

*Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования «Российский университет дружбы народов»*

Медицинский институт

**ПРОГРАММА
ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ**

Направление подготовки/специальности

31.00.00 «Клиническая медицина»

(указываются код и наименование направления подготовки/специальности)

Направленность программы (направленность (профиль), специализация)

31.08.06 «Лабораторная генетика»

(наименование образовательной программы в соответствии с направленностью (профилем))

Квалификация выпускника врач лабораторный генетик

указывается квалификация выпускника в соответствии с приказом Минобрнауки России от 12.09.2013г. №1061)

2021 г.

1. Общие положения

Государственная итоговая аттестация (ГИА) относится к базовой (обязательной) части основной части образовательной программы, Блок 3 ООП «Государственная итоговая аттестация». ГИА проводится по завершению освоения основной образовательной программы в целом.

К ГИА допускаются ординаторы, завершившие полный курс обучения и сдавшие все установленные учебным планом зачеты и экзамены.

Ответственность и порядок действий по подготовке и проведению государственной итоговой аттестации в РУДН, а также перечень, очередность, сроки прохождения документов, необходимых для осуществления государственной итоговой аттестации, между структурными подразделениями определяет «Порядок проведения государственной аттестации итоговой обучающихся по программам ординатуры», «Положение об ординатуре РУДН».

2. Цели и задачи государственной итоговой аттестации

2.1. Целью государственной итоговой аттестации является определение соответствия результатов освоения обучающимися основной образовательной программы ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика требованиям образовательного стандарта высшего образования РУДН (ОС ВО РУДН).

Государственная итоговая аттестация включает государственный экзамен, установленный Ученым советом университета.

2.2. Задачами ГИА являются:

- проверка качества обучения личности основным естественнонаучным законам и явлениям, необходимым в профессиональной деятельности;
- определение уровня теоретической и практической подготовленности выпускника к выполнению профессиональных задач в соответствии с получаемой квалификацией;
- установление степени стремления личности к саморазвитию, повышению своей квалификации и мастерства;
- проверка форсированности устойчивой мотивации к профессиональной деятельности в соответствии с предусмотренными ОС ВО РУДН видами профессиональной деятельности;
- проверка способности находить организационно-управленческие решения в нестандартных ситуациях и готовность нести за них ответственность;
- обеспечение интеграции образования и научно-технической деятельности, повышение эффективности использования научно-технических достижений, реформирование научной сферы и стимулирование инновационной деятельности;
- обеспечение качества подготовки в соответствии с требованиями ОС ВО РУДН.

3. Программа государственной итоговой аттестации

3.1. Государственная итоговая аттестация проводится в 3 этапа:

I этап - проверка уровня освоения практических навыков.

II этап – проверка тестовый междисциплинарный экзамен. Тестовый экзамен проводится по типовым тестовым заданиям. Билет включает 100 тестовых заданий.

III этап – устное собеседование. Собеседование проводится по билетам, включающим 3 вопроса, направленных на выявления уровня теоретической и практической подготовки.

3.2. В рамках проведения государственного экзамена проверяется степень освоения выпускниками следующих компетенций:

универсальные компетенции:

- готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);
- готовностью к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического

образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения (УК-3);

готовностью к коммуникации в устной и письменной формах на русском и иностранном языках для решения задач профессиональной деятельности владеть иноязычной коммуникативной компетенцией в официально-деловой, учебно-профессиональной, научной, социокультурной, повседневно-бытовой сферах иноязычного общения (УК-4).

профессиональными компетенциями:

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, 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 здоровыми и хроническими больными (ПК-2);

готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3);

готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);

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);

готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6);

готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-7);

готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-8);

готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9);

готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-10).

Перечень знаний, умений и навыков, обеспечивающих формирование профессиональных компетенций.

