоглотки C11.1 ЗНО задней стенки носоглотки C11.2 ЗНО боковой стенки носоглотки C11.3 ЗНО передней стенки носоглотки C11.8 Поражение носоглотки, выходящее за пределы одной и более вышеуказанных областей C11.9 Неуточненные локализации ЗНО носоглотки	дети	Минздрав России Год утверждения: 2020 Год окончания действия: 2022
Клинические рекомендации "Саркомы мягких тканей"	C22.4 Другие саркомы печени C48.0 ЗНО брюшинного пространства C49.0 ЗНО соединительной и мягких тканей головы, лица и шеи C49.1 ЗНО соединительной и мягких тканей верхней конечности C49.2 ЗНО соединительной и мягких тканей нижней конечности C49.3 ЗНО соединительной и мягких тканей грудной клетки C49.4 ЗНО соединительной и мягких тканей живота C49.5 ЗНО соединительной и мягких тканей таза C49.6 ЗНО соединительной и	дети	Минздрав России Год утверждения: 2020 Год окончания действия: 2022

	<p>мягких тканей туловища неуточненной локализации</p> <p>C49.8 Поражение соединительной и мягких тканей, выходящее за пределы одной и более вышеуказанных локализаций.</p> <p>C49.9 ЗНО соединительной и мягких тканей неуточненной локализации</p> <p>C76.3 ЗНО таза</p>		
<p>Клинические рекомендации "Рак желчевыводящей системы"</p>	<p>C22.1 Рак внутриспеченочных желчных протоков</p> <p>C23 Рак желчного пузыря</p> <p>C24.0 Рак внепеченочных желчных протоков</p>	<p>взрослые дети</p>	<p>Минздрав России Год утверждения: 2020 Год окончания действия: 2022</p>
<p>Клинические рекомендации "Гепатобластома"</p>	<p>C22.2 Гепатобластома</p>	<p>дети</p>	<p>Минздрав России Год утверждения: 2020 Год окончания действия: 2022</p>
<p>Клинические рекомендации "Экстракраниальные герминогенно-клеточные опухоли"</p>	<p>C38.1 Злокачественное новообразование переднего средостения</p> <p>C48.0 Злокачественное новообразование брюшинного пространства</p> <p>C49.0 Злокачественное новообразование соединительной и мягких тканей головы, лица и шеи</p> <p>C49.5 Злокачественное новообразование соединительной и мягких тканей таза</p> <p>C49.9 Злокачественное новообразование соединительной и мягких тканей</p>	<p>дети</p>	<p>Минздрав России Год утверждения: 2020 Год окончания действия: 2022</p>

	<p>неуточненной локализации С62 Злокачественное новообразование яичка С62.0 Неопустившегося яичка С62.1 Опущенного яичка С62.9 Яичка неуточненное</p>		
<p>Клинические рекомендации "Меланома кожи и слизистых оболочек"</p>	<p>С43 Злокачественная меланома кожи: С43.0 Злокачественная меланома губы Исключено: красной каймы губы (С00.0-С00.2) С43.1 Злокачественная меланома века, включая спайку век С43.2 Злокачественная меланома уха и наружного слухового прохода С43.3 Злокачественная меланома других и неуточненных частей лица С43.4 Злокачественная меланома волосистой части головы и шеи С43.5 Злокачественная меланома туловища С43.6 Злокачественная меланома верхней конечности, включая область плечевого сустава С43.7 Злокачественная меланома нижней конечности, включая область тазобедренного сустава С43.8 Злокачественная меланома кожи, выходящая за пределы одной и более вышеуказанных локализаций С43.9 Злокачественная меланома кожи без</p>	<p>дети</p>	<p>Минздрав России Год утверждения: 2020 Год окончания действия: 2022</p>

	<p>уточнения</p> <p>C51 Злокачественное новообразование вульвы</p> <p>C60.9 Злокачественные новообразования полового члена неуточненной локализации</p> <p>C63.2 Злокачественные новообразования мошонки</p> <p>C69.0 Злокачественное новообразование конъюнктивы</p> <p>Метастазы меланомы без выявленного первичного очага:</p> <p>C77.0 - C77.9 Вторичное и неуточненное злокачественное новообразование лимфатических узлов (для случаев впервые выявленных метастазов меланомы в лимфатические узлы без выявленного первичного очага)</p> <p>C78 Вторичное злокачественное новообразование органов дыхания и пищеварения</p> <p>C79 Вторичное злокачественное новообразование других локализаций</p> <p>Меланома слизистых оболочек:</p> <p>C00 - C14</p> <p>Злокачественные новообразования губы, полости рта и глотки</p> <p>C15 - C26</p> <p>Злокачественные новообразования органов пищеварения</p> <p>C30 - C32:</p> <p>Злокачественное новообразование полости носа и среднего</p>		
--	---	--	--

	<p>уша, Злокачественное новообразование придаточных пазух, Злокачественное новообразование гортани C51 - C53 Злокачественные новообразования женских половых органов C60.9 Злокачественные новообразования полового члена неуточненной локализации Меланома in situ: D03.0 Меланома in situ губы D03.1 Меланома in situ века, включая спайку век D03.2 Меланома in situ уха и наружного слухового прохода D03.3 Меланома in situ других и неуточненных частей лица D03.4 Меланома in situ волосистой части головы и шеи D03.5 Меланома in situ туловища D03.6 Меланома in situ верхней конечности, включая область плечевого пояса D03.7 Меланома in situ нижней конечности, включая тазобедренную область D03.8 Меланома in situ других локализаций D03.9 Меланома in situ неуточненной локализации</p>		
<p>Клинические рекомендации "Злокачественные новообразования костей и суставных хрящей:</p>	<p>C40.0 длинные кости верхних конечностей, лопатка C40.1 короткие кости верхней конечности</p>	<p>дети</p>	<p>Минздрав России Год утверждения: 2020 Год окончания действия: 2022</p>

остеосаркома, саркома Юинга"	<p>C40.2 длинные кости нижней конечности</p> <p>C40.3 короткие кости нижней конечности</p> <p>C40.8 поражение костей и суставных хрящей конечностей, выходящее за пределы одной и более вышеуказанных локализаций</p> <p>C41.0 кости черепа и лица</p> <p>C41.1 нижняя челюсть</p> <p>C41.2 позвоночный столб</p> <p>C41.3 ребра, грудина, ключицы</p> <p>C41.4 кости таза, крестец, копчик</p> <p>C41.8 поражение костей и суставных хрящей, выходящее за пределы одной и более вышеуказанных локализаций</p>		
Клинические рекомендации "Злокачественные новообразования почек, почечных лоханок, мочеточника, других и неуточненных мочевых органов"	<p>C64 Злокачественные новообразования (ЗНО) мочевых путей, кроме почечной лоханки;</p> <p>C65 ЗНО почечной лоханки;</p> <p>C66 ЗНО мочеточника;</p> <p>C68 ЗНО других и неуточненных мочевых органов</p>	дети	<p>Минздрав России</p> <p>Год утверждения: 2020</p> <p>Год окончания действия: 2022</p>
Клинические рекомендации "Уротелиальный рак верхних мочевыводящих путей"	<p>C65 Злокачественное новообразование почечных лоханок</p> <p>C66 Злокачественное новообразование мочеточника</p>	взрослые дети	<p>Минздрав России</p> <p>Год утверждения: 2020</p> <p>Год окончания действия: 2022</p>
Клинические рекомендации "Интраокулярная ретинобластома"	<p>C69.2 Злокачественное новообразование сетчатки</p>	дети	<p>Минздрав России</p> <p>Год утверждения: 2020</p> <p>Год окончания действия: 2022</p>
Клинические рекомендации "Рак коры"	<p>C74 Злокачественное новообразование</p>	взрослые дети	<p>Минздрав России</p> <p>Год утверждения:</p>

надпочечника (Адренокортикальный рак)"	надпочечника): C74.0 Коры надпочечника C74.9 Надпочечника неуточненной части		2020 Год окончания действия: 2022
Клинические рекомендации "Миома матки"	D25 Лейомиома матки D25.0 Подслизистая лейомиома матки D25.1 Интрамуральная лейомиома D25.2 Субсерозная лейомиома D25.9 Лейомиома неуточненная D26 Другие доброкачественные новообразования матки D26.0 Доброкачественное новообразование шейки матки D26.1 Доброкачественное новообразование тела матки D26.7 Доброкачественное новообразование других частей матки D26.9 Доброкачественное новообразование матки неуточненной части O34.1 Опухоль тела матки (при беременности), требующая предоставления медицинской помощи матери	взрослые дети	Минздрав России Год утверждения: 2020 Год окончания действия: 2022

КЛИНИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ, УТВЕРЖДЕННЫЕ ДО 01.01.2019

Наименование клинических рекомендаций	Код МКБ*	Возрастная к/я	Орган, организация, утвердившая клинические рекомендации. Годы
---------------------------------------	----------	----------------	--

			утверждения и окончания действия
Клинические рекомендации "Аномалия Эбштейна"	Q22.5 Аномалия Эбштейна	взрослые дети	Минздрав России Год утверждения: 2018 Год окончания действия: 2020 <*>
Клинические рекомендации "Синдром гипоплазии левых отделов сердца"	Q23.4 Синдром левосторонней гипоплазии сердца	дети	Минздрав России Год утверждения: 2018 Год окончания действия: 2020 <*>
Клинические рекомендации "Открытый артериальный проток"	Q25 Врожденные аномалии крупных артерий: Q25.0 Открытый артериальный проток	взрослые дети	Минздрав России Год утверждения: 2018 Год окончания действия: 2020 <*>
Клинические рекомендации "Частичный аномальный дренаж легочных вен (ЧАДЛВ)"	Q26 Врожденные аномалии крупных вен: Q26.3 Частичный аномальный дренаж легочных вен	взрослые дети	Минздрав России Год утверждения: 2018 Год окончания действия: 2020 <*>
Клинические рекомендации "Атрезия хоан у детей"	Q30.0 Врожденная атрезия хоан	дети	Минздрав России Год утверждения: 2016 Год окончания действия: <*>
Клинические рекомендации "Первичная цилиарная дискинезия у детей"	Q33.8 Другие врожденные аномалии легкого Q89.3 Situs inversus J98.0 Болезни бронхов, не классифицированные в других рубриках	дети	Минздрав России Год утверждения: 2016 Год окончания действия: <*>
Клинические рекомендации "Эписпадия у детей"	Q64.0 Эписпадия	дети	Минздрав России Год утверждения: 2016 Год окончания действия: <*>
Клинические рекомендации "Экстрофия мочевого пузыря у детей"	Q64.1 Экстрофия мочевого пузыря	дети	Минздрав России Год утверждения: не установлен Год окончания действия: <*>
Клинические рекомендации "Опухоли головного и спинного мозга у детей"	C70.0 ЗНО оболочек головного мозга C70.1 ЗНО оболочек спинного мозга	дети	Минздрав России Год утверждения: 2017 Год окончания действия: 2019 <*>

	<p>S70.9 ЗНО мозговых оболочек неуточненных</p> <p>S71.0 ЗНО большого мозга, кроме долей и желудочков, мозолистого тела, над мозговым наметом без дополнительных уточнений (БДУ)</p> <p>S71.1 ЗНО лобной доли</p> <p>S71.2 ЗНО височной доли</p> <p>S71.3 ЗНО теменной доли</p> <p>S71.4 ЗНО затылочной доли</p> <p>S72.0 ЗНО спинного мозга</p> <p>S72.1 ЗНО конского хвоста</p> <p>S72.2 ЗНО обонятельного нерва, обонятельной луковицы</p> <p>S72.3 ЗНО зрительного нерва</p> <p>S72.4 ЗНО слухового нерва</p> <p>S72.5 ЗНО других и неуточненных черепных нервов</p> <p>S72.8 ЗНО поражение спинного мозга и других отделов центральной нервной системы, выходящее за пределы одной и более вышеуказанных локализаций</p> <p>S72.9 ЗНО центральной нервной системы неуточненного отдела</p> <p>S75.1 ЗНО гипофиза</p> <p>S75.2 ЗНО краниофарингеального протока</p> <p>S75.3 ЗНО шишковидной железы</p> <p>S75.4 ЗНО каротидного гломуса</p> <p>S75.5 ЗНО аортального гломуса и других</p>	<p>Внимание! О пересмотре клинических рекомендаций см. Письмо Минздрава России от 24.11.2021 N 15-1/2374</p>
--	--	---

	<p>параганглиев С75.8 ЗНО более чем одной эндокринной железы неуточненное С75.9 ЗНО эндокринной железы неуточненной D32.0 Доброкачественное новообразование оболочек головного мозга D32.1 Доброкачественное новообразование оболочек спинного мозга D32.9 Доброкачественное новообразование оболочек мозга неуточненных, менингиома БДУ D33.0 Доброкачественное новообразование головного мозга над мозговым наметом D33.1 Доброкачественное новообразование головного мозга под мозговым наметом, ствола мозга, мозжечка, четвертого желудочка D33.2 Доброкачественное новообразование головного мозга неуточненное D33.3 Доброкачественное новообразование черепных нервов, обонятельной луковицы D33.4 Доброкачественное новообразование спинного мозга D33.7 Доброкачественное новообразование других</p>		
--	--	--	--

	<p>уточненных частей центральной нервной системы D33.9 Доброкачественное новообразование центральной нервной системы неуточненной локализации D35.2 Доброкачественное новообразование гипофиза D35.3 Доброкачественное новообразование краниофарингеального протока D35.4 Доброкачественное новообразование шишковидной железы D35.7 Доброкачественное новообразование других уточненных эндокринных желез D35.8 Доброкачественное новообразование более чем одной эндокринной железы D35.9 Доброкачественное новообразование эндокринной железы неуточненной D42.0 Новообразование неопределенного или неизвестного характера оболочек головного мозга D42.1 Новообразование неопределенного или неизвестного характера оболочек спинного мозга D42.9 Новообразование неопределенного или неизвестного характера мозговых оболочек</p>		
--	---	--	--

	<p>неуточненных D43.0 Новообразование неопределенного или неизвестного характера головного мозга над мозговым наметом D43.1 Новообразование неопределенного или неизвестного характера головного мозга под мозговым наметом, ствола мозга, мозжечка, четвертого желудочка D43.2 Новообразование неопределенного или неизвестного характера головного мозга неуточненное D43.3 Новообразование неопределенного или неизвестного характера черепных нервов D43.4 Новообразование неопределенного или неизвестного характера спинного мозга D43.7 Новообразование неопределенного или неизвестного характера других частей центральной нервной системы D43.9 Новообразование неопределенного или неизвестного характера центральной нервной системы неуточненного отдела D44.3 Новообразование неопределенного или неизвестного характера гипофиза D44.4 Новообразование неопределенного или неизвестного характера краниофарингеального протока D44.5 Новообразование неопределенного или неизвестного характера шишковидной железы</p>		
--	--	--	--

	D44.6 Новообразование неопределенного или неизвестного характера каротидного гломуса D44.7 Новообразование неопределенного или неизвестного характера аортального гломуса и других параганглиев D44.9 Новообразование неопределенного или неизвестного характера эндокринной железы неуточненной		
Клинические рекомендации (протокол лечения) "Диагностика и лечение доброкачественных новообразований яичников с позиции профилактики рака"	D27 доброкачественное новообразование яичников	взрослые дети	Российское общество акушеров-гинекологов Год утверждения: 2018 Год окончания действия: <*>
Клинические рекомендации (протокол лечения) "Диагностика и лечение доброкачественных новообразований яичников с позиции профилактики рака"	D27 доброкачественное новообразование яичников	взрослые дети	Российское общество акушеров-гинекологов Год утверждения: 2018 Год окончания действия: <*>
Клинические рекомендации (протокол лечения) "Диагностика и лечение доброкачественных новообразований яичников с позиции профилактики рака"	D27 доброкачественное новообразование яичников	взрослые дети	Российское общество акушеров-гинекологов Год утверждения: 2018 Год окончания действия: <*>
Клинические рекомендации (протокол лечения) "Диагностика и лечение доброкачественных новообразований яичников с позиции профилактики рака"	D27 доброкачественное новообразование яичников	взрослые дети	Российское общество акушеров-гинекологов Год утверждения: 2018 Год окончания действия: <*>
Клинические	D27 доброкачественное	взрослые	Российское общество

рекомендации (протокол лечения) "Диагностика и лечение доброкачественных новообразований яичников с позиции профилактики рака"	новообразование яичников	дети	акушеров-гинекологов Год утверждения: 2018 Год окончания действия: <*>
Клинические рекомендации (протокол лечения) "Диагностика и лечение доброкачественных новообразований яичников с позиции профилактики рака"	D27 доброкачественное новообразование яичников	взрослые дети	Российское общество акушеров-гинекологов Год утверждения: 2018 Год окончания действия: <*>

* - Код диагнозов указан, согласно МКБ-10

1) Распоряжение Правительства РФ от 15.10.2021 № 2900-р «Об утверждении плана мероприятий по внедрению Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем, одиннадцатого пересмотра (МКБ-11) на территории Российской Федерации на 2021 - 2024 годы».

<http://ips.pravo.gov.ru:8080/default.aspx?pn=0001202110190004> (доступ от 04.03.2022 г.)

2) МКБ-11 Implementation or Transition Guide, Geneva: World Health Organization; 2019; License: CC BY-NC-SA 3.0 IGO. Эл. адрес: https://icd.who.int/ru/docs/192190_ICD-11_Implementation_or_Transition_Guide-ru.pdf.

3) International Classification of Diseases 11th Revision <https://icd.who.int/en>

ЭКСПЕРТИЗА КАЧЕСТВА МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ

Критерии качества	Нормативный правовой акт, утвердивший критерии
Положение о федеральном государственном контроле (надзоре) качества и безопасности медицинской деятельности	Постановление Правительства РФ от 29.06.2021 N 1048
Критерии оценки качества медицинской помощи	Приказ Минздрава России от 10.05.2017 N 203н <*>
Показатели, характеризующие общие критерии оценки качества условий оказания услуг медицинскими организациями, в отношении которых проводится независимая оценка	Приказ Минздрава России от 04.05.2018 N 201н <*>
Порядок осуществления экспертизы качества медицинской помощи, за исключением медицинской помощи, оказываемой в соответствии с законодательством Российской Федерации об обязательном медицинском страховании	Приказ Минздрава России от 16.05.2017 N 226н <*>
Порядок проведения контроля объемов, сроков, качества и условий предоставления медицинской	Приказ Минздрава России от 19.03.2021 N 231н

помощи по обязательному медицинскому страхованию застрахованным лицам, а также ее финансового обеспечения	
---	--

ПРОГРАММЫ ГОСУДАРСТВЕННЫХ ГАРАНТИЙ БЕСПЛАТНОГО ОКАЗАНИЯ ГРАЖДАНАМ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ

Период действия	Нормативные правовые акты, установившие Программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи
на 2022 год и на плановый период 2023 и 2024 годов	Постановление Правительства РФ от 28.12.2021 N 2505
на 2021 год и на плановый период 2022 и 2023 годов	Постановление Правительства РФ от 28.12.2020 N 2299
2020 год и на плановый период 2021 и 2022 годов	Постановление Правительства РФ от 07.12.2019 N 1610
2019 год и на плановый период 2020 и 2021 годов	Постановление Правительства РФ от 10.12.2018 N 1506

9. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ:

Интернет-адрес страницы кафедры: Web-страница кафедры на сайте вуза: <http://sgmu.ru/university/departments/departments/kafedra-fakultetskoj-pediatric/>

9.1. Доступ к электронно-библиотечным системам (ЭБС), сформированным на основании прямых договоров и государственных контрактов с правообладателями на 2021-2022 гг.

1. ЭБС «Консультант студента» ВО+ СПО <http://www.studentlibrary.ru/> ООО «Политехресурс» Контракт №328СЛ/10-2021/469 от 30.12.2021г., срок доступа до 31.12.2022г. Свидетельство о гос. регистр. базы данных №2013621110 от 6.09.2013г.
2. ЭБС «Консультант врача» <http://www.rosmedlib.ru/> ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением - Комплексный медицинский консалтинг» Контракт №633КВ/10-2021/468 от 30.12.2021г., срок доступа до 31.12.2022г. Свид-во о гос. рег. базы данных №2011620769 от 17.10.2011+ Изменение в свид-во о гос. рег. базы данных №2011620769 от 4.06.2019г.
3. ЭБС IPRbooks <http://www.iprbookshop.ru/> ООО Компания «Ай Пи Ар Медиа» Лицензионный договор № 9193/22К/247 от 11.07.2022г., срок доступа до 14.07.2023г. Свид-во о гос. рег. базы данных №2010620708 от 30.11.2010 + Изменение в свид. о гос. рег. базы данных №2010620708 от 17.12.2018г.
4. Национальный цифровой ресурс «Рукопт» <http://www.rucont.lib.ru.> ООО Центральный коллектор библиотек "БИБКОМ" Договор №470 от 30.12.2021, срок доступа с 01.01.2022 по 31.12.2022г. Свидетельство о государственной регистрации базы данных № 2011620249 от 31 марта 2011г.