По окончании обучения в ординатуре врач лабораторный генетик должен знать:

- основы законодательства об охране здоровья граждан, основные нормативные и регламентирующие документы в здравоохранении Российской Федерации;
- основы трудового законодательства;
- правила врачебной этики;

- законодательные, нормативно-правовые, инструктивно-методические документы, определяющие деятельность лабораторий медицинских организаций и управление качеством лабораторных генетических исследований;
- морфологию, физиологию, биохимию органов и систем организма человека;
- основы патоморфологии, патогенеза, основанные на принципах доказательной медицины, стандарты диагностики и лечения наиболее распространенных заболеваний сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем;
- клиническую информативность лабораторных исследований с позиций доказательной медицины при наиболее распространенных заболеваниях сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, кроветворной, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем;
- основы патогенеза, диагностики и мониторинга неотложных состояний;
- международные классификации болезней;
- основные современные преаналитические и аналитические технологии генетических исследований;
- принципы работы и правила эксплуатации основных типов измерительных приборов, анализаторов и другого оборудования, используемого при выполнении генетических исследований;
- факторы, влияющие на результаты лабораторного исследования на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах;
- правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций;
- организацию и объем первой медицинской помощи в военно-полевых условиях, при массовых поражениях населения и катастрофах;
- правила оказания первой помощи при жизнеугрожающих и неотложных состояниях;
- основы радиационной безопасности;
- основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы.
- структуру и функции организма человека, как многоклеточной биологической системы
- строение и функции клеток и тканей организма;
- основы канцерогенеза;
- особенности роста и метастазирования опухолей;
- основные виды хромосомных болезней и методы их диагностики;
- моногенные формы наследственных болезней и методы их диагностики;
- болезни с наследственным предрасположением и методы их диагностики;
- биохимические методы диагностики наследственных болезней;
- молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней;
- правила взятия и хранения биологического материала для исследований;
- контроль качества лабораторных исследований;
- мутации и их классификацию;
- GWAS- подходы к анализу мультифакторных заболеваний;
- диагностические возможности генетики в онкологии;
- пути метаболизма ксенобиотиков;
- современная фармакогенетика;
- генетические основы метаболизма;
- генная терапия;
- чиповые технологии;
- возможные источники погрешностей при лабораторных исследованиях, классификация ошибок, внелабораторные погрешности, внутрिलाбораторные погрешности, аналитические погрешности;

- методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина);
- причины и сущность мутационной изменчивости.

По окончании обучения в ординатуре врач лабораторный генетик должен уметь:

- организовать рабочее место для проведения цитогенетических, биохимических, молекулярно-генетических исследований;
- организовать работу среднего медицинского персонала;
- подготовить биоматериал для генетических исследований;
- приготовить растворы реагентов, красителей для генетических исследований;
- работать на наиболее распространенных лабораторных приборах, анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации;
- провести контроль качества аналитического этапа выполняемых исследований;
- организовать выполнение лабораторного исследования в соответствии с требованиями по охране труда, санитарно-эпидемическими требованиями;
- провести лабораторное обследование больных с помощью экспресс-методов (при отравлениях, массовых поражениях, катастрофах, авариях, неотложных состояниях);
- выполнить наиболее распространенные генетические исследования,
- оформить учетно-отчетную документацию по генетическим исследованиям, предусмотренную действующими нормативными документами;
- оценить клиническую значимость результатов генетических исследований, поставить диагноз, определить необходимость дополнительного обследования больного, предложить программу дополнительного обследования больного;
- провести анализ расхождения лабораторного диагноза с клиническим и патологоанатомическим диагнозами, выявить ошибки и разработать мероприятия по улучшению качества диагностической работы;
- провести планирование и анализ деятельности генетической лаборатории;
- внедрить в практику лаборатории новую технологию и оказать помощь в ее освоении персоналу лаборатории;
- оказать помощь на догоспитальном этапе при механической асфиксии, утоплении, поражении электрическим током, переломах, травмах;
- проводить взятие крови для лабораторного анализа.

По окончании обучения в ординатуре врач лабораторный генетик должен владеть:

- технологией выполнения наиболее распространенных видов цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических исследований с использованием лабораторного оборудования и информационных систем;
- технологией проведения секвенирования;
- технологией выполнения лабораторных экспресс-исследований;
- технологией организации и выполнения контроля качества лабораторных исследований;
- технологией генетической диагностики мультифакторных заболеваний;
- методиками составления плана лабораторного обследования пациентов и интерпретации результатов лабораторных исследований на этапах профилактики, диагностики и лечения наиболее распространенных заболеваниях генетических заболеваний, а также при неотложных состояниях;
- методиками оценки эффективности лекарственных препаратов (фармакогенетика);
- методами статистической обработки результатов исследований;
- технологией взаимодействия с персоналом клинических подразделений по вопросам лабораторного обследования пациентов;

- технологиями планирования и анализа деятельности и затрат лаборатории;
- методикой оценки доказательности фактов по лабораторной генетике, представленных в научно-практических публикациях.

3.3. Объем государственного экзамена:

100 тестовых заданий

90 вопросов, сформированные в 30 билетов

3.4 Содержание государственного экзамена

Примерная тематика контрольных вопросов

I. Примерный перечень практических умений выпускников ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика

- подготовить биоматериал для генетических исследований
- работать на наиболее распространенных лабораторных приборах, анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации;
- провести контроль качества аналитического этапа выполняемых исследований
- оформить учетно-отчетную документацию по генетическим лабораторным исследованиям, предусмотренную действующими нормативными документами;
- оценить клиническую значимость результатов генетических исследований, поставить лабораторный диагноз, определить необходимость дополнительного обследования больного, предложить программу дополнительного обследования больного
- провести анализ расхождения лабораторного диагноза с клиническим и патологоанатомическим диагнозами, выявить ошибки и разработать мероприятия по улучшению качества диагностической работы

II Примеры тестовых заданий

1. Ценность человеческой жизни в биомедицинской этике определяется:
 - А. Возрастом (количество прожитых лет)
 - Б. Психической и физической полноценностью
 - В. Расовой и национальной принадлежностью
 - Г. Финансовой состоятельностью
 - Д. Уникальностью и неповторимостью личности
2. “Конвенция о правах человека и биомедицине” (1997 г.) при использовании достижений биологии и медицины объявляет приоритетными:
 - А. Интересы и благо человеческого существа
 - Б. Интересы общества
 - В. Интересы науки и научного прогресса
 - Г. Интересы трудоспособного населения
 - Д. Другие интересы
3. Уважение частной жизни человека со стороны врача предполагает:
 - А. Сохранение тайны о состоянии его здоровья
 - Б. Соблюдение его избирательного права
 - В. Передачу сведений о характере заболеваний пациента его работодателям
 - Г. Информирование о состоянии здоровья пациента его кровных родственников по их просьбе

Д. Информирование о состоянии здоровья пациента его супругов по их просьбе

4. Максима “решение пациента — закон для врача” нравственно оправданно только в том случае, если это решение:

- А. Не противоречит государственной идеологии
- Б. Мотивировано “информированным согласием” и не угрожает другим человеческим жизням
- В. Предполагает достойную оплату медицинской услуги
- Г. Соответствует интересам медицинской науки
- Д. Вписывается в нормы поведения, провозглашаемые средствами массовой информации

5. Целью пренатальной диагностики является:

- А. Предотвращение рождения ребенка с тяжелой наследственной патологией
- Б. Получение информации родителями и врачами о состоянии здоровья плода
- В. Получение информации родителями о поле плода
- Г. Пренатальное тестирование отцовства
- Д. Создание совершенного общества с помощью искусственного отбора

6. Укажите виды генетического скрининга, для которого достаточно предварительной информации без обязательного оформления информированного согласия:

- А. Обязательный скрининг новорожденных на наследственные болезни обмена веществ
- Б. Скрининг беременных женщин в 1 триместре
- В. Скрининг беременных женщин во 2 триместре
- Г. Скрининг для выявления гетерозиготных носителей мутаций
- Д. Скрининг на предрасположенность к профессиональным заболеваниям

7. Укажите учреждение, в котором проводится лабораторное исследование образцов крови новорожденных детей при скрининге на наследственные болезни:

- А. Поликлиника по месту жительства
- Б. Родильный дом
- В. Медико-генетическая консультация
- Г. Женская консультация
- Д. Перинатальный центр

8. Назовите все характеристики генетического кода:

- А. Специфический, триплетный, универсальный, перекрывающийся
- Б. Не специфический, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный
- В. Триплетный, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный
- Г. Универсальный, специфический, триплетный
- Д. Вырожденный, триплетный, перекрывающийся

9. Молекула ДНК состоит из следующих химических соединений:

- А. Аминокислот
- Б. Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований
- В. Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований
- Г. Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания
- Д. Сахара (рибозы), аминокислот

10. Основные химические связи, участвующие в формировании взаимодействия между

комплементарными цепями ДНК:

- А. Водородные связи
- Б. Фосфодиэфирные связи
- В. Полипептидные связи
- Г. Донорно-акцепторные связи
- Д. Ионные взаимодействия

11. Молекула ДНК представляет собой:

- А. Одноцепочечную молекулу
- Б. Двухцепочечную молекулу
- В. Трилистник
- Г. Соединение бензольных колец
- Д. Полипептид

12. Прицентромерный гетерохроматин человека обычно состоит из:

- А. Рассеянных повторяющихся последовательностей
- Б. Уникальных последовательностей
- В. Тандемно организованных высокоповторяющихся последовательностей
- Г. Полидромных последовательностей
- Д. Триплетных повторов

13. Нуклеотид состоит из:

- А. Фосфата и азотистого основания
- Б. Сахара, фосфата и азотистого основания
- В. Аминокислоты и азотистого основания
- Г. Сахара и фосфата
- Д. Сахара и азотистого основания

14. Основные химические связи, участвующие в формировании взаимодействия между нуклеотидами в цепи ДНК это:

- А. Водородные
- Б. Фосфодиэфирные
- В. Полипептидные
- Г. Донорно-акцепторные
- Д. Ковалентные

15. Репликация ДНК – это процесс:

- А. Передачи информации с РНК на полипептидную цепь
- Б. Удвоения молекулы РНК
- В. Удвоения молекулы ДНК
- Г. Передачи информации с ДНК на РНК
- Д. Вырезание интронов

16. Синтез новой цепи ДНК на лидирующей нити в процессе репликации осуществляется:

- А. Непрерывно
- Б. Дискретно
- В. Отсрочено
- Г. С помощью фрагментов Окасаки
- Д. Ускоренно

17. Молекула рРНК:

- А. Служит затравкой при репликации ДНК

- Б. Имеет форму “трилистника”
 - В. Является компонентом рибосомы
 - Г. Не перемещается за пределы ядра
 - Д. Является записью структуры полипептидной цепи
18. Последовательность аминокислот в полипептидной цепи определяется:
- А. Конформацией рибосомных белков
 - Б. Последовательностью нуклеотидов мРНК
 - В. Последовательностью нуклеотидов тРНК
 - Г. Активностью ферментов посттрансляционной модификации
 - Д. Последовательностью нуклеотидов рРНК
19. "Фабриками белка" в клетке являются:
- А. Рибосомы
 - Б. Митохондрии
 - В. Цитоплазма
 - Г. Пероксисомы
 - Д. Лизосомы
20. Процессинг - это:
- А. Связывание репрессора с белком
 - Б. Удвоение ДНК
 - В. Созревание про-рНК в ядре
 - Г. Ассоциация большой и малой субъединиц рибосомы
 - Д. Связывание транскрипционного фактора с промотором
21. Процесс трансляции осуществляется:
- А. В ядре клетки
 - Б. В лизосомах
 - В. В рибосомах
 - Г. В цитоплазме
 - Д. На клеточной мембране
22. Для рестрикционных эндонуклеаз характерно все перечисленное, кроме:
- А. “Защиты” бактериальной клетки от чужеродной ДНК
 - Б. Расщепления ДНК в специфических сайтах
 - В. Применения для получения рекомбинантных ДНК
 - Г. Использования для идентификации и анализа генов
 - Д. Регуляции экспрессии структурных генов
23. В интерфазе между двумя митотическими делениями происходит:
- А. Репликация хромосом;
 - Б. Обмен гомологичными участками между гомологичными хромосомами;
 - В. Диминуция (потеря определённой части) хроматина;
 - Г. Репликация центромерных областей хромосом.
 - Д. Укорочение теломеры
24. Синаптонемный комплекс – это:
- А. Рецепторы сложной субъединичной структуры, которые формируются на цитоплазматической мембране;
 - Б. Комплекс рибосом в ооците первого порядка, в которых идёт активный синтез