9.2. ПЕРЕЧЕНЬ РЕСУРСОВ ИНФОРМАЦИОННО-ТЕЛЕКОММУНИКАЦИОННОЙ СЕТИ «ИНТЕРНЕТ»

№ п/п	Официальные педиатрические сообщества	Интернет – страница
Отечественные		
1	Союз педиатров России	www.pediatr-russia.ru/
2	Российское общество медицинских генетиков	www.romg.org
3	Медико-генетический научный центр им. Н.П. Бочкова	www.med-gen.ru
Зарубежные		
1	Европейское общество неонатологов	www.neonatology.euroscicon.com/
2	Европейское общество генетики человека	www.eshg.org
Научно-образовательные медицинские порталы		
1.	Научная электронная библиотека	www.elibrary.ru
2.	Научно-образовательный медицинский портал	www.med-edu.ru
3.	Всероссийская образовательная интернет-программа для врачей «Интернист»	www.internist.ru
4.	Российская ассоциация специалистов функциональной диагностики	www.rasfd.com
5.	Международный медицинский портал	www.univadis.ru
6.	Медицинский образовательный сайт/социальная сеть для врачей	https://vrachivmeste.ru
7.	Научная сеть SciPeople	www.scipeople.ru
8.	Электронная библиотека диссертаций disserCat	www.dissercat.ru
9.	Центральная Научная Медицинская библиотека (Первый МГМУ им. И.М. Сеченова)	www.scsmi.rssi.ru
10.	Российская национальная библиотека (СПб)	www.nlr.ru
11.	Национальная медицинская библиотека (США)	www.ncbi.nlm.nih.gov
12.	Научная электронная библиотека – электронные информационные ресурсы зарубежного издательства Elsevier	www.elsevier.com
13.	Модульная объектно-ориентированная обучающая среда	www.moodle.org
Информационно-справочные системы		
1.	Министерство здравоохранения Российской Федерации	www.rosminzdrav.ru
2.	Министерство здравоохранения Саратовской области	www.minzdrav.saratov.gov.ru
3.	РЛС регистр лекарственных средств России Электронная Энциклопедия лекарств 2013/21	http://www.rlsnet.ru

9.3. ПРОГРАММНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ:

Перечень лицензионного программного обеспечения	Реквизиты подтверждающего документа
Microsoft Windows	40751826, 41028339, 41097493, 41323901, 41474839, 45025528, 45980109, 46073926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 62041790, 64238801, 64238803, 64689895, 65454057, 65454061, 65646520, 69044252 – срок действия лицензий – бессрочно.
Microsoft Office	40751826, 41028339, 41097493, 41135313, 41135317, 41323901, 41474839, 41963848, 41993817, 44235762,

	45035872, 45954400, 45980109, 46073926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 49569639, 49673030, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 61970472, 62041790, 64238803, 64689898, 65454057 – срок действия лицензий – бессрочно.
Kaspersky Endpoint Security, Kaspersky Anti-Virus	№ лицензии 2В1Е-220211-120440-4-24077 с 2022-02-11 по 2023-02-20, количество объектов 3500.
CentOSLinux	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
SlackwareLinux	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
MoodleLMS	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
DrupalCMS	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно

10. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины «Медицинская генетика» представлены в приложении 3 и 4 к РП.

11. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Сведения о материально-техническом обеспечении образовательного процесса рабочей программы учебной дисциплины «Медицинская генетика» (уровень подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре), специальность 31.08.14 «Детская онкология» представлены в приложении к ОПОП.

12. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Сведения о кадровом обеспечении образовательного процесса рабочей программы учебной дисциплины «Медицинская генетика» (уровень подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре, специальность 31.08.14 (Детская онкология) представлены в приложении к ОПОП.

13. ИНЫЕ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ


- **Методические разработки практических занятий для преподавателей по дисциплине прилагаются.**

14. РАЗРАБОТЧИКИ

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Спиваковский Юрий Маркович	К.м.н., доцент	Заведующий кафедрой факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
2.	Горемыкин Владимир Ильич	Д.м.н.	Профессор кафедры факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
3.	Сидорович Оксана Витальевна	К.м.н.	Доцент кафедры факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
4.	Елизарова Светлана Юрьевна	К.м.н.	Доцент кафедры факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
5.	Хижняк Анна Валентиновна	К.м.н.	Ассистент кафедры факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России



**Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
«Саратовский государственный медицинский университет
имени В. И. Разумовского»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И.Разумовского Минздрава России)**

УТВЕРЖДАЮ
Начальник ОПКВК
ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В. И.
Разумовского Минздрава России
 Н.В. Щуковский
« 31 » 08 2022_ г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УЧЕБНОЙ
ДИСЦИПЛИНЫ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ
Блок 1, базовая часть, Б1.Б.2**

**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ
31.08.14 ДЕТСКАЯ ОНКОЛОГИЯ**

ФГОС ВО утвержден приказом 1056
Министерства образования и науки РФ
от 25 августа 2014 года


Квалификация
Врач-детский онколог
Форма обучения
ОЧНАЯ

Нормативный срок освоения ОПОП – 2 года

ОДОБРЕНА

на учебно-методической конференции кафедры
факультетской педиатрии

Протокол от 15.06.22 г. № 7
Заведующий кафедрой:


Ю.М. Спиваковский

Карта компетенций дисциплины «Медицинская генетика» с указанием этапов их формирования, видов и форм контроля

№ п/п	Контролируемые разделы учебной дисциплины	Контролируемые компетенции	Фонд оценочных средств		Форма контроля
			Вид оценочного средства	Количество вариантов заданий	
1.	Б1.Б2 Медицинская генетика	УК-1; ; ПК-1; ПК-2; ПК-5; ПК-6.	1.Комплект тестовых заданий;	100	зачет
			2.Комплект типовых ситуационных задач;	15	
			3. Комплект вопросов для устного собеседования.	30	

ОЦЕНИВАНИЕ РЕЗУЛЬТАТОВ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ:

Результаты тестирования оцениваются по 5-ти балльной системе.

Оценка формируется в соответствии с критериями, представленными в таблицы:

Количество правильных ответов (%)	Оценка
90-100	отлично
80-89	хорошо
70-79	удовлетворительно
Меньше 70	неудовлетворительно

Результаты собеседования по типовой ситуационной задаче

Результат работы с **ситуационной задачей** оценивается по системе: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка **«отлично»** - ординатор правильно и полноценно оценил клиническую ситуацию, определил основные патологические синдромы, правильно оценил результаты всех дополнительных методов обследования, отвечает на заданные вопросы, демонстрирует свободное владение материалом, умение применять знания в конкретной ситуации; не допускает неточностей (ошибок), анализирует результаты собственных действий.

Оценка **«хорошо»** - ординатор правильно и полноценно оценил клиническую ситуацию, определил основные патологические синдромы, правильно оценил результаты всех

дополнительных методов обследования, отвечает на заданные вопросы, демонстрирует достаточный уровень владения материалом в конкретной ситуации; допускает некоторые неточности (малосущественные ошибки), которые самостоятельно обнаруживает и быстро исправляет, анализирует результаты собственных действий.

Оценка **«удовлетворительно»** - ординатор правильно, но неполноценно оценил клиническую ситуацию, не смог выделить все патологические синдромы, правильно, но неполноценно изучил результаты всех дополнительных методов обследования, отвечает на заданные вопросы не в полном объеме, демонстрирует ограниченное владение материалом в конкретной ситуации; допускает неточности (ошибки), которые обнаруживает и быстро исправляет после указания на них членов экзаменационной комиссии, анализирует результаты собственных действий.

Оценка **«неудовлетворительно»** - ординатор не смог полноценно и грамотно оценить клиническую ситуацию, неправильно выделил основные патологические синдромы, плохо ориентируется в результатах дополнительного обследования, не ориентирован в основных вопросах специальности, или делает грубые ошибки при их выполнении, не может самостоятельно исправить ошибки.

Результаты устного собеседования.

Результат работы по системе: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка **«отлично»** выставляется в случае, если ординатор:

- дает полный, исчерпывающий и аргументированный ответ на вопрос;
- ответ на вопрос отличается логической последовательностью, четкостью в выражении мыслей и обоснованностью выводов;
- демонстрирует знание источников (нормативно-правовых актов, литературы, понятийного аппарата) и умение ими пользоваться при ответе.

Оценка **«хорошо»** выставляется в случае, если ординатор:

- дает полный, исчерпывающий и аргументированный ответ на вопрос;
- ответ на вопрос отличается логической последовательностью, четкостью в выражении мыслей и обоснованностью выводов;
- имеются незначительные неточности в ответе.

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется в случае, если ординатор:

- дает неполный и слабо аргументированный ответ на вопрос, демонстрирующий общее представление и элементарное понимание существа поставленного вопроса, понятийного аппарата и обязательной литературы

Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется в случае, если ординатор:

- демонстрирует незнание и непонимание существа поставленного вопроса.

Оценка **«зачтено»** выставляется в случае получения ординатором положительных оценок (за собеседование и решение ситуационной задачи) и означает успешное прохождение промежуточной аттестации. При наличии хотя бы одной оценки **«неудовлетворительно»** или неявке в установленный день проведения промежуточной аттестации выставляется оценка **«не зачтено»**.

КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ВОПРОСОВ

1. Укажите, что не характерно для аутосомно - доминантного типа наследования заболеваний человека:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии	
Б	одинаково поражаются мужской и женский пол	
В	заболевание прослеживается в родословной по вертикали	
Г	заболевание прослеживается в родословной по горизонтали	+
Д	как правило, один из родителей больного ребёнка болен	

2. Каков коэффициент наследуемости при мультифакториальных заболеваниях?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	50%	
В	более 50%, но менее 100%	+
Г	25%	
Д	более 100%.	

3. Какова вероятность рождения здоровых детей при типе брака Аа х аа (заболевание наследуется по аутосомно - доминантному типу с полной пенетрантностью гена)?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	75%	
Б	50%	
В	25%	+
Г	100%	

4. Укажите наиболее характерные дерматоглифические изменения, позволяющие заподозрить наследственную патологию у ребёнка:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	дистальный трирадиус	+
Б	проксимальный трирадиус	
В	две складки на мизинце	
Г	преобладание ульнарных пеель петель	
Д	одна поперечная складка на большом пальце	

5. С каким синдромом фенотипически схож фетальный алкогольный синдром плода:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	синдром Вильямса	
Б	синдром Дубовица	+
В	синдром Прадера Вили	
Г	синдром Холт-Орама	
Д	синдром Карнелии- Де Ланге	

6. Какие методы пренатальной диагностики патологии плода являются инвазивными:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	УЗИ	
Б	исследование - фетопротеина в сыворотке женщин	
В	трансабдоминальный амниоцентез	+
Г	определение хорионического гонадотропина у беременной	
Д	измерение воротникового пространства	

7. Правильно определите термин: Антимонголоидный разрез глаз - это:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	увеличенное расстояние между внутренними углами глазниц	
Б	опущенные наружные углы глазных щелей	+
В	узкая глазная щель	
Г	опущенные внутренние углы глазных щелей	
Д	полулунная складка у внутреннего угла глаза	

8. Поражение костной системы характерны для синдромов:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	Апера	
Б	Холт-Орама	+
В	Поланда	
Г	Криста-Сименса-Турена	
Д	Мартина-Белла	

9. Укажите, какой из перечисленных молекулярных дефектов лежит в основе патогенеза муковисцидоза:

Поля для	Варианты ответов	Поле для отметки

выбора ответа		правильного ответа
А	дефицит α -I антитрипсина	
Б	нарушение синтеза транспортного белка, функция которого - перенос ионов N и Cl через мембрану эпителиальных клеток	+
В	нарушение синтеза секреторного иммуноглобулина А	
Г	первичная цилиарная дискинезия	
Д	недоразвитие эластичных волокон в стенках лёгочных сосудов, что приводит к диапедезу эритроцитов	

10. Укажите признаки, характерные для синдрома Патау:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	микроцефалия, микрофтальмия, расщелина губы и нёба, микрогнатия, шестипалость	+
Б	косые глазные щели, эпикант, пятна Брашвильда, широкий нос, макроглоссия, короткие пальцы	
В	ариэнцефалия, гипоплазия червя мозжечка, пороки сердца	
Г	высокий рост, евнухоидное строение тела, гинекомастия, сколиоз, кифоз	
Д	снижение слуха, подковообразная почка, бесплодие	

11. Что характерно для аутосомно - рецессивного типа наследования заболеваний человека:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	мутантный ген проявляется в гетерозиготном состоянии	
Б	при типичном браке родители фенотипически здоровы, но являются гетерозиготными носителями	+
В	болезнь прослеживается в родословной по вертикали	
Г	оба родителя больны	
Д	вероятность рождения больного ребёнка при типичном браке 50%	

12. Каков коэффициент наследуемости при хромосомных заболеваниях:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	50%	+
В	25%	
Г	более 50%, но менее 100%	
Д	зависит от кариотипа родителей	

13. Закон Харди - Вайнберга характеризует генетическую структуру популяции при условии:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	панмиксии	+
Б	эндомиксии	
В	мутационного давления	
Г	изолята	
Д	наличии отбора	

14. Какова вероятность рождения здоровых детей при типе брака Аа х аа (заболевание наследуется по аутосомно - доминантному типу, пенетрантность гена 40%):

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	75%	
В	50%	
Г	80%	
Д	20%	+

15. При исследовании фенотипа больного Вы определите гипертелоризм, если:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	межорбитальный индекс > 6,8	+
Б	межорбитальный индекс < 4	
В	межорбитальный индекс < 6,8, но > 4	
Г	у больного опущены внутренние углы глаз	
Д	у больного опущены наружные углы глаз	

16. Резкое повышение содержания АФП в сыворотке беременной женщины свидетельствует о:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	врождённых пороках сердца	
Б	незрелости лёгочной ткани плода	
В	муковисцидозе	
Г	дефектов развития невральнoй трубки	+
Д	синдроме Дауна	

17. Правильно определите термин: Прогения - это:

Поля для	Варианты ответов	Поле для отметки

выбора ответа		правильного ответа
А	чрезмерное развитие нижней челюсти, выступающий вперёд подбородок и альвеолярная дуга	
Б	чрезмерное развитие верхней челюсти с наклоном вперёд передних зубов	+
В	недоразвитие нижней челюсти с отклонением назад подбородка и альвеолярной дуги	
Г	верхняя челюсть сдвинута внутрь относительно фронтальной плоскости лица	
Д	сквозная расщелина верхней губы и нёба	

18. Общими признаками для трисомии 21 и 18 хромосом являются:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	пороки сердца	+
Б	число хромосом 47	
В	отставание в физическом и психическом развитии	
Г	пороки половых органов	
Д	тазовая дистопия почки	

19. Какова вероятность повторного рождения больного ребёнка в семье, где мать здорова, а отец и старший сын страдают болезнью Марфана:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	75%	
В	50%	+
Г	25%	
Д	0%	

20. У ребёнка с задержкой умственного развития, деформированными ушными раковинами, тонким, курносим носом, пороком сердца заподозрена хромосомная патология, при цитогенетическом исследовании получен следующий кариотип 47 ху + 18. Ваш диагноз?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	болезнь Дауна	
Б	синдром Патау	
В	синдром Эдварса	+
Г	синдром “кошачьего крика”	
Д	синдром Вольфа –Хиршхорна	

21. Чем характеризуется X - сцепленный доминантный тип наследования заболеваний человека?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	чаще болеют женщины	
Б	чаще болеют мужчины	
В	родители больного ребенка здоровы	
Г	болезнь прослеживается в родословной по горизонтали	
Д	если болен отец, все сыновья здоровы, а все дочери больны	+

22. Каков коэффициент наследуемости при моногенных заболеваниях:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	+
Б	50%	
В	более 50%, но менее 100%	
Г	зависит от типа наследования	
Д	25%	

23. Дифференциальную диагностику при болезнях недостаточности ферментов дыхательной цепи необходимо проводить с:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	хромосомными синдромами	
Б	нервно-мышечными заболеваниями	+
В	пероксисомными заболеваниями	
Г	лизосомными заболеваниями	
Д	факоматозами	

24. При каком типе брака у фенотипически здоровых родителей может родиться сын X - сцепленным рецессивным заболеванием:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	$X^A X^A \times X^a Y$	
Б	$X^A X^a \times X^A Y$	+
В	$X^A X^A \times X^A Y$	
Г	$X^A X^a \times X^a Y$	
Д	$X^a X^a \times X^a Y$	

25. Укажите признак, не характерный для наследственной патологии:

Поля	Варианты ответов	Поле для
------	------------------	----------

для выбора ответа		отметки правильного ответа
А	вовлечение в процесс несколько органов и систем	
Б	накопление определённых болезней у членов одной семьи	
В	болезнь всегда проявляется при рождении	+
Г	прогрессирование болезни, несмотря на проводимое обычное лечение (хронизация неясной этиологии)	
Д	наличие у больного стигм дизэмбриогенеза	

26. Показаниями к исследованию кариотипа плода не являются:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	возраст матери > 30 лет	
Б	наличие в семье больных фенилкетонурией	+
В	увеличение воротникового пространства на УЗИ	
Г	наличие сбалансированной транслокации у родителей	
Д	наличие в семье детей с отставанием в умственном развитии	

27. Правильно определите термин: Клинодактилия - это:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	прямое прикрепление кистей и стоп к туловищу	
Б	тотальное или частичное отсутствие пальцев кистей и стоп	
В	сгибательная контрактура пальцев	
Г	латеральное искривление одного или более пальцев кистей и стоп	+
Д	увеличение количества пальцев	

28. В каком возрасте необходимо проводить массовый неонатальный скрининг:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	на первом году жизни	
Б	в дошкольном	
В	перед поступлением в школу	
Г	в родильном доме	+
Д	когда появятся первые клинические симптомы	

29. Какие методы обследования целесообразно назначить ребёнку для подтверждения болезни Марфана:

Поля для выбора	Варианты ответов	Поле для отметки правильного

ответа		ответа
А	определение фенилпировиноградной кислоты в моче	
Б	исследование кариотипа	
В	определение АФП	
Г	определение оксипролина и гликозаминогликанов в моче	+
Д	определение хлоридов и натрия потовой жидкости	

30. У ребёнка с задержкой умственного развития, микроцефалией, лунообразным лицом, гипертелоризмом, паховой грыжей, заподозрена хромосомная патология, при исследовании хромосомного набора кариотип ребёнка 46 XY, 5 р -. Ваш диагноз:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	болезнь Дауна	
Б	синдром Патау	
В	синдром Эдварса	
Г	синдром “кошачьего крика”	+
Д	синдром Волфа-Хиршхорна	

31. Чем характеризуется X - сцепленный рецессивный тип наследования заболеваний человека?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	с одинаковой частотой болеют мужчины и женщины	
Б	чаще болеют мужчины	+
В	при типичном браке все сыновей больны, а все дочери носители	
Г	один из родителей больного ребёнка болен	
Д	больны родственники женского пола пробанда со стороны матери	

32. На чем основан гено- и фенотипический прогноз в семьях, отягощенных моногенными заболеваниями?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	на степени родства и с больным родственником	
Б	на количестве больных детей в семье	
В	на законах Менделя	+
Г	прогноз зависит от тяжести заболевания у родственников	
Д	прогноз зависит от течения беременности (наличие проф. вредностей, токсикозов) у матери	

33. Какие наследственные болезни можно диагностировать при исследовании интерфазных хромосом?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	Фенилкетонурию	
Б	болезнь Дауна	
В	синдром Эдварса	
Г	хромосомные болезни с нарушением числа половых хромосом	+
Д	муковисцидоз	

34. При каком типе брака все дочери здоровы, а 1/2 сыновей больны, если заболевание наследуется по X - сцепленному рецессивному типу:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	$X^A X^A \times X^a Y$	
Б	$X^A X^a \times X^A Y$	+
В	$X^A X^A \times X^A Y$	
Г	$X^A X^a \times X^a Y$	
Д	$X^a X^a \times X^a Y$	

35. Укажите, что не характерно для оогенеза человека:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	фаза размножения начинается с 14 - 16 лет и продолжается до 55 - 60 лет	+
Б	фаза размножения начинается у 2-3 мес. плода, заканчивается в 7-9 мес. плода	
В	из одной оогонии образуется одна яйцеклетка	
Г	течет асинхронно и прерывисто	
Д	мутации в половых клетках, как правило, накапливаются.	

36. Правильно определите термин: Скафоцефалия это:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	башенный череп	
Б	расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части	
В	длинный узкий с выступающим лбом и затылком - ладьевидный череп	+
Г	увеличение продольного размера головы	
Д	увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера	

37. Правильно определите термин: Конская стопа - это:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	контрактура голеностопного сустава в положении чрезмерного подошвенного сгибания с опорой при ходьбе на пальцы и головки плюстных костей	+
Б	внутренняя косолапость, стойкая приводящая сгибательная контрактура стопы	
В	продольное плоскостопие с выраженным отведением переднего отдела стопы	
Г	чрезмерное тыльное сгибание стопы в голеностопном суставе с опорой при ходьбе на пятку	
Д	углубление продольного свода стопы в области суставов Шопара и Лисфранка	

38. За развитие семейной гипертрофической кардиомиопатии ответственны гены:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	сердечных калиевых каналов	
Б	сердечных натриевых каналов	
В	липопротеинов низкой плотности	
Г	липопротеинов высокой плотности	
Д	сократительных белков миокарда	+

39. Укажите какой из перечисленных комплексов минимальных диагностических признаков характерен для болезни Марфана:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	крыловидные складки шеи, аномалии грудной клетки, крипторхизм, врожденные пороки сердца	
Б	высокий рост, избыточное отложение подкожной клетчатки в области таза, бесплодие, умственная отсталость	
В	высокий рост, деформация скелета, подвывих хрусталика, аневризм аорты, арахнодактилия	+
Г	высокий рост, перерастяжимость кожи, голубые склеры, пролапс клапанов сердца	
Д	множественные дизостозы помутнения роговицы, грубые черты лица, умственная отсталость	

40. Укажите признаки, характерные для синдрома Шершевского-Тернера:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа

А	высокий рост, гинекомастия, скудное оволосение, сколиоз, аномалии зубов, заболевания сердца, бесплодие	
Б	низкий рост, брахицефалия, аномалии зрения, птериgium, снижение слуха, аномалии сердца, бесплодие	+
В	микроцефалия, гипертелоризм, микрогнатия, гипоспадия, гипертелоризм, аномалии сердца	
Г	микроцефалия, низкорасположенные ушные раковины, широкий плоский нос, микрогнатия, пороки сердца	
Д	не знаю	

41. Что не влияет на фенотипический прогноз в семьях отягощенных мультифакториальными заболеваниями?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	степень родства	
Б	число больных родственников	
В	тип наследования заболеваний	+
Г	тяжесть заболевания родственников	
Д	все выше перечисленные факторы	

42. Какой метод медицинской генетики используется при изучении соотносительной роли генотипа и среды формирования болезни?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	клинико – генеалогический	
Б	цитогенетический	
В	близнецовый	
Г	популяционный	+
Д	биохимический	

43. Что не является показанием для определения кариотипа плода?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	возраст матери более 35 лет	
Б	сбалансированная транслокация у родителей	
В	случаи фенилкетонурии в семье	+
Г	рождение в семье детей с синдромом Эдварса	
Д	рождение в семье детей с множественными пороками развития	

44. При каком типе брака все дочери больны, а сыновья здоровы, если заболевание наследуется по X - сцепленному доминантному типу:

Поля для	Варианты ответов	Поле для отметки

выбора ответа		правильного ответа
А	$X^aX^a \times X^AY$	+
Б	$X^AX^a \times X^aY$	
В	$X^AX^a \times X^AY$	
Г	$X^AX^A \times X^aY$	
Д	$X^aX^a \times X^aY$	

45. Какое из представленных определений в полном объеме отражает понятие наследственных болезней?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	болезни, передающиеся по наследству от родителей к детям	
Б	врожденные заболевания, проявляющиеся с первых дней жизни	
В	болезни, причиной которых являются мутации в половых клетках родителей или зиготе	+
Г	болезни, возникающие в результате воздействия тератогено	
Д	болезни, вызываемые числовыми или структурными изменениями хромосом	

46. Правильно определите термин: Прогнатия - это:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	недоразвитие нижней челюсти	
Б	чрезмерное развитие нижней челюсти	
В	чрезмерное развитие верхней челюсти	+
Г	недоразвитие челюстно - лицевой области	
Д	перекрестный прикус	

47. Чем обусловлена полисистемность и полиорганность поражения, наблюдаемые при наследственных болезнях?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	плейотропным действием гена	+
Б	эпистазом	
В	кроссинговером	
Г	транслокацией сбалансированной	
Д	транслокацией несбалансированной	

48. При благоприятном течении синдром Пирсона может трансформироваться в синдром :

Поля для выбора	Варианты ответов	Поле для отметки правильного

ответа		ответа
А	MELAS	
Б	MERRF	
В	NARP	
Г	Кернса-Сейра	+
Д	MCAD	

49. Укажите какой из молекулярных дефектов лежит в основе патогенеза болезни Марфана:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	аномальная структура фибрилл	
Б	повышение синтеза структурно изменённой коллагеназы	
В	гиперпродукция гомогентизиновой кислоты	
Г	нестабильность коллагена из-за уменьшения сшивок, дефицит синтеза проколлагена I	+
Д	гиперпродукция гомоцистина	

50. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с целью консультации ребенка. Девочке 14 лет. Рост 142 см, гиперстенического телосложения, имеется короткая шея, птеригиум, низкий рост волос на затылке, брахидактилия, вторичные половые признаки не выражены. Ваш предположительный диагноз?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	синдром Эдвардса	
Б	синдром Шерешевского -Тернера	+
В	синдром Марфана	
Г	синдром Нунан	
Д	синдром Меккеля	

51. Какой метод медицинской генетики используется при изучении соотносительной роли генотипа и среды формирования болезни?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	клинико – генеалогический	
Б	цитогенетический	
В	близнецовый	+
Г	популяционный	
Д	биохимический	

52. Сколько телец Барра (X - хроматина) в соматических клетках женщин в норме?

Поля для	Варианты ответов	Поле для отметки

выбора ответа		правильного ответа
А	два	
Б	одно	+
В	телец Барра нет	
Г	количество зависит от типа взятых для исследования клеток	
Д	три	

53. Какие из наследственных болезней человека, как правило, не наследуются:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	генные болезни	
Б	хромосомные болезни	+
В	все наследственные болезни наследуются	
Г	болезни с наследственной предрасположенностью	
Д	не знаю.	

54. Какие изменения характерны для копрограммы больного, страдающего кишечной формой муковисцидоза?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	большое количество лейкоцитов	
Б	наличие эритроцитов	
В	большое количество мышечных волокон	
Г	большое количество нейтрального жира	+
Д	патогноманичных изменений нет.	

55. Укажите методы, не относящиеся к патогенетическим при лечении муковисцидоза:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	диета с ограничением белка и соли	+
Б	диета с увеличением белка и ограничением жиров	
В	ферментотерапия	
Г	муколитики	
Д	вибрационный массаж.	

56. Наследуются ли хромосомные болезни:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	наследуются в 100%	
Б	наследование зависит от типа брака	

В	чаще не наследуются	+
Г	наследуются в 50%	
Д	наследование зависит от генотипа родителей.	

57. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с целью консультации ребенка. Девочке 14 лет. Рост 142 см, гиперстенического телосложения, имеется короткая шея, птеригиум, низкий рост волос на затылке, брахидактилия, вторичные половые признаки не выражены. Ваш предположительный диагноз?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	синдром Эдвардса	
Б	синдром Шерешевского -Тернера	+
В	синдром Марфана	
Г	синдром Нунан	
Д	синдром Меккеля.	

58. К мультифакториальным заболеваниям с полигенным типом наследования относятся:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	заболевания, в основе которых лежит сочетание поражения различных хромосом	
Б	заболевания, в основе которых лежит сочетание хромосомных и генных мутаций	
В	заболевания, возникающие как результат сочетанного действия генетической предрасположенности и различных экзогенных факторов	+
Г	заболевания, характеризующиеся сочетанным поражением различных систем органов	
Д	заболевания, вызванные сочетанным аддитивным действием генов.	

59. Какие задачи не помогает решить медико-генетическое консультирование?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	определение прогноза здорового потомства	
Б	объяснения родителям смысла генетического риска	
В	помощь родителям в выборе рационального решения	
Г	выявление групп риска среди родственников больного	
Д	снижение мутационного груза.	+

60. Укажите, что не относится к показаниям для применения инвазивных методов пренатальной диагностики наследственных болезней:

Поля	Варианты ответов	Поле для
------	------------------	----------

для выбора ответа		отметки правильного ответа
А	возраст беременной более 40 лет	
Б	повышение альфа - фетопroteина в сыворотке	
В	наличие порока сердца у предыдущего ребенка	+
Г	наличие у одного из родителей сбалансированной транслокации	
Д	болезнь Марфана у матери ребенка.	

61. Какие клетки чаще всего берут у ребёнка для исследования кариотипа?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	лимфоциты	+
Б	клетки слизистой ротовой полости	
В	клетки костного мозга	
Г	сперматозоиды	
Д	клетки амниотической жидкости.	

62. В какую фазу митоза структура хромосом хорошо различима в световой микроскоп?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	в любую из фаз	
Б	в профазу	
В	в анафазу	
Г	в метафазу	+
Д	в телофазу.	

63. В каком возрасте наблюдается клиническая манифестация наследственных болезней, связанных с аномалиями аутосом?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	в пубертатном	
Б	на первом году жизни	
В	при рождении	+
Г	при поступлении в школу	
Д	в раннем дошкольном.	

64. Укажите методы обследования, которые целесообразно назначить ребёнку для подтверждения муковисцидоза:

Поля	Варианты ответов	Поле для
------	------------------	----------

для выбора ответа		отметки правильного ответа
А	исследования хлоридов пота	+
Б	исследования кариотипа	
В	проба Сулковича	
Г	проба Бенедикта	
Д	проба Феллинга.	

65. Укажите методы профилактики повторного рождения больного ребёнка, где оба родителя здоровы, а первый ребёнок болен муковисцидозом?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	исследование кариотипа плода	
Б	исследование X и Y хроматина у плода	
В	определение уровня альфа - фето протеина в сыворотке беременной женщины	
Г	определение мутации Δ - 508 в клетках плода методом ДНК – диагностики	+
Д	определение оксипролина в моче.	

66. Какой из методов медицинской генетики используют для диагностики синдрома Эдварса?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	исследование метафазных хромосом рутинным методом	
Б	исследование интерфазных хромосом	
В	метод дифференциального окрашивания метафазных хромосом	+
Г	определение телец Барра	
Д	все перечисленные выше методы.	

67. В семье родился ребёнок с болезнью Дауна, его кариотип $46\text{ xx }21\backslash 21$ какова вероятность повторного рождения больного ребёнка в этой семье:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	вероятность равна популяционной частоте, т.к. вероятно болезнь результат новой мутации	
Б	25%	
В	50%	
Г	100%	+
Д	75%	

68. Выделите правильные утверждения относительно индивидуальной предрасположенности к заболеваниям:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	предрасположенность неизбежно реализуется в болезнь	
Б	предрасположенность к патологии - это изменение нормы реакции организма на действие факторов внешней среды	+
В	предрасположенность определяется индивидуальной вариацией генов	
Г	при отсутствии предрасположенности болезнь не возникает	
Д	внешнее воздействие одной о той же интенсивности с неизбежностью вызывает идентичные заболевания у всех детей, подвергнувшихся этому воздействию.	

69. Какое утверждение не относится к МФЗ:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	риск для родственников сильно варьирует в разных семьях	
Б	риск для всех родственников одной и той же степени родства в разных семьях не одинаков	
В	риск рождения ребенка с МФЗ выше в тех семьях, где уже есть два пораженных члена семьи	
Г	более тяжелая степень выраженности дефекта у пробанда сопровождается повышенным риском поражения для родственников	
Д	риск для родственников не зависит от степени тяжести МФЗ у пробанда.	+

70. Какое медико-генетическое консультирование (МГК) не является проспективным?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	МГК до брака	
Б	МГК до беременности	
В	МГК в ранние сроки беременности	
Г	МГК после рождения больного ребенка	+
Д	МГК во втором триместре беременности.	

71. В каких клетках человека чаще всего исследуют половой хроматин:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	в лимфоцитах	
Б	в клетках слизистой ротовой полости	+
В	в клетках костного мозга	
Г	в сперматозоидах	
Д	в клетках амниотической жидкости.	

72. Исключите неправильные ответы: Для наследственной патологии характерно всё, кроме:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	возрастной зависимости клинической манифестации	
Б	вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем	
В	отсутствие эффекта от патогенетической терапии	
Г	прогрессирующий характер течения болезни	
Д	острое начало заболевания.	+

73. Порок развития костей предплечья является одним из симптомов:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	глазо-зубо-костной дисплазии	
Б	диастрофической дисплазии	
В	синдрома Холт-Орама	+
Г	синдрома Эллиса Ван Кревельда	
Д	синдром Рассела-Сильвера	

74. Врожденные пороки сердца могут наследоваться по:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	доминантный тип	
Б	рецессивный тип	
В	X-сцепленный тип	
Г	Y-сцепленный тип	
Д	мультифакториальный тип	+

75. Какая из перечисленных мутаций приводит к возникновению болезни Дауна?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	полиплоидия	
Б	гаплоидия	
В	моносомия	
Г	нуллисомия	
Д	трисомия	+

76. В семье родился ребёнок с клиническими признаками синдрома Патау, его кариотип 46 ХУ, t 13\15 будет ли изменён хромосомный набор его родителей (оба они здоровы), если да, то каким образом?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	кариотип родителей не изменён, болезнь - результат новой мутации	
Б	кариотип одного из родителей аналогичен кариотипу ребёнка (46, ХУ, t 13\15)	
В	кариотип одного из родителей 47 + 13	
Г	кариотип одного из родителей 45 t 13\15	+
Д	оба родителя имеют кариотип аналогичный кариотипу ребенка.	

77. Общими чертами, характерными для всех МФЗ являются:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	более раннее начало и утяжеление клинической картины в нисходящих поколениях	+
Б	в каждом последующем поколении риск рождения больного ребенка уменьшается	
В	риск зависит от типа брака	
Г	наследуются по аутосомно-доминантному типу	
Д	наследуются по аутосомно-рецессивному типу.	

78. Укажите заболевания, которые можно предположить пренатально при повышении содержания альфа-фетопротеина:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	муковисцидоз	
Б	спинномозговая грыжа	+
В	фенилкетонурия	

Г	синдром Дауна	
Д	синдром Марфана.	

79. Какое медико-генетическое консультирование (МГК) относят к ретроспективным?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	МГК до брака	
Б	МГК до беременности	
В	МГК в ранние сроки беременности	
Г	МГК после рождения больного ребенка	+
Д	МГК в втором триместре беременности.	

80. Оптимальный размер популяции для функционирования одной межрегиональной медико-генетической консультации составляет:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	1-1,5 млн.	
Б	2-3 млн.	
В	4 – 6 млн.	
Г	8 – 10 млн.	+
Д	Более 10 млн.	

81. Чему равна доля общих генов у родственников I степени родства:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	$\frac{3}{4}$	
Б	$\frac{1}{3}$	
В	$\frac{1}{2}$	+
Г	$\frac{1}{4}$	
Д	$\frac{1}{8}$.	

82. При каком типе наследования моногенных заболеваний у больных отцов все дочери здоровы:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	аутосомно – доминантном	
Б	аутосомно – рецессивном	

В	X -сцеплённом – доминантном	
Г	X -сцеплённом- рецессивном	
Д	Y – сцеплённом.	+

83. Каков коэффициент инбридинга (Райта) при incestе кровно - родственном браке между родственниками 1 степени родства?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	25%	
В	50%	
Г	0%	
Д	80%.	+

84. Какова вероятность повторного рождения больного ребёнка в семье, где мать здорова, а отец и старший сын страдают болезнью Марфана:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	75%	
В	50%	+
Г	25%	
Д	0%.	

85. Какой из методов медицинской генетики используют для диагностики синдрома Эдварса?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	исследование метафазных хромосом рутинным методом	
Б	исследование интерфазных хромосом	
В	метод дифференциального окрашивания метафазных хромосом	+
Г	определение телец Барра	
Д	все перечисленные выше методы	

86. Укажите признаки, характерные для синдрома Патау?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	микроцефалия, микрофтальмия, расщелина губы и нёба, микрогнатия, шестипалость	+

Б	косые глазные щели, эпикант, пятна Брашвильда, широкий нос, макроглоссия, короткие пальцы	
В	ариэнцефалия, гипоплазия червя мозжечка, пороки сердца	
Г	высокий рост, евнухоидное строение тела, гинекомастия, сколиоз, кифоз	
Д	снижение слуха, подковообразная почка, бесплодие	

87. При МФЗ:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	более высокий риск возникновения заболевания имеют родственники тех пробандов, которые принадлежат к часто поражаемому полу	
Б	более высокий риск возникновения заболевания имеют родственники тех пробандов, которые принадлежат к редко поражаемому полу	+
В	риск заболевания зависит от типа брака	
Г	нет клинических отличий в зависимости от пола и возраста	
Д	риск заболевания не зависит от количества больных родственников	

88. Лечение синдрома Марфана включает в себя все, кроме:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	препараты калия и магния	
Б	препараты янтарной кислоты	
В	Эль-карнитин	
Г	ноотропы	
Д	глюкокортикоиды	+

89. Какие данные из семейного анамнеза позволяют заподозрить у ребенка хромосомную патологию:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	болезнь прослеживается в родословной по вертикали	
Б	наличие в семье детей с множественными пороками развития	+
В	повышение хлоридов пота у ребенка	
Г	обнаружение мутации $\Delta F508$ в 7 хромосоме методом ДНК-диагностики	
Д	повышение в моче оксипролина и гликозаминогликанов.	

90. Что не учитывается при индивидуальном прогнозировании в семьях отягощенных мультифакториальными заболеваниями?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	количество больных детей в семье	
Б	законы Менделя	+
В	степень родства с больным родственником	
Г	тяжесть болезни у родственника	
Д	наличие маркеров данного МФЗ у пробанда	

91. Что лежит в основе подсчёта коэффициента Райта при кровно - родственном браке:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	число ступеней родства передачи гена от каждого предка к ребёнку	+
Б	тяжесть заболевания у ребёнка	
В	тип наследования заболевания	
Г	тяжесть заболевания у родственников	
Д	количество больных в семье	

92. Какова вероятность рождения ребёнка с синдромом Марфана, при типе брака Аа х аа, если пенетрантность гена 30%:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	75%	
В	50%	
Г	25%	
Д	15%	+

93. Ненаследственные заболевания, фенотипически сходные с наследственными называются:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	фетопатиями ранними	
Б	фетопатиями поздними	
В	гаметопатиями	
Г	фенокопиями	+

Д	бластопатиями	
---	---------------	--

94. У мальчика 11 лет выявлены: низкий рост, широкая складчатая шея, эпикант, птоз, врожденный порок сердца, криптархизм, недоразвитие полового члена, сниженный интеллект. Эта клиническая картина соответствует синдрому:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	Дауна	
Б	ХУУ	
В	Мартина-Белла	
Г	Нунан	+
Д	Прадера-Вилли	

95. Укажите признаки, не характерные для всей группы хромосомных болезней:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	задержка психомоторного развития	
Б	заболевание проявляется с рождения	
В	наличие черепно -мозговых дисморфии	
Г	пороки сердечно -сосудистой системы	
Д	наличие биохимических маркеров заболевания	+

96. В семье родился ребёнок с болезнью Дауна, его кариотип 46 ххт 21\15 каков риск рождения следующего ребёнка с болезнью Дауна, если кариотип отца нормальный, а кариотип матери 45 ххт 21\15?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	50%	
В	25%	
Г	теоретический риск 33%, эмпирический 10%	+
Д	0%	

97. Укажите признаки, характерные для МФЗ:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	более высокий риск возникновения заболевания имеют родственники тех пробандов, которые принадлежат к часто поражаемому полу	

Б	более высокий риск возникновения заболевания имеют родственники тех пробандов, которые принадлежат к редко поражаемому полу	+
В	риск заболевания зависит от типа брака	
Г	риск заболевания не зависит от количества больных родственников	
Д	риск не зависит от тяжести заболевания у родственников	

98. Какие методы пренатальной диагностики используют для массового скрининга беременных с целью выявления ряда наследственных болезней и врожденных пороков развития:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	трансабдоминальный амниоцентез	
Б	биопсия хориона	
В	определение альфа - фетопротеина	+
Г	трансвагинальный амниоцентез	
Д	кордоцентез	

99. Для определения исходной частоты ВПР (базовой линии) размер исследуемой выборки новорожденных должен составлять не менее:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	10 000	
Б	20 000	
В	30 000	
Г	50 000	
Д	100 000	+

100. У здоровой молодой женщины от 1 беременности родился ребенок с синдромом Шерешевского - Тернера. Какие методы позволят предотвратить повторное рождение больного ребенка?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	УЗИ в 15-16 недель беременности	
Б	определение альфа-фетопротеина в сыворотке	
В	исследование X-хроматина плода	
Г	исследование кариотипа плода	+
Д	определение уровня сурфактанта в амниотической жидкости.	

КОМПЛЕКТ ВОПРОСОВ ДЛЯ УСТНОГО СОБЕСЕДОВАНИЯ

1. Предмет и задачи медицинской генетики. Вклад современной генетики в медицину. Классификация наследственных болезней.
2. Семиотика и клиническая диагностика наследственной патологии.
3. Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический метод.
4. Методы медицинской генетики: популяционный метод.
5. Методы медицинской генетики: цитогенетический и молекулярно-цитогенетический метод.
6. Методы медицинской генетики: ДНК-диагностика.
7. Компьютерные программы диагностики наследственных болезней.
8. Понятие об орфанных заболеваниях. Частота орфанных болезней. Орфанная патология в детской онкологии.
9. Основы эмбриологии. Медико-генетические основы тератологии.
10. Множественные врожденные пороки развития.
11. Общая характеристика моногенных болезней. Классификация моногенных болезней. Общая клиническая характеристика. Особенности диагностики.
12. Наследственные болезни обмена.
13. Наследственная патология иммунной системы.
14. Наследственная патология системы крови.
15. Болезни клеточных органелл: митохондриальные, пероксисомные, лизосомные болезни – общая характеристика, критерии позволяющие заподозрить данную патологию.
16. Хромосомные болезни. Общая характеристика. Классификация хромосомных болезней. Особенности диагностики и прогнозирования. Наследственная патология, сопровождающаяся хромосомной нестабильностью повышенная предрасположенность к возникновению злокачественных новообразований.
17. Мультифакториальные заболевания. Роль генетических и средовых факторов в этиопатогенезе мультифакториальных болезней. Особенности прогнозирования МФЗ.
18. Современные представления о механизмах канцерогенеза. Генетический контроль развития и дифференцировки клеток.
19. Понятие об онкогенах и генах-супрессорах опухолевого роста. Механизмы активации онкогенов при наследственных и спорадических формах рака.
20. Гены-супрессоры опухолевого роста. Нарушения репарации и канцерогенез.
21. Канцерогены: их источники, классификация, механизмы действия. Биохимический и межклеточный дисбаланс как фактор опухолеобразования.
22. Место и роль иммунной системы в канцерогенезе. Защитная и проканцерогенная функция антител. Концепция иммунохимического дисбаланса при канцерогенезе.
23. Теоретические основы химиопрофилактики рака. Модификаторы канцерогенеза.
24. Специфичность генетических нарушений в различных типах опухолевой ткани.
25. Наследственные формы рака: распространённость, общие характеристики, клинические и молекулярно-генетические характеристики, основы медико-генетического консультирования.
26. Мультифакториальные формы злокачественных новообразований: распространённость, общие характеристики, клинические и молекулярно-генетические характеристики, основы медико-генетического консультирования.
27. Эпигенетические процессы: геномный импринтинг и канцерогенез, однородительская дисомия, нарушение метилирования, тринуклеотидные повторы.
28. Принципы профилактики наследственных болезней. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний (инвазивные и неинвазивные, прямые и косвенные методы). Медико-генетическое консультирование.
29. Этико-правовые аспекты медицинской генетики.

30. Принципы лечения наследственных болезней. Этиотропное (генотерапия), патогенетическое, симптоматическое лечение. Современные подходы к лечению наследственных болезней.

КОМПЛЕКТ ТИПОВЫХ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ

Задача № 1

Исследования новорожденных на фенилкетонурию, показали большие различия в частоте встречаемости заболевания в разных странах. В России частота заболевания составляет в среднем 1:10000. Известно, что фенилкетонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Определите число больных фенилкетонурией и число гетерозиготных по данному заболеванию людей в регионе России, включающем 10000000 жителей?

Вопросы:

1. Какой закон можно применить для решения этой задачи? Приведите формулы закона.
2. Для какой популяции применим этот закон
3. Могут ли со временем измениться установившиеся соотношения генов и генотипов в популяции?
4. К чему может привести длительная изоляция людей отдельного региона

Эталон ответа к задаче 1:

1. Для установления количественных соотношений людей с различными генотипами по какому-либо аллелю, применяют расчеты в соответствии с положениями закона Харди-Вайнберга. Положения закона:

- сумма частот генов одного аллеля в данной популяции есть величина постоянная. Это записывается формулой $p+q=1$;
- сумма частот генотипов в данной популяции есть величина постоянная, и распределение их соответствует формуле $p^2+2pq+q^2=1$;
- в равновесной идеальной популяции частоты генов и генотипов сохраняются в ряду поколений.

Расчеты к задаче $q = \sqrt{1/10000} = 1/100$; $p = 1 - 1/100 = 199/100$;

$$2pq = 2 \cdot 199/100 \cdot 1/100 = 198/10000$$

В районе, включающем 10000000 жителей, число больных людей составит 1000, гетерозиготных носителей – 198000.

2. Закон применим к популяциям отвечающим следующим условиям:

- популяция должна быть панмиксической.
- отсутствие оттока генов за счет отбора.
- отсутствие притока генов за счет мутаций.
- популяция должна быть многочисленной.
- равная плодовитость гомо- и гетерозигот.

3. В отличие от идеальной популяции, в реальной действует естественный отбор и возможно появление мутаций. В этом случае происходит нарушение равновесия и соотношения генов и генотипов меняется. В скрытом виде гетерозиготы являются носителями рецессивных генов, отвечающих за наследственную патологию

4. Изоляция популяции может привести к увеличению частоты встречаемости отдельных генов, в том числе и патологических.

Задача № 2

У здоровых родителей родился ребёнок с наследственным заболеванием фенилкетонурией (аутосомно-рецессивный тип наследования).

Вопросы:

1. Объясните причину рождения больного ребёнка.
2. Какой вид изменчивости проявился в данном случае? Назовите все возможные механизмы возникновения такой изменчивости.
3. Назовите другие виды изменчивости и охарактеризуйте их.
4. Определите вероятность рождения здорового ребёнка у этих родителей.

Эталон ответа к задаче 2:

Причина рождения ребёнка, больного фенилкетонурией, гетерозиготность родителей по рецессивному гену (а). Согласно второму закону Менделя вероятность рождения гомозиготного по рецессивным аллелям организма (aa) при скрещивании двух гетерозигот (Aa) равна 25%:

P Aa x Aa

g A a A a

F AA 2Aa aa

2. В данном случае проявилась генотипическая комбинативная изменчивость. В основе её возникновения лежит:
 - разнообразие гамет (для независимого наследования – независимое расхождение хромосом в анафазе мейоза I; для сцепленного – кроссинговер);
 - случайная встреча гамет (в данном случае);
 - случайная встреча родительских пар.
3. Различают также мутационную генотипическую изменчивость, которая обусловлена изменением генотипа в результате мутаций, и фенотипическую изменчивость, связанную с воздействием факторов среды.
4. Вероятность рождения следующего ребёнка здоровым – 75%; 25% - гомозиготного по доминантному гену, 50% - гетерозиготного.

Задача № 3

Врач-генетик приглашен в отделение патологии новорожденных с целью консультирования пациента К. в возрасте 5 дней. Ребенок от 1-й беременности, первых срочных родов. Масса при рождении 3000 г, рост 51 см. При осмотре кожные покровы бледные с сероватым оттенком, сухие, отмечается гиперпигментация белой линии живота и наружных гениталий. Тургор тканей снижен, мышечная гипотония, гипорефлексия. Дыхание поверхностное, ослабленное. Тоны сердца приглушены. Сосет вяло, на 4 сутки жизни появились частые, обильные срыгивания, рвота. Живот при пальпации мягкий, печень +2 см. Стул жидкий, обычной окраски. Отмечается вирилизация наружных гениталий (2 степень по Prader): гипертрофия клитора и частичное сращение больших половых губ (высокая задняя спайка) Ребенок переведен в отделение реанимации новорожденных для верификации диагноза и определения дальнейшей тактики лечения.

Общий анализ крови: НЬ - 115 г/л, Эр - $5,0 \times 10^{12}/л$, Лейк - $9,5 \times 10^9/л$; нейтрофилы: п/я - 2%, с/я - 50%; э - 2%, л - 38%, м - 8%.

Биохимический анализ крови: общий белок - 55 г/л, холестерин - 4,7 ммоль/л, глюкоза - 4,4 ммоль/л, натрий - 127,0 ммоль/л, калий - 6,5 ммоль/л.

Результаты I этапа неонатального скрининга: ФА – 1,2 мг%, ТТГ – 18 мкМЕ/л, ИРТ – 29 нг/мл, 17-ОПГ – 115 ммоль/л, ГАЛ – 312 нмоль/л.

Вопросы:

1. Ваш предположительный диагноз?
2. Какой тип наследования данного заболевания и какая вероятность рождения в этой семье у второго больного ребенка?
3. Чем обусловлена тяжесть состояния ребенка на 4 сутки после рождения?
4. Какова интерпретация результатов неонатального скрининга?

Эталон ответа к задаче 3:

1. Адреногенитальный синдром. Дефицит 21-гидроксилазы, сольтеряющая форма.
2. Аутосомно-рецессивный тип наследования; риск рождения второго больного ребенка - 25%.
3. Развитием сольтеряющего криза (дефицит альдостерона и кортизола) проявляется такими симптомами, как вялое сосание, рвота, обезвоживание, метаболический ацидоз, нарастающая ацидозия. Развиваются характерные для надпочечниковой недостаточности электролитные изменения и дегидратация.
4. В результате обследования в рамках программы неонатального скрининга на наследственные и врожденные заболевания выявлено повышение уровня 17-ОПГ значительно превышающее нормативные значения: 17-ОПГ – 30 ммоль/л.

Задача № 4

У новорожденного ребёнка (мальчик) отмечаются микроцефалия, узкие глазные щели, запавшее переносье, широкое основание носа, низко посаженные, деформированные ушные раковины, расщелина губы и носа, короткая шея, полидактилия, крипторхизм, гипоплазия наружных половых органов. Выявлены пороки внутренних органов: дефект межжелудочковой перегородки, аномалии почек. При цитогенетическом исследовании обнаружена трисомия по 13-й паре аутосом.

Вопросы:

1. Поставьте предположительный диагноз.
2. Напишите кариотип больного
3. Определите прогноз для жизни
4. Какие методы пренатальной диагностики применяются для постановки данного диагноза?

Эталон ответа к задаче 4:

1. Синдром Патау.
2. 47 ху+ 13, простая форма, 46, ХУ - 16, +t (13q 13q) – транслокационная форма, 46 ху/47ху+13 мозаицизм
3. Прогноз для жизни неблагоприятный – при наличии множественных врожденных пороков развития пациенты с синдромом Патау погибают на первом году жизни.

4. Неинвазивные: УЗИ плода и Сывороточные маркеры в крови матери и инвазивные: амниоцентез, кордоцентез, фетоскопия плода.

Задача № 5

Подросток М., 13 лет, с признаками умственной отсталости. Лицо плоское, косой разрез глаз, открытый рот, короткий нос, плоская переносица, диспластичные уши. Отмечается деформация грудной клетки (килевидная) и мышечная гипотония. Поставлен диагноз: болезнь Дауна.

Вопросы:

1. Укажите кариотип (варианты кариотипа)
2. Какой коэффициент наследования при хромосомных болезнях
3. Назовите методы пренатальной диагностики для выявления данной наследственной патологии
4. Укажите прогноз для жизни и социальной адаптации больного

Эталон ответа к задаче 5:

1. 47ху+21, проста форма, 46, ХУ - 21, +t (21q 21q) – транслокационная форма, 46 ху/47ху+21 мозаицизм
2. Коэффициент наследования при хромосомных болезнях 100%
3. Неинвазивные: УЗИ плода и Сывороточные маркеры в крови матери и инвазивные: амниоцентез, кордоцентез, фетоскопия плода.
4. Укажите прогноз для жизни и социальной адаптации больного

Задача № 6

У мальчика астеническое телосложение, долихостеномиелия (длинные конечности), арахнодактилия, подвывих хрусталика и повышен уровень гликозаминогликанов и оксипролина в моче. Во время осмотра определяется воронкообразная деформация грудной клетки, кифосколиоз, патологическая подвижность суставов.

Вопросы:

1. Для какого синдрома характерны данные изменения? Поставьте Клинический диагноз. Укажите тип наследования.
2. Какие еще клинические симптомы характерны для этого синдрома?
3. Как проводится диагностика данного синдрома?
4. Какие осложнения можно наблюдать у детей с этим синдромом? Назначьте лечение больного с данным синдромом.

Эталон ответа к задаче 6:

1. Синдром Марфана. Аутосомно-доминантный тип наследования
2. Скелетные аномалии: длинные тонкие конечности, арахнодактилия кистей и стоп, воронкообразные или килевидные деформации грудной клетки, кифосколиозы, узкий лицевой скелет, “готическое” небо, астеническое телосложение, высокий рост “положительный симптом большого пальца”;
- “положительный симптом запястья”.

Миотонический синдром: гипермобильность (“разболтанность”) суставов, плоскостопие, вывихи, подвывихи.

Поражение сердечно-сосудистой системы: пролапсы клапанов, чаще митрального; аневризмы аорты, нарушения в проводящей системе сердца (нарушение проводимости по правой ножке пучка Гиса), вторичные метаболические кардиомиопатии.

Поражение органов зрения: вывихи и подвывихи хрусталика, вследствие слабости цинновой связки, миопия или гиперметропия, страбизм, астигматизм, сферофокия, иридодонез, может быть отслойка сетчатки, вторичная глаукома, расширение вен глазного дна, дегенерация сетчатки.

Поражение центральной нервной системы: могут формироваться артерио-венозные аневризмы в головном мозге, кисты. У некоторых больных отмечается снижение интеллекта.

Поражение бронхолегочной системы: бронхоэктазы, затяжные обструктивные бронхиты, ателектазы, трахеобронхомегалия, эмфизема, поликистоз.

Поражение мочевыделительной системы: нефроптоз, вторичный пиелонефрит, бессимптомная гематурия.

Вегето-сосудистые дистонии.

Остеохондрозы.

3. Клинико-генеалогический анализ

Изучение фенотипа больного;

Биохимические методы: определение почечной экскреции метаболитов соединительной ткани: оксипролина, оксизилгликозидов, гликозаминогликанов (ГАГ). При СМ отмечается увеличение в 2 и более раза указанных метаболитов.

Рентгенологическое исследование: диагностика аномалий скелета, определение метакарпального индекса;

Ультразвуковое исследование сердечно-сосудистой системы.

Функциональные методы: ЭКГ, ФКГ, ЭЭГ и др.

4. Осложнение: Аневризма аорты, аневризма сосудов головного мозга.

Лечение: диетотерапия, применение продуктов с высоким содержанием НЭЖК, включение высокожировых энпитов, пищи, обогащенной витаминами А, Е, В, С. По показаниям - для снижения МО бета-адреноблокаторы (обзидан и пр.) Препараты калия: панангин, аспаркам.

Ноотропы. Витамины (А, В, С, Е .)

Задача № 7

К генетику обратилась мать 15-летнего мальчика с жалобами на задержку полового развития сына. Из анамнеза известно, что ребёнок от 1 беременности, срочных родов. Раннее развитие – без особенностей, прививки – по возрасту. С 6 лет отмечались некоторые особенности в поведении (аутистические черты). В настоящее время учится в 9 классе общеобразовательной школы, успевает на 3, 4. По характеру замкнутый, друзей не имеет. Объективно: рост – 176 см, масса 82 кг, евнухоидное телосложение, отложение жира по «женскому типу», высокая талия, гинекомастия, скудное оволосение на лобке, в подмышечных впадинах, отсутствуют волосы над верхней губой. Голос высокий. Пальпаторно определяется некоторая гипоплазия яичек. Семейный анамнез без особенностей, есть здоровый сибс 5 лет.

Вопросы:

1. Ваш предположительный диагноз. Кариотип больного.

2. Какие дополнительные методы обследования и консультации каких специалистов можно назначить для уточнения диагноза?
3. Какими генетическими методами необходимо подтвердить диагноз?
4. Каков риск по данной патологии для потомства здорового сибса?

Эталон ответа к задаче 7:

1. Синдром Клайнфельтера. 47 ХХУ
2. Необходимо провести исследование гормонального статуса, сделать спермограмму, консультация уролога, невролога, эндокринолога
3. Необходимо цитогенетическое обследование пробанду.
4. У здорового сибса с нормальным кариотипом прогноз потомства благоприятный.

Задача № 8

К детскому гинекологу направлена девочка 16 лет с жалобами на отставание в половом развитии, аменорею. При осмотре: рост 138 см, правильного телосложения, нормального питания, широкая грудная клетка, короткая шея, лимфатический отек правой кисти, отсутствуют вторичные половые признаки (молочные железы не развиты, пушковые волосы в подмышечных впадинах и на лобке). Гинекологический статус: наружные половые органы сформированы правильно по женскому типу, матка гипоплазирована, яичники – в виде соединительнотканых тяжей.

Вопросы:

1. Укажите предположительный диагноз и кариотип больного
2. Какие лабораторные исследования необходимо провести девочке?
3. Какие осложнения характерны для данного синдрома
4. Репродуктивный прогноз для пробанда? Какие виды коррекции можно порекомендовать в данном случае?

Эталон ответа к задаче 8:

1. Синдром Шерешевского-Тернера. 45х0, 46хх/45х0
2. Исследование гормонального статуса, R-грамма области турецкого седла, R-грамма кистей рук (определение костного возраста), ЭХОкардиография.
3. Предрасположенность к раннему развитию заболеваний сердечно-сосудистой системы; инфекционно-воспалительные процессы в мочевыделительной системы; отит; возникновение злокачественных новообразований; различные психологические проблемы; высокий риск развития сахарного диабета и ожирения.
4. Репродуктивный прогноз неблагоприятный, больные бесплодны. Можно порекомендовать по возможности гормональную коррекцию – помочь девочке подрасти, частично сформировать вторичные половые признаки.

Задача № 9

Елена Р., 6 лет, направлена в клинику с диагнозом пневмония. Жалобы при поступлении на кашель частый, малопродуктивный, с густой трудноотделяемой мокротой. Также отмечается плохая прибавка в массе, снижение аппетита, учащенный стул.

Девочка от 3 беременности. Ребенок от 1 беременности умер на 7 день жизни от кишечной непроходимости. Вторая беременность закончилась самопроизвольным выкидышем в сроке 16 недель. Настоящая беременность протекала с угрозой прерывания в 1 и 2 половине. Роды срочные, самостоятельные. Масса тела при рождении 2800, рост 50 см. Ранний неонатальный период протекал без патологии.

Анамнез заболевания: В возрасте 2-х месяцев девочка впервые заболела. Был поставлен диагноз “Обструктивный бронхит”. Заболевание имело затяжной характер, синдром бронхиальной обструкции плохо купировался. На первом году жизни заболевание рецидивировало в 4,7, 8 и 10 месяцев. В возрасте одного года мама обратила внимание на учащенный стул до 5-7 раз в сутки. За последние 5 лет девочка 2-3 раза в год болела пневмонией, которая всегда сопровождалась обструктивным синдромом, вязкой мокротой.

При поступлении состояние ребенка тяжелое. Девочка истощена. Масса тела 20 кг, рост 115 см. Кожные покровы бледные, периоральный цианоз. Пальцы рук короткие, имеют вид “барабанных палочек”. Одышка до 30 в минуту, выдох затруднен. Перкуторно определяется укорочение перкуторного звука справа под лопаткой, в остальных отделах коробочный оттенок легочного звука. Аускультативно - обилие влажных разнокалиберных хрипов с обеих сторон. Тоны сердца приглушены. Живот вздут, умеренно болезненный при пальпации в эпигастральной области. Печень увеличена, нижний край выступает на 3 см из-под края правой реберной дуги. Стул до 8 раз в сутки, непереваренный.

Рентгенография легких: имеется умеренная эмфизема легочной ткани, резко выражена тяжесть в медиальных зонах обоих легких, больше в верхнем отделе правого легкого, обусловлена фиброзными изменениями.

Компьютерная томография легких: определяются мешотчатые и цилиндрические бронхоэктазы справа в области верхней доли и 7 сегмента нижней доли, а также явления деформирующего бронхита в язычковых сегментах левого легкого.

Посев мокроты: выделена синегнойная палочка, чувствительная к бруламицину.

Копрограмма: определяется большое количество нейтрального жира.

Исследование пота: Na - 101,5 ммоль/л, Cl - 86,2 ммоль/л.

Вопросы:

1. Поставьте диагноз.
2. Какие исследования необходимы для верификации диагноза?
3. Что лежит в основе патогенеза заболевания?
4. Принципы лечения. Методы профилактики повторного рождения больного ребенка в этой семье.

Эталон ответа к задаче 9:

1. Муковисцидоз, легочно-кишечная форма. Бронхоэктазы правого легкого, деформация обоих легких.
2. Исследование хлоридов пота. Генеалогический анамнез (смерть первого ребенка от кишечной непроходимости). Компьютерная томография легких. Методы специфической диагностики (прямая детекция мутантного гена при помощи полимеразной цепной реакции, выявление мутантного гена муковисцидоза при помощи ДНК - маркеров).
3. При муковисцидозе имеется сочетание дефекта реабсорбции натрия хлорида на уровне экскреторных канальцев слизистых и потовых желез с увеличением сиаломуцинов в

слизистом секрете, ведущем к увеличению вязкости последнего, закупорке выводных желез, затруднению эвакуации слизи.

4. Принципы лечения. а) высококалорийная диета с увеличением потребления белка;
- б) заместительная терапия (ферменты: панкреатин, креон, панцитрат, панзинорм);
- в) санация трахеобронхиального дерева (муколитики - пульмозим, постуральный дренаж, вибрационный массаж, кашель мелкими толчками, санационные бронхоскопии);
- г) антибиотики с учетом посева мокроты (учитывая преобладание синегнойной палочки - цефалоспорины III-IV генерации, карбапенемы, аминогликозиды III генерации).
- Методы профилактики: а) пренатальная диагностика - биохимическими методами (на 17 -18 неделе беременности в амниотической жидкости снижено содержание ферментов микроворсинок кишечника; молекулярно - генетическими методами (выявление мутантного гена у плода);
- б) медико-генетическое консультирование семей высокого риска;
- в) активное выявление больных муковисцидозом (внедрение программ массового скрининга);
- г) молекулярный скрининг гетерозиготного носительства.

Задача № 10

Девочка Л. родилась от 2-й беременности (1-я беременность закончилась рождением здорового ребенка.), протекавшей на фоне хронической внутриутробной гипоксии плода, отягощенного акушерско-гинекологического анамнеза (кольпит, рубец на матке), хронического гастрита вне обострения, 2-х срочных родов путем операции кесарева сечения. Матери 23 года.

Объективно при осмотре состояние ребенка удовлетворительное. Крик громкий. Масса тела при рождении 2600 г, рост 45см, оценка по Апгар 8-9 баллов, околоплодные воды светлые. Отмечается выраженная отечность кистей и стоп, крыловидные кожные складки на короткой шее (шея «сфинкса»), гипертелоризм сосков, эпикантус, низкорасположенные ушные раковины. Наружные половые органы сформированы по женскому типу.

При доплерэхокардиографии определяется двустворчатый аортальный клапан. При УЗИ органов малого таза определяется гипоплазия матки и маточных труб, отсутствие яичников.

Вопросы:

1. Поставьте диагноз. Назовите этиологию данного заболевания.
2. С каким заболеванием необходимо провести дифференциальный диагноз?
3. Какое исследование является решающим для постановки диагноза? Консультации каких специалистов необходимы в данном случае?
4. Назовите основные принципы лечения данного заболевания.

Эталон ответа к задаче 10:

1. Наследственное хромосомное заболевание - синдром Шерешевского-Тернера (моносомия X). Врожденный порок сердца: двустворчатый аортальный клапан. Этиология заболевания: отсутствие одной из половых хромосом (кариотип 45X), возможны морфологические изменения X-хромосомы (делеция плеч, кольцевая хромосома) и мозаичные формы.
2. Синдром Нуна (характерен Тернер-фенотип при нормальном мужском или женском кариотипе, у большинства больных синдромом Нуна сохранена фертильность)

3. Цитогенетическое исследование (определение кариотипа, полового хроматина). Необходимы консультации генетика, кардиолога, эндокринолога, гинеколога, окулиста, хирурга, уролога, ортопеда.
4. Хирургическая коррекция пороков развития, лечение выявленных заболеваний, коррекция низкорослости путем проведения курсов человеческого соматотропина, назначение эстрогенов для формирования вторичных половых признаков.

Задача № 11

В областном перинатальном центре родилась девочка К. Из анамнеза известно, что ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне хронической внутриутробной гипоксии плода, ожирения 2-й степени, гестационного сахарного диабета, возрастная первородящая (матери 32 года). На учете состоит с 8 недель беременности. Анализы и обследования проходила в срок. Роды 1-е срочные, самостоятельные в головном предлежании, без осложнений. Масса при рождении 3100г, рост 52см, оценка по шкале Апгар 7-8 баллов.

При объективном осмотре состояние ребенка удовлетворительное. Обращает на себя внимание череп округлой формы, скошенный затылок, косой разрез глаз, широкая переносица, пальцы кистей и стоп укорочены, синдактилия 3 и 4 пальцев правой и левой стопы, на ладони полная поперечная складка. При аускультации сердца систолический шум на верхушке низкой интенсивности. По остальным органам и системам патологии не выявлено.

Ребенок приложен к груди в первые 30 минут жизни. Через 2 часа после рождения вместе с матерью в удовлетворительном состоянии переведен в отделение новорожденных.

Вопросы:

1. Поставьте предположительный диагноз. В чем заключается патоморфология данного заболевания?
2. Назовите факторы риска возникновения данного заболевания
3. Составьте план обследования
4. С какими патологиями часто сочетается данное заболевание?

Эталон ответа к задаче 11:

1. Синдром Дауна. Трисомия по 21 хромосоме. Кариотип при данном заболевании 47XX+21 или 47XY+21.
2. Возраст матери (увеличение вероятности рождения ребенка с синдромом Дауна у женщины старше 35 лет), наличие в семье ребенка с синдромом Дауна.
3. План обследования: 1. Исследование кариотипа, консультация генетика, 2. ЭКГ, ЭхоКГ, консультация кардиолога. 3.НСГ (нейросонография), консультация невролога 4. УЗИ брюшной полости, почек 5. Консультация окулиста
4. Врожденные пороки сердца, ЖКТ, мочеполовой системы, гематологические болезни, патология зрения и слуха.

Задача № 12

Ребенок С. родился от 2 беременности (1-я беременность закончилась спонтанным абортom на сроке гестации 11 недель), протекавшей на фоне хронической гипоксии плода, угрозы прерывания беременности на 13-й и 24-й неделях гестации, кольпита, обострения

хронического пиелонефрита, ОРВИ в 1-м триместре беременности, возрастной первородящей (35 лет), 1-х срочных родов путем операции кесарева сечения по причине клинически узкого таза.

На учете по настоящей беременности мать состояла с 6-й недели.

Родился мальчик с массой 2600г, рост 47см, окружность головы 33см, окружность грудной клетки 32см. Оценка по шкале Апгар 7-8 баллов.

При осмотре врач-неонатолог обратила внимание на периоральный цианоз при беспокойстве, а также долихоцефалию, низкое расположение деформированных ушных раковин, частичное незаращение твердого неба, флексорное положение кистей, наличие поперечной борозды на обеих ладонях, правая стопа-качалка, большой палец правой стопы укорочен, яички в мошонке не пальпируются.

Вопросы:

1. Поставьте предположительный диагноз. В чем заключается патоморфология данного заболевания?
2. Назовите возможные формы данного заболевания.
3. Составьте план обследования.
4. С какими патологиями часто сочетается данное заболевание?

Эталон ответа к задаче 12:

1. Синдром Эдвардса. Трисомия по 18 хромосоме и множественные пороки развития
2. Полная трисомия, частичная трисомия, мозаичная форма.
3. План обследования: 1. Исследование кариотипа, консультация генетика, 2. ЭКГ, ЭхоКГ, консультация кардиолога. 3. НСГ (нейросонография), консультация невролога 4. УЗИ брюшной полости, почек 5. Консультация окулиста
4. Пороки сердца и крупных сосудов: дефект межжелудочковой перегородки, открытый артериальный проток, аплазии одной створки клапанов аорты и лёгочной артерии. У всех больных наблюдаются гипоплазия мозжечка и мозолистого тела, изменения структур оливы, выраженная умственная отсталость, снижение мышечного тонуса, переходящее в повышение со спастикой.

Задача № 13

В областном перинатальном центре родилась девочка Н. Из анамнеза известно, что ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне хронической внутриутробной гипоксии плода, ожирения 2-й степени, гестационного сахарного диабета, возрастной первородящей женщины (возраст матери 38 года). На учете женщина состояла с 7 недель беременности. Анализы и обследования проходила в срок. Роды 1-е срочные, самостоятельные в головном предлежании, без осложнений. Масса при рождении 3400г, рост 52см, оценка по шкале Апгар 7-8 баллов.

При объективном осмотре состояние ребенка удовлетворительное. Обращает на себя внимание череп округлой формы, скошенный затылок, косой разрез глаз, широкая переносица, пальцы кистей и стоп укорочены, синдактилия 3 и 4 пальцев правой и левой стопы, на ладони полная поперечная складка. При аускультации сердца систолический шум на верхушке низкой интенсивности. По остальным органам и системам патологии не выявлено.

Ребенок приложен к груди в первые 30 минут жизни. Через 2 часа после рождения вместе с матерью в удовлетворительном состоянии переведен в отделение новорожденных.

Вопросы:

1. Поставьте предположительный диагноз.
2. В чем заключается патоморфология данного заболевания?
3. Назовите малые аномалии развития, которые обнаруживаются при данном заболевании
4. С какими патологиями часто сочетается данное заболевание?

Эталон ответа к задаче 13:

1. Синдром Дауна.
2. Трисомия по 21 хромосоме. Кариотип при данном заболевании 47XX+21 или 47XY+21.
3. Брахицефалия, кожная складка на шее, монголоидный разрез глаз, эпикант, гиперподвижность суставов, плоский затылок, короткие конечности, брахимезофалангия, клинодактилия 5-го пальца, аркообразное нёбо, плоская переносица, поперечная ладонная складка, короткая широкая шея, ВПС (врожденный порок сердца), страбизм = косоглазие, деформация грудной клетки, килевидная или воронкообразная, пигментные пятна по краю радужки - пятна Брушфильда.
4. Врожденные пороки сердца, ЖКТ, мочеполовой системы, гематологические болезни, патология зрения и слуха.

Задача № 14

На прием к педиатру пришла мать с ребенком 2 лет с жалобами на изменение черт лица, отставание в психо-моторном развитии, тугоподвижность суставов. Из анамнеза известно, что ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне хронической внутриутробной гипоксии плода, возрастной первородящей женщины (возраст матери 35 года). На учете женщина состояла с 8 недель беременности. Анализы и обследования проходила в срок. Роды 1-е срочные, самостоятельные в головном предлежании, без осложнений. Масса при рождении 3200г, рост 51 см, оценка по шкале Апгар 7-8 баллов. До 1 года ребенок рос и развивался по возрасту. После 1 года мать обратила внимание на изменение черт лица: широко расставленные глаза, широкий с большими ноздрями нос, толстые губы и язык, широкая приплюснутая переносица. Данные симптомы нарастали постепенно. В 1 год 2 месяца появилась тугоподвижность суставов, ребенок стал отставать от сверстников в психомоторном развитии. Замедлились прибавки массо-ростовых показателей. При объективном осмотре обращает на себя внимание: гипертелоризм, широкий с большими ноздрями нос, толстые губы и язык, широкая приплюснутая переносица, отмечается тугоподвижность луче-запястных, локтевых и коленных суставов. Психомоторное и физическое развитие соответствуют 1 году 4 месяцам. При аускультации сердца систолический шум на верхушке. По остальным органам патологии не выявлено.

Вопросы:

1. Поставьте предположительный диагноз.
2. К какой группе заболеваний относится данная патология? Тип наследования.
3. Назовите малые аномалии развития, которые обнаруживаются при данном заболевании.
4. Составьте план обследования.

Эталон ответа к задаче 14:

1. Диагноз: Мукополисахаридоз. Синдром Гурлера.
2. Заболевание относится к лизисомным болезням накопления. Тип наследования – аутосомно-рецессивный.
3. Признаки гаргоилизма: крупный череп, крутой лоб, запавшая переносица, толстые губы, большой язык, короткая шея, тугоподвижность суставов.
4. План обследования: молекулярно-генетическое исследование, исследование экскреции дерматансульфата и гепарансульфата с мочей, биохимический анализ крови (АЛТ, АСТ, билирубин, холестерин, триглицериды, криатинкиназа, лактатдегидрогеназа, кальций, фосфор, щелочная фосфатаза), УЗИ органов брюшной полости, селезенки, почек, Эхо-КГ, холтеровское мониторирование ЭКГ, суточное мониторирование артериального давления, рентгенография скелета.

Задача № 15

В родильном доме родился мальчик. Родители ребенка здоровы. Из анамнеза известно, что ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне отягощенного акушерского анамнеза. На учете состоит с 18 недель беременности. В дальнейшем анализы и обследования проходила в срок. При проведении УЗИ плода выявлено отсутствие 2, 3 пальцев на левой руке, подозрение на врожденный порок сердца. Роды 1-е путем кесарева сечения. Масса при рождении 2200г, рост 49см, оценка по шкале Апгар 6-6-8 баллов.

При объективном осмотре обращает на себя внимание бледность кожи, появление периорального цианоза при беспокойстве и кормлении ребенка, отсутствие 2, 3 пальцев на левой руке, гипертелоризм. При аускультации сердца систолический шум на верхушке, ЧСС 90 в минуту.

Вопросы:

1. Поставьте предположительный диагноз.
2. К какой группе наследственных болезней относится данный синдром? Тип наследования. Возможный механизм развития заболевания у данного ребенка.
3. Составьте план обследования.
4. Какая патология сердца характерна для данного синдрома?

Эталон ответа к задаче 15:

1. Синдром Холт-Орама. Врожденный порок сердца.
2. Моногенные болезни, тип наследования – аутосомно-доминантный. В данном случае имеет место спонтанное возникновение мутации у ребенка, имеющего здоровых родителей.
3. План обследования: 1. консультация генетика, молекулярно-генетическое исследование 2. ЭКГ, ЭхоКГ, консультация кардиолога. 3. Рентгенограмма кистей рук. 4. УЗИ брюшной полости, почек 5. Консультация ортопеда
4. Врожденные пороки сердца, чаще всего: дефект межпредсердной перегородки, дефект межжелудочковой перегородки, реже грубые сердечные аномалии: тетрада Фалло, синдром гипоплазии левых отделов сердца, коарктация аорты. Нарушения ритма и проводимости: синусовая брадикардия, блокада правой ножки пучка Гисса, синдром слабости синусового узла.

Разработчики:

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Спиваковский Юрий Марксович	К.м.н., доцент	Заведующий кафедрой факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
2.	Горемыкин Владимир Ильич	Д.м.н.	Профессор кафедры факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
3.	Сидорович Оксана Витальевна	К.м.н.	Доцент кафедры факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
4.	Елизарова Светлана Юрьевна	К.м.н.	Доцент кафедры факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
5.	Хижняк Анна Валентиновна	К.м.н.	Ассистент кафедры факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России




Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
«Саратовский государственный медицинский университет
имени В. И. Разумовского»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И.Разумовского Минздрава России)

УТВЕРЖДАЮ

Начальник ОПКВК

ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В. И.
Разумовского Минздрава России

 Н.В. Щуковский
« 17 » 08 2022_ г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ УЧЕБНОЙ
ДИСЦИПЛИНЫ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ
Блок 1, базовая часть, Б1.Б.2**

**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ
31.08.14 ДЕТСКАЯ ОНКОЛОГИЯ**

ФГОС ВО утвержден приказом 1056
Министерства образования и науки РФ
от 25 августа 2014 года

Квалификация
Врач-детский онколог
Форма обучения
ОЧНАЯ

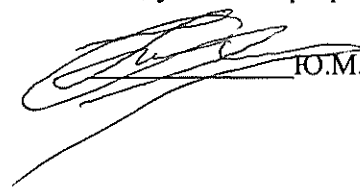
Нормативный срок освоения ОПОП – 2 года

ОДОБРЕНА

на учебно-методической конференции кафедры
факультетской педиатрии

Протокол от 15.06.22 г. № 7

Заведующий кафедрой:


Ю.М. Спиваковский

Карта компетенций дисциплины «Медицинская генетика» с указанием этапов их формирования, видов и форм контроля

№ п/п	Контролируемые разделы учебной дисциплины	Контролируемые компетенции	Фонд оценочных средств		Форма контроля
			Вид оценочного средства	Количество вариантов заданий	
1.	Б1.Б2 Медицинская генетика	УК-1; ПК-1; ПК-2; ПК-5; ПК-6.	1.Комплект тестовых заданий;	100	зачет
			2.Комплект типовых ситуационных задач;	15	
			3. Комплект вопросов для устного собеседования.	30	

Схема проверки компетенций дисциплины «Медицинская генетика» по тестам для проведения промежуточной аттестации

Индекс компетенции	Описание компетенции	Номера тестов
УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	1-100
ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний у детей и подростков, 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	2,6,12-14, 22-26, 31, 32, 34, 35, 38, 41-43, 45, 47, 51-53, 56, 58-61, 68-70, 74, 77, 81-83, 87, 89, 93, 97-99
ПК-2	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за детьми и подростками	19, 28, 65, 79, 80, 84, 90, 91, 92, 96, 98, 100
ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	1, 3-5, 7-11, 15-18, 20, 21, 23, 27, 29, 30, 33, 36, 37, 39, 40, 44, 46,48-50, 54, 57, 61-64, 66, 71-73, 75, 76, 78, 85, 86, 94, 95, 97
ПК-6	Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании специализированной медицинской помощи по профилю «Детская	55, 88

	ОНКОЛОГИЯ»	
--	------------	--

Схема проверки компетенций дисциплины «Медицинская генетика» по типовым ситуационным задачам для проведения промежуточной аттестации

Индекс компетенции	Описание компетенции	Номера задач
УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	1-15
ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний у детей и подростков, 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	7, 8, 9
ПК-2	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за детьми и подростками	
ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	6-15
ПК-6	Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании специализированной медицинской помощи по профилю «Детская онкология»	6, 8, 9, 10

Схема проверки компетенций дисциплины «Медицинская генетика» по вопросам устного собеседования для проведения промежуточной аттестации

Индекс компетенции	Описание компетенции	Номера вопросов
УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	1-30
ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний у детей и подростков, 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	2, 3-7, 8-11, 15- 22, 27, 29

ПК-2	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за детьми и подростками	28
ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	3-7, 11-16, 24, 25, 26
ПК-6	Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании специализированной медицинской помощи по профилю «Детская онкология»	23, 30,

ОЦЕНИВАНИЕ РЕЗУЛЬТАТОВ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ:

Результаты тестирования оцениваются по 5-ти балльной системе.

Оценка формируется в соответствии с критериями, представленными в таблице:

Количество правильных ответов (%)	Оценка
90-100	отлично
80-89	хорошо
70-79	удовлетворительно
Меньше 70	неудовлетворительно

Результаты собеседования по типовой ситуационной задаче

Результат работы с **ситуационной задачей** оценивается по системе: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка **«отлично»** - ординатор правильно и полноценно оценил клиническую ситуацию, определил основные патологические синдромы, правильно оценил результаты всех дополнительных методов обследования, отвечает на заданные вопросы, демонстрирует свободное владение материалом, умение применять знания в конкретной ситуации; не допускает неточностей (ошибок), анализирует результаты собственных действий.

Оценка **«хорошо»** - ординатор правильно и полноценно оценил клиническую ситуацию, определил основные патологические синдромы, правильно оценил результаты всех дополнительных методов обследования, отвечает на заданные вопросы, демонстрирует достаточный уровень владения материалом в конкретной ситуации; допускает некоторые неточности (малозначительные ошибки), которые самостоятельно обнаруживает и быстро исправляет, анализирует результаты собственных действий.

Оценка **«удовлетворительно»** - ординатор правильно, но неполноценно оценил клиническую ситуацию, не смог выделить все патологические синдромы, правильно, но неполноценно изучил результаты всех дополнительных методов обследования, отвечает на заданные вопросы не в полном объеме, демонстрирует ограниченное владение материалом в конкретной ситуации; допускает неточности (ошибки), которые обнаруживает и быстро исправляет после указания на них членов экзаменационной комиссии, анализирует результаты собственных действий.

Оценка **«неудовлетворительно»** - ординатор не смог полноценно и грамотно оценить клиническую ситуацию, неправильно выделил основные патологические синдромы, плохо ориентируется в результатах дополнительного обследования, не ориентирован в основных вопросах специальности, или делает грубые ошибки при их выполнении, не может самостоятельно исправить ошибки.

Результаты устного собеседования.

Результат работы по системе: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка **«отлично»** выставляется в случае, если ординатор:

- дает полный, исчерпывающий и аргументированный ответ на вопрос;
- ответ на вопрос отличается логической последовательностью, четкостью в выражении мыслей и обоснованностью выводов;
- демонстрирует знание источников (нормативно-правовых актов, литературы, понятийного аппарата) и умение ими пользоваться при ответе.

Оценка **«хорошо»** выставляется в случае, если ординатор:

- дает полный, исчерпывающий и аргументированный ответ на вопрос;
- ответ на вопрос отличается логической последовательностью, четкостью в выражении мыслей и обоснованностью выводов;
- имеются незначительные неточности в ответе.

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется в случае, если ординатор:

- дает неполный и слабо аргументированный ответ на вопрос, демонстрирующий общее представление и элементарное понимание существа поставленного вопроса, понятийного аппарата и обязательной литературы

Оценка «**неудовлетворительно**» выставляется в случае, если ординатор:

- демонстрирует незнание и непонимание существа поставленного вопроса.

Оценка «зачтено» выставляется в случае получения ординатором положительных оценок (за собеседование и решение ситуационной задачи) и означает успешное прохождение промежуточной аттестации. При наличии хотя бы одной оценки «неудовлетворительно» или неявке в установленный день проведения промежуточной аттестации выставляется оценка «не зачтено».

КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ВОПРОСОВ

1. Укажите, что не характерно для аутосомно - доминантного типа наследования заболеваний человека:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии	
Б	одинаково поражаются мужской и женский пол	
В	заболевание прослеживается в родословной по вертикали	
Г	заболевание прослеживается в родословной по горизонтали	+
Д	как правило, один из родителей больного ребёнка болен	

2. Каков коэффициент наследуемости при мультифакториальных заболеваниях?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	50%	
В	более 50%, но менее 100%	+
Г	25%	
Д	более 100%.	

3. Какова вероятность рождения здоровых детей при типе брака Аа х аа (заболевание наследуется по аутосомно - доминантному типу с полной пенетрантностью гена)?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	75%	
Б	50%	
В	25%	+
Г	100%	

4. Укажите наиболее характерные дерматоглифические изменения, позволяющие заподозрить наследственную патологию у ребёнка:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	дистальный трирадиус	+
Б	проксимальный трирадиус	
В	две складки на мизинце	
Г	преобладание ульнарных пеель петель	
Д	одна поперечная складка на большом пальце	

5. С каким синдромом фенотипически схож фетальный алкогольный синдром плода:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	синдром Вильямса	
Б	синдром Дубовица	+
В	синдром Прадера Вили	
Г	синдром Холт-Орама	
Д	синдром Карнелии- Де Ланге	

6. Какие методы пренатальной диагностики патологии плода являются инвазивными:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	УЗИ	
Б	исследование - фетопротеина в сыворотке женщин	
В	трансабдоминальный амниоцентез	+
Г	определение хорионического гонадотропина у беременной	
Д	измерение воротникового пространства	

7. Правильно определите термин: Антимонголоидный разрез глаз - это:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	увеличенное расстояние между внутренними углами глазниц	
Б	опущенные наружные углы глазных щелей	+
В	узкая глазная щель	
Г	опущенные внутренние углы глазных щелей	
Д	полулунная складка у внутреннего угла глаза	

8. Поражение костной системы характерны для синдромов:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	Апера	
Б	Холт-Орама	+
В	Поланда	
Г	Криста-Сименса-Турена	
Д	Мартина-Белла	

9. Укажите, какой из перечисленных молекулярных дефектов лежит в основе патогенеза муковисцидоза:

Поля для	Варианты ответов	Поле для отметки

выбора ответа		правильного ответа
А	дефицит α -I антитрипсина	
Б	нарушение синтеза транспортного белка, функция которого - перенос ионов N и Cl через мембрану эпителиальных клеток	+
В	нарушение синтеза секреторного иммуноглобулина А	
Г	первичная цилиарная дискинезия	
Д	недоразвитие эластичных волокон в стенках лёгочных сосудов, что приводит к диапедезу эритроцитов	

10. Укажите признаки, характерные для синдрома Патау:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	микроцефалия, микрофтальмия, расщелина губы и нёба, микрогнатия, шестипалость	+
Б	косые глазные щели, эпикант, пятна Брашвильда, широкий нос, макроглоссия, короткие пальцы	
В	ариэнцефалия, гипоплазия червя мозжечка, пороки сердца	
Г	высокий рост, евнухоидное строение тела, гинекомастия, сколиоз, кифоз	
Д	снижение слуха, подковообразная почка, бесплодие	

11. Что характерно для аутосомно - рецессивного типа наследования заболеваний человека:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	мутантный ген проявляется в гетерозиготном состоянии	
Б	при типичном браке родители фенотипически здоровы, но являются гетерозиготными носителями	+
В	болезнь прослеживается в родословной по вертикали	
Г	оба родителя больны	
Д	вероятность рождения больного ребёнка при типичном браке 50%	

12. Каков коэффициент наследуемости при хромосомных заболеваниях:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	50%	+
В	25%	
Г	более 50%, но менее 100%	
Д	зависит от кариотипа родителей	

13. Закон Харди - Вайнберга характеризует генетическую структуру популяции при условии:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	панмиксии	+
Б	эндомиксии	
В	мутационного давления	
Г	изолята	
Д	наличии отбора	

14. Какова вероятность рождения здоровых детей при типе брака Аа х аа (заболевание наследуется по аутосомно - доминантному типу, пенетрантность гена 40%):

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	75%	
В	50%	
Г	80%	
Д	20%	+

15. При исследовании фенотипа больного Вы определите гипертелоризм, если:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	межорбитальный индекс > 6,8	+
Б	межорбитальный индекс < 4	
В	межорбитальный индекс < 6,8, но > 4	
Г	у больного опущены внутренние углы глаз	
Д	у больного опущены наружные углы глаз	

16. Резкое повышение содержания АФП в сыворотке беременной женщины свидетельствует о:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	врождённых пороках сердца	
Б	незрелости лёгочной ткани плода	
В	муковисцидозе	
Г	дефектов развития невральной трубки	+
Д	синдроме Дауна	

17. Правильно определите термин: Прогения - это:

Поля для	Варианты ответов	Поле для отметки

выбора ответа		правильного ответа
А	чрезмерное развитие нижней челюсти, выступающий вперёд подбородок и альвеолярная дуга	
Б	чрезмерное развитие верхней челюсти с наклоном вперёд передних зубов	+
В	недоразвитие нижней челюсти с отклонением назад подбородка и альвеолярной дуги	
Г	верхняя челюсть смещена внутрь относительно фронтальной плоскости лица	
Д	сквозная расщелина верхней губы и нёба	

18. Общими признаками для трисомии 21 и 18 хромосом являются:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	пороки сердца	+
Б	число хромосом 47	
В	отставание в физическом и психическом развитии	
Г	пороки половых органов	
Д	тазовая дистопия почки	

19. Какова вероятность повторного рождения больного ребёнка в семье, где мать здорова, а отец и старший сын страдают болезнью Марфана:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	75%	
В	50%	+
Г	25%	
Д	0%	

20. У ребёнка с задержкой умственного развития, деформированными ушными раковинами, тонким, курносим носом, пороком сердца заподозрена хромосомная патология, при цитогенетическом исследовании получен следующий кариотип 47 ху + 18. Ваш диагноз?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	болезнь Дауна	
Б	синдром Патау	
В	синдром Эдварса	+
Г	синдром “кошачьего крика”	
Д	синдром Вольфа –Хиршхорна	

21. Чем характеризуется X - сцепленный доминантный тип наследования заболеваний человека?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	чаще болеют женщины	
Б	чаще болеют мужчины	
В	родители больного ребенка здоровы	
Г	болезнь прослеживается в родословной по горизонтали	
Д	если болен отец, все сыновья здоровы, а все дочери больны	+

22. Каков коэффициент наследуемости при моногенных заболеваниях:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	+
Б	50%	
В	более 50%, но менее 100%	
Г	зависит от типа наследования	
Д	25%	

23. Дифференциальную диагностику при болезнях недостаточности ферментов дыхательной цепи необходимо проводить с:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	хромосомными синдромами	
Б	нервно-мышечными заболеваниями	+
В	пероксисомными заболеваниями	
Г	лизосомными заболеваниями	
Д	факоматозами	

24. При каком типе брака у фенотипически здоровых родителей может родиться сын X - сцепленным рецессивным заболеванием:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	$X^A X^A \times X^a Y$	
Б	$X^A X^a \times X^A Y$	+
В	$X^A X^A \times X^A Y$	
Г	$X^A X^a \times X^a Y$	
Д	$X^a X^a \times X^a Y$	

25. Укажите признак, не характерный для наследственной патологии:

Поля	Варианты ответов	Поле для
------	------------------	----------

для выбора ответа		отметки правильного ответа
А	вовлечение в процесс несколько органов и систем	
Б	накопление определённых болезней у членов одной семьи	
В	болезнь всегда проявляется при рождении	+
Г	прогрессирование болезни, несмотря на проводимое обычное лечение (хронизация неясной этиологии)	
Д	наличие у больного стигм дизэмбриогенеза	

26. Показаниями к исследованию кариотипа плода не являются:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	возраст матери > 30 лет	
Б	наличие в семье больных фенилкетонурией	+
В	увеличение воротникового пространства на УЗИ	
Г	наличие сбалансированной транслокации у родителей	
Д	наличие в семье детей с отставанием в умственном развитии	

27. Правильно определите термин: Клинодактилия - это:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	прямое прикрепление кистей и стоп к туловищу	
Б	тотальное или частичное отсутствие пальцев кистей и стоп	
В	сгибательная контрактура пальцев	
Г	латеральное искривление одного или более пальцев кистей и стоп	+
Д	увеличение количества пальцев	

28. В каком возрасте необходимо проводить массовый неонатальный скрининг:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	на первом году жизни	
Б	в дошкольном	
В	перед поступлением в школу	
Г	в родильном доме	+
Д	когда появятся первые клинические симптомы	

29. Какие методы обследования целесообразно назначить ребёнку для подтверждения болезни Марфана:

Поля для выбора	Варианты ответов	Поле для отметки правильного

ответа		ответа
А	определение фенилпировиноградной кислоты в моче	
Б	исследование кариотипа	
В	определение АФП	
Г	определение оксипролина и гликозаминогликанов в моче	+
Д	определение хлоридов и натрия потовой жидкости	

30. У ребёнка с задержкой умственного развития, микроцефалией, лунообразным лицом, гипертелоризмом, паховой грыжей, заподозрена хромосомная патология, при исследовании хромосомного набора кариотип ребёнка 46 XY, 5 р -. Ваш диагноз:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	болезнь Дауна	
Б	синдром Патау	
В	синдром Эдварса	
Г	синдром “кошачьего крика”	+
Д	синдром Волфа-Хиршхорна	

31. Чем характеризуется X - сцепленный рецессивный тип наследования заболеваний человека?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	с одинаковой частотой болеют мужчины и женщины	
Б	чаще болеют мужчины	+
В	при типичном браке все сыновей больны, а все дочери носители	
Г	один из родителей больного ребёнка болен	
Д	больны родственники женского пола пробанда со стороны матери	

32. На чем основан гено- и фенотипический прогноз в семьях, отягощенных моногенными заболеваниями?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	на степени родства и с больным родственником	
Б	на количестве больных детей в семье	
В	на законах Менделя	+
Г	прогноз зависит от тяжести заболевания у родственников	
Д	прогноз зависит от течения беременности (наличие проф. вредностей, токсикозов) у матери	

33. Какие наследственные болезни можно диагностировать при исследовании интерфазных хромосом?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	Фенилкетонурию	
Б	болезнь Дауна	
В	синдром Эдварса	
Г	хромосомные болезни с нарушением числа половых хромосом	+
Д	муковисцидоз	

34. При каком типе брака все дочери здоровы, а 1/2 сыновей больны, если заболевание наследуется по X - сцепленному рецессивному типу:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	$X^A X^A \times X^a Y$	
Б	$X^A X^a \times X^A Y$	+
В	$X^A X^A \times X^A Y$	
Г	$X^A X^a \times X^a Y$	
Д	$X^a X^a \times X^a Y$	

35. Укажите, что не характерно для оогенеза человека:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	фаза размножения начинается с 14 - 16 лет и продолжается до 55 - 60 лет	+
Б	фаза размножения начинается у 2-3 мес. плода, заканчивается в 7-9 мес. плода	
В	из одной оогонии образуется одна яйцеклетка	
Г	течет асинхронно и прерывисто	
Д	мутации в половых клетках, как правило, накапливаются.	

36. Правильно определите термин: Скафоцефалия это:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	башенный череп	
Б	расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части	
В	длинный узкий с выступающим лбом и затылком - ладьевидный череп	+
Г	увеличение продольного размера головы	
Д	увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера	

37. Правильно определите термин: Конская стопа - это:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	контрактура голеностопного сустава в положении чрезмерного подошвенного сгибания с опорой при ходьбе на пальцы и головки плюстных костей	+
Б	внутренняя косолапость, стойкая приводящая сгибательная контрактура стопы	
В	продольное плоскостопие с выраженным отведением переднего отдела стопы	
Г	чрезмерное тыльное сгибание стопы в голеностопном суставе с опорой при ходьбе на пятку	
Д	углубление продольного свода стопы в области суставов Шопара и Лисфранка	

38. За развитие семейной гипертрофической кардиомиопатии ответственны гены:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	сердечных калиевых каналов	
Б	сердечных натриевых каналов	
В	липопротеинов низкой плотности	
Г	липопротеинов высокой плотности	
Д	сократительных белков миокарда	+

39. Укажите какой из перечисленных комплексов минимальных диагностических признаков характерен для болезни Марфана:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	крыловидные складки шеи, аномалии грудной клетки, крипторхизм, врожденные пороки сердца	
Б	высокий рост, избыточное отложение подкожной клетчатки в области таза, бесплодие, умственная отсталость	
В	высокий рост, деформация скелета, подвывих хрусталика, аневризм аорты, арахнодактилия	+
Г	высокий рост, перерастяжимость кожи, голубые склеры, пролапс клапанов сердца	
Д	множественные дизостозы помутнения роговицы, грубые черты лица, умственная отсталость	

40. Укажите признаки, характерные для синдрома Шершевского-Тернера:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа

А	высокий рост, гинекомастия, скудное оволосение, сколиоз, аномалии зубов, заболевания сердца, бесплодие	
Б	низкий рост, брахицефалия, аномалии зрения, птериgium, снижение слуха, аномалии сердца, бесплодие	+
В	микроцефалия, гипертелоризм, микрогнатия, гипоспадия, гипертелоризм, аномалии сердца	
Г	микроцефалия, низкорасположенные ушные раковины, широкий плоский нос, микрогнатия, пороки сердца	
Д	не знаю	

41. Что не влияет на фенотипический прогноз в семьях отягощенных мультифакториальными заболеваниями?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	степень родства	
Б	число больных родственников	
В	тип наследования заболеваний	+
Г	тяжесть заболевания родственников	
Д	все выше перечисленные факторы	

42. Какой метод медицинской генетики используется при изучении соотносительной роли генотипа и среды формирования болезни?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	клинико – генеалогический	
Б	цитогенетический	
В	близнецовый	
Г	популяционный	+
Д	биохимический	

43. Что не является показанием для определения кариотипа плода?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	возраст матери более 35 лет	
Б	сбалансированная транслокация у родителей	
В	случаи фенилкетонурии в семье	+
Г	рождение в семье детей с синдромом Эдварса	
Д	рождение в семье детей с множественными пороками развития	

44. При каком типе брака все дочери больны, а сыновья здоровы, если заболевание наследуется по X - сцепленному доминантному типу:

Поля для	Варианты ответов	Поле для отметки

выбора ответа		правильного ответа
А	$X^aX^a \times X^AY$	+
Б	$X^AX^a \times X^aY$	
В	$X^AX^a \times X^AY$	
Г	$X^AX^A \times X^aY$	
Д	$X^aX^a \times X^aY$	

45. Какое из представленных определений в полном объеме отражает понятие наследственных болезней?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	болезни, передающиеся по наследству от родителей к детям	
Б	врожденные заболевания, проявляющиеся с первых дней жизни	
В	болезни, причиной которых являются мутации в половых клетках родителей или зиготе	+
Г	болезни, возникающие в результате воздействия тератогено	
Д	болезни, вызываемые числовыми или структурными изменениями хромосом	

46. Правильно определите термин: Прогнатия - это:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	недоразвитие нижней челюсти	
Б	чрезмерное развитие нижней челюсти	
В	чрезмерное развитие верхней челюсти	+
Г	недоразвитие челюстно - лицевой области	
Д	перекрестный прикус	

47. Чем обусловлена полисистемность и полиорганность поражения, наблюдаемые при наследственных болезнях?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	плейотропным действием гена	+
Б	эпистазом	
В	кроссинговером	
Г	транслокацией сбалансированной	
Д	транслокацией несбалансированной	

48. При благоприятном течении синдром Пирсона может трансформироваться в синдром :

Поля для выбора	Варианты ответов	Поле для отметки правильного

ответа		ответа
А	MELAS	
Б	MERRF	
В	NARP	
Г	Кернса-Сейра	+
Д	MCAD	

49. Укажите какой из молекулярных дефектов лежит в основе патогенеза болезни Марфана:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	аномальная структура фибрилл	
Б	повышение синтеза структурно изменённой коллагеназы	
В	гиперпродукция гомогентизиновой кислоты	
Г	нестабильность коллагена из-за уменьшения сшивок, дефицит синтеза проколлагена I	+
Д	гиперпродукция гомоцистина	

50. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с целью консультации ребенка. Девочке 14 лет. Рост 142 см, гиперстенического телосложения, имеется короткая шея, птеригиум, низкий рост волос на затылке, брахидактилия, вторичные половые признаки не выражены. Ваш предположительный диагноз?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	синдром Эдвардса	
Б	синдром Шерешевского -Тернера	+
В	синдром Марфана	
Г	синдром Нунан	
Д	синдром Меккеля	

51. Какой метод медицинской генетики используется при изучении соотносительной роли генотипа и среды формирования болезни?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	клинико – генеалогический	
Б	цитогенетический	
В	близнецовый	+
Г	популяционный	
Д	биохимический	

52. Сколько телец Барра (X - хроматина) в соматических клетках женщин в норме?

Поля для	Варианты ответов	Поле для отметки

выбора ответа		правильного ответа
А	два	
Б	одно	+
В	телец Барра нет	
Г	количество зависит от типа взятых для исследования клеток	
Д	три	

53. Какие из наследственных болезней человека, как правило, не наследуются:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	генные болезни	
Б	хромосомные болезни	+
В	все наследственные болезни наследуются	
Г	болезни с наследственной предрасположенностью	
Д	не знаю.	

54. Какие изменения характерны для копрограммы больного, страдающего кишечной формой муковисцидоза?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	большое количество лейкоцитов	
Б	наличие эритроцитов	
В	большое количество мышечных волокон	
Г	большое количество нейтрального жира	+
Д	патогноманичных изменений нет.	

55. Укажите методы, не относящиеся к патогенетическим при лечении муковисцидоза:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	диета с ограничением белка и соли	+
Б	диета с увеличением белка и ограничением жиров	
В	ферментотерапия	
Г	муколитики	
Д	вибрационный массаж.	

56. Наследуются ли хромосомные болезни:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	наследуются в 100%	
Б	наследование зависит от типа брака	

В	чаще не наследуются	+
Г	наследуются в 50%	
Д	наследование зависит от генотипа родителей.	

57. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с целью консультации ребенка. Девочке 14 лет. Рост 142 см, гиперстенического телосложения, имеется короткая шея, птеригиум, низкий рост волос на затылке, брахидактилия, вторичные половые признаки не выражены. Ваш предположительный диагноз?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	синдром Эдвардса	
Б	синдром Шерешевского -Тернера	+
В	синдром Марфана	
Г	синдром Нунан	
Д	синдром Меккеля.	

58. К мультифакториальным заболеваниям с полигенным типом наследования относятся:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	заболевания, в основе которых лежит сочетание поражения различных хромосом	
Б	заболевания, в основе которых лежит сочетание хромосомных и генных мутаций	
В	заболевания, возникающие как результат сочетанного действия генетической предрасположенности и различных экзогенных факторов	+
Г	заболевания, характеризующиеся сочетанным поражением различных систем органов	
Д	заболевания, вызванные сочетанным аддитивным действием генов.	

59. Какие задачи не помогает решить медико-генетическое консультирование?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	определение прогноза здорового потомства	
Б	объяснения родителям смысла генетического риска	
В	помощь родителям в выборе рационального решения	
Г	выявление групп риска среди родственников больного	
Д	снижение мутационного груза.	+

60. Укажите, что не относится к показаниям для применения инвазивных методов пренатальной диагностики наследственных болезней:

Поля	Варианты ответов	Поле для
------	------------------	----------

для выбора ответа		отметки правильного ответа
А	возраст беременной более 40 лет	
Б	повышение альфа - фетопротеина в сыворотке	
В	наличие порока сердца у предыдущего ребенка	+
Г	наличие у одного из родителей сбалансированной транслокации	
Д	болезнь Марфана у матери ребенка.	

61. Какие клетки чаще всего берут у ребёнка для исследования кариотипа?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	лимфоциты	+
Б	клетки слизистой ротовой полости	
В	клетки костного мозга	
Г	сперматозоиды	
Д	клетки амниотической жидкости.	

62. В какую фазу митоза структура хромосом хорошо различима в световой микроскоп?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	в любую из фаз	
Б	в профазу	
В	в анафазу	
Г	в метафазу	+
Д	в телофазу.	

63. В каком возрасте наблюдается клиническая манифестация наследственных болезней, связанных с аномалиями аутосом?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	в пубертатном	
Б	на первом году жизни	
В	при рождении	+
Г	при поступлении в школу	
Д	в раннем дошкольном.	

64. Укажите методы обследования, которые целесообразно назначить ребёнку для подтверждения муковисцидоза:

Поля	Варианты ответов	Поле для
------	------------------	----------

для выбора ответа		отметки правильного ответа
А	исследования хлоридов пота	+
Б	исследования кариотипа	
В	проба Сулковича	
Г	проба Бенедикта	
Д	проба Феллинга.	

65. Укажите методы профилактики повторного рождения больного ребёнка, где оба родителя здоровы, а первый ребёнок болен муковисцидозом?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	исследование кариотипа плода	
Б	исследование X и Y хроматина у плода	
В	определение уровня альфа - фето протеина в сыворотке беременной женщины	
Г	определение мутации Δ - 508 в клетках плода методом ДНК – диагностики	+
Д	определение оксипролина в моче.	

66. Какой из методов медицинской генетики используют для диагностики синдрома Эдварса?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	исследование метафазных хромосом рутинным методом	
Б	исследование интерфазных хромосом	
В	метод дифференциального окрашивания метафазных хромосом	+
Г	определение телец Барра	
Д	все перечисленные выше методы.	

67. В семье родился ребёнок с болезнью Дауна, его кариотип $46\text{xx}21\backslash21$ какова вероятность повторного рождения больного ребёнка в этой семье:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	вероятность равна популяционной частоте, т.к. вероятно болезнь результат новой мутации	
Б	25%	
В	50%	
Г	100%	+
Д	75%	

68. Выделите правильные утверждения относительно индивидуальной предрасположенности к заболеваниям:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	предрасположенность неизбежно реализуется в болезнь	
Б	предрасположенность к патологии - это изменение нормы реакции организма на действие факторов внешней среды	+
В	предрасположенность определяется индивидуальной вариацией генов	
Г	при отсутствии предрасположенности болезнь не возникает	
Д	внешнее воздействие одной о той же интенсивности с неизбежностью вызывает идентичные заболевания у всех детей, подвергнувшихся этому воздействию.	

69. Какое утверждение не относится к МФЗ:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	риск для родственников сильно варьирует в разных семьях	
Б	риск для всех родственников одной и той же степени родства в разных семьях не одинаков	
В	риск рождения ребенка с МФЗ выше в тех семьях, где уже есть два пораженных члена семьи	
Г	более тяжелая степень выраженности дефекта у пробанда сопровождается повышенным риском поражения для родственников	
Д	риск для родственников не зависит от степени тяжести МФЗ у пробанда.	+

70. Какое медико-генетическое консультирование (МГК) не является проспективным?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	МГК до брака	
Б	МГК до беременности	
В	МГК в ранние сроки беременности	
Г	МГК после рождения больного ребенка	+
Д	МГК во втором триместре беременности.	

71. В каких клетках человека чаще всего исследуют половой хроматин:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	в лимфоцитах	
Б	в клетках слизистой ротовой полости	+
В	в клетках костного мозга	
Г	в сперматозоидах	
Д	в клетках амниотической жидкости.	

72. Исключите неправильные ответы: Для наследственной патологии характерно всё, кроме:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	возрастной зависимости клинической манифестации	
Б	вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем	
В	отсутствие эффекта от патогенетической терапии	
Г	прогрессирующий характер течения болезни	
Д	острое начало заболевания.	+

73. Порок развития костей предплечья является одним из симптомов:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	глазо-зубо-костной дисплазии	
Б	диастрофической дисплазии	
В	синдрома Холт-Орама	+
Г	синдрома Эллиса Ван Кревелда	
Д	синдром Рассела-Сильвера	

74. Врожденные пороки сердца могут наследоваться по:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	доминантный тип	
Б	рецессивный тип	
В	X-сцепленный тип	
Г	Y-сцепленный тип	
Д	мультифакториальный тип	+

75. Какая из перечисленных мутаций приводит к возникновению болезни Дауна?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	полиплоидия	
Б	гаплоидия	
В	моносомия	
Г	нуллисомия	
Д	трисомия	+

76. В семье родился ребёнок с клиническими признаками синдрома Патау, его кариотип 46 ХУ, t 13\15 будет ли изменён хромосомный набор его родителей (оба они здоровы), если да, то каким образом?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	кариотип родителей не изменён, болезнь - результат новой мутации	
Б	кариотип одного из родителей аналогичен кариотипу ребёнка (46, ХУ, t 13\15)	
В	кариотип одного из родителей 47 + 13	
Г	кариотип одного из родителей 45 t 13\15	+
Д	оба родителя имеют кариотип аналогичный кариотипу ребенка.	

77. Общими чертами, характерными для всех МФЗ являются:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	более раннее начало и утяжеление клинической картины в нисходящих поколениях	+
Б	в каждом последующем поколении риск рождения больного ребенка уменьшается	
В	риск зависит от типа брака	
Г	наследуются по аутосомно-доминантному типу	
Д	наследуются по аутосомно-рецессивному типу.	

78. Укажите заболевания, которые можно предположить пренатально при повышении содержания альфа-фетопротеина:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	муковисцидоз	
Б	спинномозговая грыжа	+
В	фенилкетонурия	

Г	синдром Дауна	
Д	синдром Марфана.	

79. Какое медико-генетическое консультирование (МГК) относят к ретроспективным?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	МГК до брака	
Б	МГК до беременности	
В	МГК в ранние сроки беременности	
Г	МГК после рождения больного ребенка	+
Д	МГК в втором триместре беременности.	

80. Оптимальный размер популяции для функционирования одной межрегиональной медико-генетической консультации составляет:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	1-1,5 млн.	
Б	2-3 млн.	
В	4 – 6 млн.	
Г	8 – 10 млн.	+
Д	Более 10 млн.	

81. Чему равна доля общих генов у родственников I степени родства:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	$\frac{3}{4}$	
Б	$\frac{1}{3}$	
В	$\frac{1}{2}$	+
Г	$\frac{1}{4}$	
Д	$\frac{1}{8}$.	

82. При каком типе наследования моногенных заболеваний у больных отцов все дочери здоровы:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	аутосомно – доминантном	
Б	аутосомно – рецессивном	

В	X -сцеплённом – доминантном	
Г	X -сцеплённом- рецессивном	
Д	Y – сцеплённом.	+

83. Каков коэффициент инбридинга (Райта) при инцесте кровно - родственном браке между родственниками 1 степени родства?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	25%	
В	50%	
Г	0%	
Д	80%.	+

84. Какова вероятность повторного рождения больного ребёнка в семье, где мать здорова, а отец и старший сын страдают болезнью Марфана:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	75%	
В	50%	+
Г	25%	
Д	0%.	

85. Какой из методов медицинской генетики используют для диагностики синдрома Эдварса?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	исследование метафазных хромосом рутинным методом	
Б	исследование интерфазных хромосом	
В	метод дифференциального окрашивания метафазных хромосом	+
Г	определение телец Барра	
Д	все перечисленные выше методы	

86. Укажите признаки, характерные для синдрома Патау?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	микроцефалия, микрофтальмия, расщелина губы и нёба, микрогнатия, шестипалость	+

Б	косые глазные щели, эпикант, пятна Брашвильда, широкий нос, макроглоссия, короткие пальцы	
В	ариэнцефалия, гипоплазия червя мозжечка, пороки сердца	
Г	высокий рост, евнухоидное строение тела, гинекомастия, сколиоз, кифоз	
Д	снижение слуха, подковообразная почка, бесплодие	

87. При МФЗ:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	более высокий риск возникновения заболевания имеют родственники тех пробандов, которые принадлежат к часто поражаемому полу	
Б	более высокий риск возникновения заболевания имеют родственники тех пробандов, которые принадлежат к редко поражаемому полу	+
В	риск заболевания зависит от типа брака	
Г	нет клинических отличий в зависимости от пола и возраста	
Д	риск заболевания не зависит от количества больных родственников	

88. Лечение синдрома Марфана включает в себя все, кроме:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	препараты калия и магния	
Б	препараты янтарной кислоты	
В	Эль-карнитин	
Г	ноотропы	
Д	глюкокортикоиды	+

89. Какие данные из семейного анамнеза позволяют заподозрить у ребенка хромосомную патологию:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	болезнь прослеживается в родословной по вертикали	
Б	наличие в семье детей с множественными пороками развития	+
В	повышение хлоридов пота у ребенка	
Г	обнаружение мутации $\Delta F508$ в 7 хромосоме методом ДНК-диагностики	
Д	повышение в моче оксипролина и гликозоаминогликанов.	

90. Что не учитывается при индивидуальном прогнозировании в семьях отягощенных мультифакториальными заболеваниями?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	количество больных детей в семье	
Б	законы Менделя	+
В	степень родства с больным родственником	
Г	тяжесть болезни у родственника	
Д	наличие маркеров данного МФЗ у пробанда	

91. Что лежит в основе подсчёта коэффициента Райта при кровно - родственном браке:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	число ступеней родства передачи гена от каждого предка к ребёнку	+
Б	тяжесть заболевания у ребёнка	
В	тип наследования заболевания	
Г	тяжесть заболевания у родственников	
Д	количество больных в семье	

92. Какова вероятность рождения ребёнка с синдромом Марфана, при типе брака Аа х аа, если пенетрантность гена 30%:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	75%	
В	50%	
Г	25%	
Д	15%	+

93. Ненаследственные заболевания, фенотипически сходные с наследственными называются:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	фетопатиями ранними	
Б	фетопатиями поздними	
В	гаметопатиями	
Г	фенокопиями	+

Д	бластопатиями	
---	---------------	--

94. У мальчика 11 лет выявлены: низкий рост, широкая складчатая шея, эпикант, птоз, врожденный порок сердца, криптархизм, недоразвитие полового члена, сниженный интеллект. Эта клиническая картина соответствует синдрому:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	Дауна	
Б	ХУУ	
В	Мартина-Белла	
Г	Нунан	+
Д	Прадера-Вилли	

95. Укажите признаки, не характерные для всей группы хромосомных болезней:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	задержка психомоторного развития	
Б	заболевание проявляется с рождения	
В	наличие черепно -мозговых дисморфии	
Г	пороки сердечно -сосудистой системы	
Д	наличие биохимических маркеров заболевания	+

96. В семье родился ребёнок с болезнью Дауна, его кариотип 46 ххт 21\15 каков риск рождения следующего ребёнка с болезнью Дауна, если кариотип отца нормальный, а кариотип матери 45 ххт 21\15?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	100%	
Б	50%	
В	25%	
Г	теоретический риск 33%, эмпирический 10%	+
Д	0%	

97. Укажите признаки, характерные для МФЗ:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	более высокий риск возникновения заболевания имеют родственники тех пробандов, которые принадлежат к часто поражаемому полу	

Б	более высокий риск возникновения заболевания имеют родственники тех пробандов, которые принадлежат к редко поражаемому полу	+
В	риск заболевания зависит от типа брака	
Г	риск заболевания не зависит от количества больных родственников	
Д	риск не зависит от тяжести заболевания у родственников	

98. Какие методы пренатальной диагностики используют для массового скрининга беременных с целью выявления ряда наследственных болезней и врожденных пороков развития:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	трансабдоминальный амниоцентез	
Б	биопсия хориона	
В	определение альфа - фетопротеина	+
Г	трансвагинальный амниоцентез	
Д	кордоцентез	

99. Для определения исходной частоты ВПР (базовой линии) размер исследуемой выборки новорожденных должен составлять не менее:

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	10 000	
Б	20 000	
В	30 000	
Г	50 000	
Д	100 000	+

100. У здоровой молодой женщины от 1 беременности родился ребенок с синдромом Шерешевского - Тернера. Какие методы позволят предотвратить повторное рождение больного ребенка?

Поля для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	УЗИ в 15-16 недель беременности	
Б	определение альфа-фетопротеина в сыворотке	
В	исследование X-хроматина плода	
Г	исследование кариотипа плода	+
Д	определение уровня сурфактанта в амниотической жидкости.	

КОМПЛЕКТ ВОПРОСОВ ДЛЯ УСТНОГО СОБЕСЕДОВАНИЯ

1. Предмет и задачи медицинской генетики. Вклад современной генетики в медицину. Классификация наследственных болезней.
2. Семиотика и клиническая диагностика наследственной патологии.
3. Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический метод.
4. Методы медицинской генетики: популяционный метод.
5. Методы медицинской генетики: цитогенетический и молекулярно-цитогенетический метод.
6. Методы медицинской генетики: ДНК-диагностика.
7. Компьютерные программы диагностики наследственных болезней.
8. Понятие об орфанных заболеваниях. Частота орфанных болезней. Орфанная патология в детской онкологии.
9. Основы эмбриологии. Медико-генетические основы тератологии.
10. Множественные врожденные пороки развития.
11. Общая характеристика моногенных болезней. Классификация моногенных болезней. Общая клиническая характеристика. Особенности диагностики.
12. Наследственные болезни обмена.
13. Наследственная патология иммунной системы.
14. Наследственная патология системы крови.
15. Болезни клеточных органелл: митохондриальные, пероксисомные, лизосомные болезни – общая характеристика, критерии позволяющие заподозрить данную патологию.
16. Хромосомные болезни. Общая характеристика. Классификация хромосомных болезней. Особенности диагностики и прогнозирования. Наследственная патология, сопровождающаяся хромосомной нестабильностью повышенная предрасположенность к возникновению злокачественных новообразований.
17. Мультифакториальные заболевания. Роль генетических и средовых факторов в этиопатогенезе мультифакториальных болезней. Особенности прогнозирования МФЗ.
18. Современные представления о механизмах канцерогенеза. Генетический контроль развития и дифференцировки клеток.
19. Понятие об онкогенах и генах-супрессорах опухолевого роста. Механизмы активации онкогенов при наследственных и спорадических формах рака.
20. Гены-супрессоры опухолевого роста. Нарушения репарации и канцерогенез.
21. Канцерогены: их источники, классификация, механизмы действия. Биохимический и межклеточный дисбаланс как фактор опухолеобразования.
22. Место и роль иммунной системы в канцерогенезе. Защитная и проканцерогенная функция антител. Концепция иммунохимического дисбаланса при канцерогенезе.
23. Теоретические основы химиопрофилактики рака. Модификаторы канцерогенеза.
24. Специфичность генетических нарушений в различных типах опухолевой ткани.
25. Наследственные формы рака: распространённость, общие характеристики, клинические и молекулярно-генетические характеристики, основы медико-генетического консультирования.
26. Мультифакториальные формы злокачественных новообразований: распространённость, общие характеристики, клинические и молекулярно-генетические характеристики, основы медико-генетического консультирования.
27. Эпигенетические процессы: геномный импринтинг и канцерогенез, однородительская дисомия, нарушение метилирования, тринуклеотидные повторы.
28. Принципы профилактики наследственных болезней. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний (инвазивные и неинвазивные, прямые и косвенные методы). Медико-генетическое консультирование.
29. Этико-правовые аспекты медицинской генетики.

30. Принципы лечения наследственных болезней. Этиотропное (генотерапия), патогенетическое, симптоматическое лечение. Современные подходы к лечению наследственных болезней.

КОМПЛЕКТ ТИПОВЫХ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ

Задача № 1

Исследования новорожденных на фенилкетонурию, показали большие различия в частоте встречаемости заболевания в разных странах. В России частота заболевания составляет в среднем 1:10000. Известно, что фенилкетонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Определите число больных фенилкетонурией и число гетерозиготных по данному заболеванию людей в регионе России, включающем 10000000 жителей?

Вопросы:

1. Какой закон можно применить для решения этой задачи? Приведите формулы закона.
2. Для какой популяции применим этот закон
3. Могут ли со временем измениться установившиеся соотношения генов и генотипов в популяции?
4. К чему может привести длительная изоляция людей отдельного региона

Эталон ответа к задаче 1:

1. Для установления количественных соотношений людей с различными генотипами по какому-либо аллелю, применяют расчеты в соответствии с положениями закона Харди-Вайнберга. Положения закона:

- сумма частот генов одного аллеля в данной популяции есть величина постоянная. Это записывается формулой $r+q=1$;
- сумма частот генотипов в данной популяции есть величина постоянная, и распределение их соответствует формуле $p^2+2pq+q^2=1$;
- в равновесной идеальной популяции частоты генов и генотипов сохраняются в ряду поколений.

Расчеты к задаче $q=\sqrt{1/10000}=1/100$; $p=1-1/100=199/100$;

$$2pq=2\cdot 199/100\cdot 1/100=198/10000$$

В районе, включающем 10000000 жителей, число больных людей составит 1000, гетерозиготных носителей – 198000.

2. Закон применим к популяциям отвечающим следующим условиям:

- популяция должна быть панмиксической.
- отсутствие оттока генов за счет отбора.
- отсутствие притока генов за счет мутаций.
- популяция должна быть многочисленной.
- равная плодовитость гомо- и гетерозигот.

3. В отличии от идеальной популяции, в реальной действует естественный отбор и возможно появление мутаций. В этом случае происходит нарушение равновесия и соотношения генов и генотипов меняется. В скрытом виде гетерозиготы являются носителями рецессивных генов, отвечающих за наследственную патологию

4. Изоляция популяции может привести к увеличению частоты встречаемости отдельных генов, в том числе и патологических.

Задача № 2

У здоровых родителей родился ребёнок с наследственным заболеванием фенилкетонурией (аутосомно-рецессивный тип наследования).

Вопросы:

1. Объясните причину рождения больного ребёнка.
2. Какой вид изменчивости проявился в данном случае? Назовите все возможные механизмы возникновения такой изменчивости.
3. Назовите другие виды изменчивости и охарактеризуйте их.
4. Определите вероятность рождения здорового ребёнка у этих родителей.

Эталон ответа к задаче 2:

Причина рождения ребёнка, больного фенилкетонурией, гетерозиготность родителей по рецессивному гену (а). Согласно второму закону Менделя вероятность рождения гомозиготного по рецессивным аллелям организма (aa) при скрещивании двух гетерозигот (Aa) равна 25%:

P Aa x Aa

g A a A a

F AA 2Aa aa

2. В данном случае проявилась генотипическая комбинативная изменчивость. В основе её возникновения лежит:

- разнообразие гамет (для независимого наследования – независимое расхождение хромосом в анафазе мейоза I; для сцепленного – кроссинговер);
- случайная встреча гамет (в данном случае);
- случайная встреча родительских пар.

3. Различают также мутационную генотипическую изменчивость, которая обусловлена изменением генотипа в результате мутаций, и фенотипическую изменчивость, связанную с воздействием факторов среды.

4. Вероятность рождения следующего ребёнка здоровым – 75%; 25% - гомозиготного по доминантному гену, 50% - гетерозиготного.

Задача № 3

Врач-генетик приглашен в отделение патологии новорожденных с целью консультирования пациента К. в возрасте 5 дней. Ребенок от 1-й беременности, первых срочных родов. Масса при рождении 3000 г, рост 51 см. При осмотре кожные покровы бледные с сероватым оттенком, сухие, отмечается гиперпигментация белой линии живота и наружных гениталий. Тургор тканей снижен, мышечная гипотония, гипорефлексия. Дыхание поверхностное, ослабленное. Тоны сердца приглушены. Сосет вяло, на 4 сутки жизни появились частые, обильные срыгивания, рвота. Живот при пальпации мягкий, печень +2 см. Стул жидкий, обычной окраски. Отмечается вирилизация наружных гениталий (2 степень по Prader): гипертрофия клитора и частичное сращение больших половых губ (высокая задняя спайка)

Ребенок переведен в отделение реанимации новорожденных для верификации диагноза и определения дальнейшей тактики лечения.

Общий анализ крови: НЬ - 115 г/л, Эр - $5,0 \times 10^{12}$ /л, Лейк - $9,5 \times 10^9$ /л; нейтрофилы: п/я - 2%, с/я - 50%; э - 2%, л - 38%, м - 8%.

Биохимический анализ крови: общий белок - 55 г/л, холестерин - 4,7 ммоль/л, глюкоза - 4,4 ммоль/л, натрий - 127,0 ммоль/л, калий - 6,5 ммоль/л.

Результаты I этапа неонатального скрининга: ФА - 1,2 мг%, ТТГ - 18 мкМЕ/л, ИРТ - 29 нг/мл, 17-ОПГ - 115 ммоль/л, ГАЛ - 312 нмоль/л.

Вопросы:

1. Ваш предположительный диагноз?
2. Какой тип наследования данного заболевания и какая вероятность рождения в этой семье у второго больного ребенка?
3. Чем обусловлена тяжесть состояния ребенка на 4 сутки после рождения?
4. Какова интерпретация результатов неонатального скрининга?

Эталон ответа к задаче 3:

1. Адреногенитальный синдром. Дефицит 21-гидроксилазы, сольтеряющая форма.
2. Аутосомно-рецессивный тип наследования; риск рождения второго больного ребенка - 25%.
3. Развитием сольтеряющего криза (дефицит альдостерона и кортизола) проявляется такими симптомами, как вялое сосание, рвота, обезвоживание, метаболический ацидоз, нарастающая ацидозия. Развиваются характерные для надпочечниковой недостаточности электролитные изменения и дегидратация.
4. В результате обследования в рамках программы неонатального скрининга на наследственные и врожденные заболевания выявлено повышение уровня 17-ОПГ значительно превышающее нормативные значения: 17-ОПГ - 30 ммоль/л.

Задача № 4

У новорожденного ребёнка (мальчик) отмечаются микроцефалия, узкие глазные щели, западающее переносье, широкое основание носа, низко посаженные, деформированные ушные раковины, расщелина губы и носа, короткая шея, полидактилия, крипторхизм, гипоплазия наружных половых органов. Выявлены пороки внутренних органов: дефект межжелудочковой перегородки, аномалии почек. При цитогенетическом исследовании обнаружена трисомия по 13-й паре аутосом.

Вопросы:

1. Поставьте предположительный диагноз.
2. Напишите кариотип больного.
3. Определите прогноз для жизни.
4. Какие методы пренатальной диагностики применяются для постановки данного диагноза?

Эталон ответа к задаче 4:

1. Синдром Патау.
2. 47 ху+ 13, простая форма, 46, ХУ - 16, +t (13q 13q) - транслокационная форма, 46 ху/47ху+13 мозаицизм

3. Прогноз для жизни неблагоприятный – при наличии множественных врожденных пороков развития пациенты с синдромом Патау погибают на первом году жизни.
4. Неинвазивные: УЗИ плода и Сывороточные маркеры в крови матери и инвазивные: амниоцентез, кордоцентез, фетоскопия плода.

Задача № 5

Подросток М., 13 лет, с признаками умственной отсталости. Лицо плоское, косой разрез глаз, открытый рот, короткий нос, плоская переносица, диспластичные уши. Отмечается деформация грудной клетки (килевидная) и мышечная гипотония. Поставлен диагноз: болезнь Дауна.

Вопросы:

1. Укажите кариотип (варианты кариотипа)
2. Какой коэффициент наследования при хромосомных болезнях
3. Назовите методы пренатальной диагностики для выявления данной наследственной патологии
4. Укажите прогноз для жизни и социальной адаптации больного

Эталон ответа к задаче 5:

1. 47ху+21, проста форма, 46, ХУ - 21, +t (21q 21q) – транслокационная форма, 46 ху/47ху+21 мозаицизм
2. Коэффициент наследования при хромосомных болезнях 100%
3. Неинвазивные: УЗИ плода и Сывороточные маркеры в крови матери и инвазивные: амниоцентез, кордоцентез, фетоскопия плода.
4. Укажите прогноз для жизни и социальной адаптации больного

Задача № 6

У мальчика астеническое телосложение, долихостеномиелия (длинные конечности), арахнодактилия, подвывих хрусталика и повышен уровень гликозаминогликанов и оксипролина в моче. Во время осмотра определяется воронкообразная деформация грудной клетки, кифосколиоз, патологическая подвижность суставов.

Вопросы:

1. Для какого синдрома характерны данные изменения? Поставьте Клинический диагноз. Укажите тип наследования.
2. Какие еще клинические симптомы характерны для этого синдрома?
3. Как проводится диагностика данного синдрома?
4. Какие осложнения можно наблюдать у детей с этим синдромом? Назначьте лечение больного с данным синдромом.

Эталон ответа к задаче 6:

1. Синдром Марфана. Аутосомно-доминантный тип наследования
2. Скелетные аномалии: длинные тонкие конечности, арахнодактилия кистей и стоп, воронкообразные или килевидные деформации грудной клетки, кифосколиозы, узкий лицевой скелет, “готическое” небо, астеническое телосложение, высокий рост “положительный симптом большого пальца”;

“положительный симптом запястья”.

Миотонический синдром: гипермобильность (“разболтанность”) суставов, плоскостопие, вывихи, подвывихи.

Поражение сердечно-сосудистой системы: пролапсы клапанов, чаще митрального; аневризмы аорты, нарушения в проводящей системе сердца (нарушение проводимости по правой ножке пучка Гиса), вторичные метаболические кардиомиопатии.

Поражение органов зрения: вывихи и подвывихи хрусталика, вследствие слабости цинновой связки, миопия или гиперметропия, страбизм, астигматизм, сферофокция, иридодонез, может быть отслойка сетчатки, вторичная глаукома, расширение вен глазного дна, дегенерация сетчатки.

Поражение центральной нервной системы: могут формироваться артерио-венозные аневризмы в головном мозге, кисты. У некоторых больных отмечается снижение интеллекта.

Поражение бронхолегочной системы: бронхоэктазы, затяжные обструктивные бронхиты, ателектазы, трахеобронхомегалия, эмфизема, поликистоз.

Поражение мочевыделительной системы: нефроптоз, вторичный пиелонефрит, бессимптомная гематурия.

Вегето-сосудистые дистонии.

Остеохондрозы.

3. Клинико-генеалогический анализ

Изучение фенотипа больного;

Биохимические методы: определение почечной экскреции метаболитов соединительной ткани: оксипролина, оксизилгликозидов, гликозаминогликанов (ГАГ). При СМ отмечается увеличение в 2 и более раза указанных метаболитов.

Рентгенологическое исследование: диагностика аномалий скелета, определение метакарпального индекса;

Ультразвуковое исследование сердечно-сосудистой системы.

Функциональные методы: ЭКГ, ФКГ, ЭЭГ и др.

4. Осложнение: Аневризма аорты, аневризма сосудов головного мозга.

Лечение: диетотерапия, применение продуктов с высоким содержанием НЭЖК, включение высокожировых энпитов, пищи, обогащенной витаминами А, Е, В, С. По показаниям - для снижения МО бета-адреноблокаторы (обзидан и пр.) Препараты калия: панангин, аспаркам.

Ноотропы. Витамины (А, В, С, Е .)

Задача № 7

К генетику обратилась мать 15-летнего мальчика с жалобами на задержку полового развития сына. Из анамнеза известно, что ребёнок от 1 беременности, срочных родов. Раннее развитие – без особенностей, прививки – по возрасту. С 6 лет отмечались некоторые особенности в поведении (аутистические черты). В настоящее время учится в 9 классе общеобразовательной школы, успевает на 3, 4. По характеру замкнутый, друзей не имеет. Объективно: рост – 176 см, масса 82 кг, евнухоидное телосложение, отложение жира по «женскому типу», высокая талия, гинекомастия, скудное оволосение на лобке, в подмышечных впадинах, отсутствуют волосы над верхней губой. Голос высокий. Пальпаторно определяется некоторая гипоплазия яичек. Семейный анамнез без особенностей, есть здоровый сибс 5 лет.

Вопросы:

1. Ваш предположительный диагноз. Кариотип больного.
2. Какие дополнительные методы обследования и консультации каких специалистов можно назначить для уточнения диагноза?
3. Какими генетическими методами необходимо подтвердить диагноз?
4. Каков риск по данной патологии для потомства здорового сибса?

Эталон ответа к задаче 7:

1. Синдром Клайнфельтера. 47 XXУ
2. Необходимо провести исследование гормонального статуса, сделать спермограмму, консультация уролога, невролога, эндокринолога
3. Необходимо цитогенетическое обследование пробанду.
4. У здорового сибса с нормальным кариотипом прогноз потомства благоприятный.

Задача № 8

К детскому гинекологу направлена девочка 16 лет с жалобами на отставание в половом развитии, аменорею. При осмотре: рост 138 см, правильного телосложения, нормального питания, широкая грудная клетка, короткая шея, лимфатический отек правой кисти, отсутствуют вторичные половые признаки (молочные железы не развиты, пушковые волосы в подмышечных впадинах и на лобке). Гинекологический статус: наружные половые органы сформированы правильно по женскому типу, матка гипоплазирована, яичники – в виде соединительнотканых тяжей.

Вопросы:

1. Укажите предположительный диагноз и кариотип больного
2. Какие лабораторные исследования необходимо провести девочке?
3. Какие осложнения характерны для данного синдрома
4. Репродуктивный прогноз для пробанда? Какие виды коррекции можно порекомендовать в данном случае?

Эталон ответа к задаче 8:

1. Синдром Шерешевского-Тернера. 45х0, 46хх/45х0
2. Исследование гормонального статуса, R-грамма области турецкого седла, R-грамма кистей рук (определение костного возраста), ЭХОкардиография.
3. Предрасположенность к раннему развитию заболеваний сердечно-сосудистой системы; инфекционно-воспалительные процессы в мочевыделительной системы; отит; возникновение злокачественных новообразований; различные психологические проблемы; высокий риск развития сахарного диабета и ожирения.
4. Репродуктивный прогноз неблагоприятный, больные бесплодны. Можно порекомендовать по возможности гормональную коррекцию – помочь девочке подрасти, частично сформировать вторичные половые признаки.

Задача № 9

Елена Р., 6 лет, направлена в клинику с диагнозом пневмония. Жалобы при поступлении на кашель частый, малопродуктивный, с густой трудноотделяемой мокротой. Также отмечается плохая прибавка в массе, снижение аппетита, учащенный стул.

Девочка от 3 беременности. Ребенок от 1 беременности умер на 7 день жизни от кишечной непроходимости. Вторая беременность закончилась самопроизвольным выкидышем в сроке 16 недель. Настоящая беременность протекала с угрозой прерывания в 1 и 2 половине. Роды срочные, самостоятельные. Масса тела при рождении 2800, рост 50 см. Ранний неонатальный период протекал без патологии.

Анамнез заболевания: В возрасте 2-х месяцев девочка впервые заболела. Был поставлен диагноз “Обструктивный бронхит”. Заболевание имело затяжной характер, синдром бронхиальной обструкции плохо купировался. На первом году жизни заболевание рецидивировало в 4,7, 8 и 10 месяцев. В возрасте одного года мама обратила внимание на учащенный стул до 5-7 раз в сутки. За последние 5 лет девочка 2-3 раза в год болела пневмонией, которая всегда сопровождалась обструктивным синдромом, вязкой мокротой.

При поступлении состояние ребенка тяжелое. Девочка истощена. Масса тела 20 кг, рост 115 см. Кожные покровы бледные, периоральный цианоз. Пальцы рук короткие, имеют вид “барабанных палочек”. Одышка до 30 в минуту, выдох затруднен. Перкуторно определяется укорочение перкуторного звука справа под лопаткой, в остальных отделах коробочный оттенок легочного звука. Аускультативно - обилие влажных разнокалиберных хрипов с обеих сторон. Тоны сердца приглушены. Живот вздут, умеренно болезненный при пальпации в эпигастральной области. Печень увеличена, нижний край выступает на 3 см из-под края правой реберной дуги. Стул до 8 раз в сутки, непереваренный.

Рентгенография легких: имеется умеренная эмфизема легочной ткани, резко выражена тяжесть в медиальных зонах обоих легких, больше в верхнем отделе правого легкого, обусловлена фиброзными изменениями.

Компьютерная томография легких: определяются мешотчатые и цилиндрические бронхоэктазы справа в области верхней доли и 7 сегмента нижней доли, а также явления деформирующего бронхита в язычковых сегментах левого легкого.

Посев мокроты: выделена синегнойная палочка, чувствительная к бруламицину.

Копрограмма: определяется большое количество нейтрального жира.

Исследование пота: Na - 101,5 ммоль/л, Cl -86,2ммоль/л.

Вопросы:

1. Поставьте диагноз.
2. Какие исследования необходимы для верификации диагноза?
3. Что лежит в основе патогенеза заболевания?
4. Принципы лечения. Методы профилактики повторного рождения больного ребенка в этой семье.

Эталон ответа к задаче 9:

1. Муковисцидоз, легочно-кишечная форма. Бронхоэктазы правого легкого, деформация обоих легких.
2. Исследование хлоридов пота. Генеалогический анамнез (смерть первого ребенка от кишечной непроходимости). Компьютерная томография легких. Методы специфической

диагностики (прямая детекция мутантного гена при помощи полимеразной цепной реакции, выявление мутантного гена муковисцидоза при помощи ДНК - маркеров).

3. При муковисцидозе имеется сочетание дефекта реабсорбции натрия хлорида на уровне экскреторных канальцев слизистых и потовых желез с увеличением сиаломуцинов в слизистом секрете, ведущем к увеличению вязкости последнего, закупорке выводных желез, затруднению эвакуации слизи.

4. Принципы лечения. а) высококалорийная диета с увеличением потребления белка;
б) заместительная терапия (ферменты: панкреатин, креон, панцитрат, панзинорм);
в) санация трахеобронхиального дерева (муколитики - пульмозим, постуральный дренаж, вибрационный массаж, кашель мелкими толчками, санационные бронхоскопии);
г) антибиотики с учетом посева мокроты (учитывая преобладание синегнойной палочки - цефалоспорины III-IV генерации, карбапенемы, аминогликозиды III генерации).

Методы профилактики: а) пренатальная диагностика - биохимическими методами (на 17 -18 неделе беременности в амниотической жидкости снижено содержание ферментов микроворсинок кишечника; молекулярно - генетическими методами (выявление мутантного гена у плода);

б) медико-генетическое консультирование семей высокого риска;
в) активное выявление больных муковисцидозом (внедрение программ массового скрининга);

г) молекулярный скрининг гетерозиготного носительства.

Задача № 10

Девочка Л. родилась от 2-й беременности (1-я беременность закончилась рождением здорового ребенка.), протекавшей на фоне хронической внутриутробной гипоксии плода, отягощенного акушерско-гинекологического анамнеза (кольпит, рубец на матке), хронического гастрита вне обострения, 2-х срочных родов путем операции кесарева сечения. Матери 23 года.

Объективно при осмотре состояние ребенка удовлетворительное. Крик громкий. Масса тела при рождении 2600 г, рост 45см, оценка по Апгар 8-9 баллов, околоплодные воды светлые. Отмечается выраженная отечность кистей и стоп, крыловидные кожные складки на короткой шее (шея «сфинкса»), гипертелоризм сосков, эпикантус, низкорасположенные ушные раковины. Наружные половые органы сформированы по женскому типу.

При доплерэхокардиографии определяется двустворчатый аортальный клапан. При УЗИ органов малого таза определяется гипоплазия матки и маточных труб, отсутствие яичников.

Вопросы:

1. Поставьте диагноз. Назовите этиологию данного заболевания.
2. С каким заболеванием необходимо провести дифференциальный диагноз?
3. Какое исследование является решающим для постановки диагноза? Консультации каких специалистов необходимы в данном случае?
4. Назовите основные принципы лечения данного заболевания.

Эталон ответа к задаче 10:

1. Наследственное хромосомное заболевание - синдром Шерешевского-Тернера (моносомия X). Врожденный порок сердца: двустворчатый аортальный клапан. Этиология заболевания:

отсутствие одной из половых хромосом (кариотип 45X), возможны морфологические изменения X-хромосомы (делеция плеч, кольцевая хромосома) и мозаичные формы.

2. Синдром Нунан (характерен Тернер-фенотип при нормальном мужском или женском кариотипе, у большинства больных синдромом Нунан сохранена фертильность)

3. Цитогенетическое исследование (определение кариотипа, полового хроматина). Необходимы консультации генетика, кардиолога, эндокринолога, гинеколога, окулиста, хирурга, уролога, ортопеда.

4. Хирургическая коррекция пороков развития, лечение выявленных заболеваний, коррекция низкорослости путем проведения курсов человеческого соматотропина, назначение эстрогенов для формирования вторичных половых признаков.

Задача № 11

В областном перинатальном центре родилась девочка К. Из анамнеза известно, что ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне хронической внутриутробной гипоксии плода, ожирения 2-й степени, гестационного сахарного диабета, возрастная первородящая (матери 32 года). На учете состоит с 8 недель беременности. Анализы и обследования проходила в срок. Роды 1-е срочные, самостоятельные в головном предлежании, без осложнений. Масса при рождении 3100г, рост 52см, оценка по шкале Апгар 7-8 баллов.

При объективном осмотре состояние ребенка удовлетворительное. Обращает на себя внимание череп округлой формы, скошенный затылок, косой разрез глаз, широкая переносица, пальцы кистей и стоп укорочены, синдактилия 3 и 4 пальцев правой и левой стопы, на ладони полная поперечная складка. При аускультации сердца систолический шум на верхушке низкой интенсивности. По остальным органам и системам патологии не выявлено.

Ребенок приложен к груди в первые 30 минут жизни. Через 2 часа после рождения вместе с матерью в удовлетворительном состоянии переведен в отделение новорожденных.

Вопросы:

1. Поставьте предположительный диагноз. В чем заключается патоморфология данного заболевания?
2. Назовите факторы риска возникновения данного заболевания
3. Составьте план обследования
4. С какими патологиями часто сочетается данное заболевание?

Эталон ответа к задаче 11:

1. Синдром Дауна. Трисомия по 21 хромосоме. Кариотип при данном заболевании 47XX+21 или 47XY+21.
2. Возраст матери (увеличение вероятности рождения ребенка с синдромом Дауна у женщины старше 35 лет), наличие в семье ребенка с синдромом Дауна.
3. План обследования: 1. Исследование кариотипа, консультация генетика, 2. ЭКГ, ЭхоКГ, консультация кардиолога. 3.НСГ (нейросонография), консультация невролога 4. УЗИ брюшной полости, почек 5. Консультация окулиста
4. Врожденные пороки сердца, ЖКТ, мочеполовой системы, гематологические болезни, патология зрения и слуха.

Задача № 12

Ребенок С. родился от 2 беременности (1-я беременность закончилась спонтанным абортом на сроке гестации 11 недель), протекавшей на фоне хронической гипоксии плода, угрозы прерывания беременности на 13-й и 24-й неделях гестации, кольпита, обострения хронического пиелонефрита, ОРВИ в 1-м триместре беременности, возрастной первородящей (35 лет), 1-х срочных родов путем операции кесарева сечения по причине клинически узкого таза.

На учете по настоящей беременности мать состояла с 6-й недели.

Родился мальчик с массой 2600г, рост 47см, окружность головы 33см, окружность грудной клетки 32см. Оценка по шкале Апгар 7-8 баллов.

При осмотре врач-неонатолог обратила внимание на периоральный цианоз при беспокойстве, а также долихоцефалию, низкое расположение деформированных ушных раковин, частичное незаращение твердого неба, флексорное положение кистей, наличие поперечной борозды на обеих ладонях, правая стопа-качалка, большой палец правой стопы укорочен, яички в мошонке не пальпируются.

Вопросы:

1. Поставьте предположительный диагноз. В чем заключается патоморфология данного заболевания?
2. Назовите возможные формы данного заболевания.
3. Составьте план обследования.
4. С какими патологиями часто сочетается данное заболевание?

Эталон ответа к задаче 12:

1. Синдром Эдвардса. Трисомия по 18 хромосоме и множественные пороки развития
2. Полная трисомия, частичная трисомия, мозаичная форма.
3. План обследования: 1. Исследование кариотипа, консультация генетика, 2. ЭКГ, ЭхоКГ, консультация кардиолога. 3. НСГ (нейросонография), консультация невролога 4. УЗИ брюшной полости, почек 5. Консультация окулиста
4. Пороки сердца и крупных сосудов: дефект межжелудочковой перегородки, открытый артериальный проток, аплазии одной створки клапанов аорты и лёгочной артерии. У всех больных наблюдаются гипоплазия мозжечка и мозолистого тела, изменения структур оливы, выраженная умственная отсталость, снижение мышечного тонуса, переходящее в повышение со спастикой.

Задача № 13

В областном перинатальном центре родилась девочка Н. Из анамнеза известно, что ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне хронической внутриутробной гипоксии плода, ожирения 2-й степени, гестационного сахарного диабета, возрастной первородящей женщины (возраст матери 38 года). На учете женщина состояла с 7 недель беременности. Анализы и обследования проходила в срок. Роды 1-е срочные, самостоятельные в головном предлежании, без осложнений. Масса при рождении 3400г, рост 52см, оценка по шкале Апгар 7-8 баллов.

При объективном осмотре состояние ребенка удовлетворительное. Обращает на себя внимание череп округлой формы, скошенный затылок, косой разрез глаз, широкая

переносица, пальцы кистей и стоп укорочены, синдактилия 3 и 4 пальцев правой и левой стопы, на ладони полная поперечная складка. При аускультации сердца систолический шум на верхушке низкой интенсивности. По остальным органам и системам патологии не выявлено.

Ребенок приложен к груди в первые 30 минут жизни. Через 2 часа после рождения вместе с матерью в удовлетворительном состоянии переведен в отделение новорожденных.

Вопросы:

1. Поставьте предположительный диагноз.
2. В чем заключается патоморфология данного заболевания?
3. Назовите малые аномалии развития, которые обнаруживаются при данном заболевании
4. С какими патологиями часто сочетается данное заболевание?

Эталон ответа к задаче 13:

1. Синдром Дауна.
2. Трисомия по 21 хромосоме. Кариотип при данном заболевании 47XX+21 или 47XY+21.
3. Брахицефалия, кожная складка на шее, монголоидный разрез глаз, эпикант, гиперподвижность суставов, плоский затылок, короткие конечности, брахимезофалангия, клинодактилия 5-го пальца, аркообразное нёбо, плоская переносица, поперечная ладонная складка, короткая широкая шея, ВПС (врожденный порок сердца), страбизм = косоглазие, деформация грудной клетки, килевидная или воронкообразная, пигментные пятна по краю радужки - пятна Брушфильда.
4. Врожденные пороки сердца, ЖКТ, мочеполовой системы, гематологические болезни, патология зрения и слуха.

Задача № 14

На прием к педиатру пришла мать с ребенком 2 лет с жалобами на изменение черт лица, отставание в психо-моторном развитии, тугоподвижность суставов. Из анамнеза известно, что ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне хронической внутриутробной гипоксии плода, возрастной первородящей женщины (возраст матери 35 года). На учете женщина состояла с 8 недель беременности. Анализы и обследования проходила в срок. Роды 1-е срочные, самостоятельные в головном предлежании, без осложнений. Масса при рождении 3200г, рост 51 см, оценка по шкале Апгар 7-8 баллов. До 1 года ребенок рос и развивался по возрасту. После 1 года мать обратила внимание на изменение черт лица: широко расставленные глаза, широкий с большими ноздрями нос, толстые губы и язык, широкая приплюснутая переносица. Данные симптомы нарастали постепенно. В 1 год 2 месяца появилась тугоподвижность суставов, ребенок стал отставать от сверстников в психомоторном развитии. Замедлились прибавки массо-ростовых показателей. При объективном осмотре обращает на себя внимание: гипертелоризм, широкий с большими ноздрями нос, толстые губы и язык, широкая приплюснутая переносица, отмечается тугоподвижность луче-запястных, локтевых и коленных суставов. Психомоторное и физическое развитие соответствуют 1 году 4 месяцам. При аускультации сердца систолический шум на верхушке. По остальным органам патологии не выявлено.

Вопросы:

1. Поставьте предположительный диагноз.

2. К какой группе заболеваний относится данная патология? Тип наследования.
3. Назовите малые аномалии развития, которые обнаруживаются при данном заболевании.
4. Составьте план обследования.

Эталон ответа к задаче 14:

1. Диагноз: Мукополисахаридоз. Синдром Гурлера.
2. Заболевание относится к лизисомным болезням накопления. Тип наследования – аутосомно-рецессивный.
3. Признаки гаргоилизма: крупный череп, крутой лоб, запавшая переносица, толстые губы, большой язык, короткая шея, тугоподвижность суставов.
4. План обследования: молекулярно-генетическое исследование, исследование экскреции дерматансульфата и гепарансульфата с мочей, биохимический анализ крови (АЛТ, АСТ, билирубин, холестерин, триглицериды, креатинкиназа, лактатдегидрогеназа, кальций, фосфор, щелочная фосфатаза), УЗИ органов брюшной полости, селезенки, почек, Эхо-КГ, холтеровское мониторирование ЭКГ, суточное мониторирование артериального давления, рентгенография скелета.

Задача № 15

В родильном доме родился мальчик. Родители ребенка здоровы. Из анамнеза известно, что ребенок от 1-й беременности, протекавшей на фоне отягощенного акушерского анамнеза. На учете состоит с 18 недель беременности. В дальнейшем анализы и обследования проходила в срок. При проведении УЗИ плода выявлено отсутствие 2, 3 пальцев на левой руке, подозрение на врожденный порок сердца. Роды 1-е путем кесарева сечения. Масса при рождении 2200г, рост 49см, оценка по шкале Апгар 6-6-8 баллов.

При объективном осмотре обращает на себя внимание бледность кожи, появление периорального цианоза при беспокойстве и кормлении ребенка, отсутствие 2, 3 пальцев на левой руке, гипертелоризм. При аускультации сердца систолический шум на верхушке, ЧСС 90 в минуту.

Вопросы:

1. Поставьте предположительный диагноз.
2. К какой группе наследственных болезней относится данный синдром? Тип наследования. Возможный механизм развития заболевания у данного ребенка.
3. Составьте план обследования.
4. Какая патология сердца характерна для данного синдрома?

Эталон ответа к задаче 15:

1. Синдром Холт-Орама. Врожденный порок сердца.
2. Моногенные болезни, тип наследования – аутосомно-доминантный. В данном случае имеет место спонтанное возникновение мутации у ребенка, имеющего здоровых родителей.
3. План обследования: 1. консультация генетика, молекулярно-генетическое исследование 2. ЭКГ, ЭхоКГ, консультация кардиолога. 3. Рентгенограмма кистей рук. 4. УЗИ брюшной полости, почек 5. Консультация ортопеда
4. Врожденные пороки сердца, чаще всего: дефект межпредсердной перегородки, дефект межжелудочковой перегородки, реже грубые сердечные аномалии: тетрада Фалло, синдром

гипоплазии левых отделов сердца, коарктация аорты. Нарушения ритма и проводимости: синусовая брадикардия, блокада правой ножки пучка Гисса, синдром слабости синусового узла.

Разработчики:

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Спиваковский Юрий Марксович	К.м.н., доцент	Заведующий кафедрой факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
2.	Горемыкин Владимир Ильич	Д.м.н.	Профессор кафедры факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
3.	Сидорович Оксана Витальевна	К.м.н.	Доцент кафедры факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
4.	Елизарова Светлана Юрьевна	К.м.н.	Доцент кафедры факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
5.	Хижняк Анна Валентиновна	К.м.н.	Ассистент кафедры факультетской педиатрии	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России