- белка;
- В. Белковая структура, возникающая в профазе первого мейотического деления между двумя гомологичными хромосомами;
- Г. Белковая структура, благодаря которой два гомолога удерживаются вместе в диакинезе-метафазе 1-го мейотического деления.
- Д. Комплекс Гольджи
25. Риск рождения у немолодой матери ребёнка с синдромом Дауна, обусловлен особенностями гаметогенеза у женщин:
- А. Высокой пролиферативной активностью оогониев, сопровождающейся ошибками в работе ДНК-полимеразы;
- Б. Большой длительностью стадии диктиотены у немолодых женщин, сопровождающейся ростом вероятности нарушений аппарата веретена деления
- В. Возрастанием частоты неравного кроссинговера в гаметогенезе у немолодых женщин;
- Г. Общим возрастанием частоты точковых мутаций у женщин старше 35 лет
- Д. Нарушением системы репарации ДНК
26. При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови:
- А. Моноциты
- Б. Эритроциты
- В. Нейтрофилы
- Г. Лимфоциты
- Д. Мышечные клетки
27. Для эухроматина характерны:
- А. Спирализация в интерфазе
- Б. Содержание структурных генов
- В. Интенсивное окрашивание по G-методике
- Г. Неактивная конформация
- Д. Большое количество tandemных повторов
28. В состав гена, как единицы наследственной информации, входит:
- А. Промотор, иницирующий кодон, экзоны, интроны, терминирующий кодон
- Б. Экзоны
- В. Интроны
- Г. Промотор, интроны
- Д. Промотор, иницирующий кодон, интроны, терминирующий кодон
29. Единицей генетической карты генома является:
- А. Сантиморганида
- Б. Нуклеотид
- В. Хромосмные бенды
- Г. Клонированные фрагменты ДНК
- Д. Экзоны и интроны
30. ДНК-зонд – это:
- А. Последовательности ДНК, состоящая из 20-25 нуклеотидов
- Б. Единичные рассеянные нуклеотиды
- В. Последовательность нуклеотидов, которые узнает рестрикционная эндонуклеаза
- Г. Последовательность ДНК длиной несколько млн. пар нуклеотидов
- Д. Фрагмент ДНК с флуорохромной меткой

31. Векторную емкость определяет:
- А. Суммарный размер последовательности вектора и клонируемого фрагмента
 - Б. Размер самой векторной последовательности
 - В. Количество копий вектора, которое получится при инкубации вектора в течение 1 часа
 - Г. Наименьший размер фрагмента, с которым вектор будет размножаться
 - Д. Наибольший размер клонируемого фрагмента, с которым вектор будет размножаться
32. Клонирование ДНК предполагает:
- А. Встраивание фрагмента ДНК в векторную конструкцию
 - Б. ПДРФ
 - В. ПЦР
 - Г. Блотинг-гибридизация
 - Д. Гибридизация *in situ*
33. При определении зиготности близнецов наиболее точен:
- А. Полисимптоматический метод
 - Б. Анализ групп крови
 - В. Анализ дерматоглифики
 - Г. Анализ высоко варьируемых маркеров ДНК
 - Д. Тест по пересадке кожи
34. Непереносимость продуктов, содержащих злаковые протеины, характерна для:
- А. Муколипидоза
 - Б. Гипотиреоза
 - В. Фенилкетонурии
 - Г. Муковисцидоза
 - Д. Целиакии
35. Симметричное укорочение конечностей, постаксиальная полидактилия, косолапость, гипоплазия ногтей, гипотрихоз, вплоть до обширной алопеции, врожденный порок сердца характерны для:
- А. Ахондроплазии
 - Б. Трихо-рино-фалангеального синдрома
 - В. Синдрома Эллиса Ван Кревельда
 - Г. Ахондромелической дисплазии
 - Д. Гипохондроплазии
36. Хроническая почечная недостаточность характерна для синдрома:
- А. Реклингаузена
 - Б. Альпорта
 - В. Вильсона-Коновалова
 - Г. Дауна
 - Д. Вильямса
37. Среди синдромов с поражением опорно-двигательного аппарата снижением слуха часто сопровождается синдром:
- А. Марфана
 - Б. Элерса-Данлоса
 - В. Несовершенный остеогенез
 - Г. Ахондроплазия

Д. Гипохондроплазия

38. Примерная оценка повторного риска в ассортативном браке двух глухих супругов, не состоящих в родстве, если у них уже есть один здоровый ребенок с нормальным слухом, составляет:

- А. Около 5%
- Б. Около 15%
- В. 25%
- Г. 50%
- Д. Около 100%

39. Пенетрантность при мультифакториальных заболеваниях в параметрах модели простого моногенного наследования:

- А. Полная (100%)
- Б. Высокая (80-90%)
- В. Средняя (60-80%)
- Г. Ниже средней (порядка 50%)
- Д. Очень низкая (существенно ниже 50%)

40. При мультифакториальном наследовании фактором риска, в большей степени связанным с ролью внешней среды является:

- А. Различия заболеваемости по полу
- Б. Расовые и этнические различия в заболеваемости
- В. Различия в конкордантности моно- и дизиготных близнецов
- Г. Кровное родство родителей
- Д. Географические вариации частоты у представителей одной расовой группы и национальности

41. Частота полисомии Y среди новорожденных мальчиков составляет:

- А. 1 : 500
- Б. 1 : 1000
- В. 1 : 3000
- Г. 1 : 7000
- Д. 1 : 40000

42. I тип гиперлипопротеинемии наследуется:

- А. Аутомно-рецессивно
- Б. Аутомно-доминантно
- В. Сцепленно с X-хромосомой
- Г. Мультифакториально
- Д. Сцепленно с Y-хромосомой

43. Диетотерапия эффективна при:

- А. Лейкодистрофии Краббе
- Б. Болезни Помпе
- В. α -талассемии
- Г. Непереносимости сахарозы
- Д. Синдроме Криглера-Найяра

44. Болезнь Гоше 1 типа встречается:

- А. Преимущественно в западноевропейской популяции
- Б. Преимущественно в славянской популяции

- В. Преимущественно в популяции евреев-ашкенази
- Г. С равной частотой во всех этнических группах
- Д. В японской популяции

45. Трисомии и моносомии возникают в результате:

- А. Нарушения оплодотворения
- Б. Нарушения сегрегации хромосом в митозе или в мейозе
- В. Нерасхождения сестринских хроматид в анафазе
- Г. Нерасхождения хромосом при дроблении бластомеров
- Д. Разрывов в одной или нескольких хромосомах

46. Обработка клеток гипотоническим раствором хлористого калия при приготовлении препаратов метафазных хромосом проводится для:

- А. Накопления клеток находящихся на стадии метафазы митотического деления
- Б. Лучшего окрашивания хромосомных препаратов
- В. Получения хорошего разброса хромосом на предметном стекле
- Г. Увеличения длины спутничных нитей
- Д. Уменьшения длины гетерохроматинового сегмента

47. При взятии венозной крови для цитогенетического исследования в качестве антикоагулянта используют:

- А. ЭДТА
- Б. Гепарин
- В. Цитрат натрия
- Г. Глютамин
- Д. Трипсин

48. Для поиска мутаций у больного нейрофиброматозом необходимое для диагностики количество ДНК можно получить из:

- А. 1 мл плазмы крови
- Б. 5 мл периферической крови
- В. 10 мл сыворотки крови
- Г. Пятна крови на фильтровальной бумаге
- Д. Волосной луковицы

49. Праймеры это:

- А. Меченые фрагменты ДНК, определенной локализации на хромосоме
- Б. Фрагменты ДНК длиной 500- 1000 нуклеотидов
- В. Короткие 20-25 нуклеотидов специфические фрагменты ДНК
- Г. Фрагменты ДНК, встроенные в векторную систему для размножения
- Д. Короткие полипептиды

50. Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов – это:

- А. Делеции больших фрагментов ДНК
- Б. Инсерции больших фрагментов ДНК
- В. Замена нуклеотидов в ДНК, приводящая к изменению сайта узнавания для рестриктазы
- Г. Гидролиз ДНК с помощью рестриктазы
- Д. Гибридизация ДНК

III. Примерные вопросы для устного собеседования

1. Определение понятия «генетические исследования».
2. Мутации, их роль в развитии и тяжести течения заболеваний.
3. Основные ферменты, участвующие в метаболизме ксенобиотиков. Варфарин – роль генетических факторов.
4. Понятия геном, ген, ДНК, нуклеотид, генотип.
5. Мультифакторные заболевания. Причины возникновения мультифакторных заболеваний, роль генетики в их развитии.
6. Применение генетических исследований при анализе индивидуальных вариаций метаболизма.
7. Типы генетических изменений, классификация. Подходы к исследованию генетических изменений.
8. GWAS- подходы к анализу мультифакторных заболеваний.
9. Генетически обусловленные реакции на различные продукты: кофеин, молочные продукты, алкоголь. Генетические маркеры усвояемости витаминов.
10. Генетические изменения и различные нарушения в структуре белка, на примере муковисцидоза.
11. Ассоциации полиморфизмов с реакцией на некоторые лекарственные препараты. Побочные действия препаратов – различные генетические полиморфизмы при их возникновения.
12. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Полимеразная цепная реакция (ПЦР), принцип метода, возможности применения. Реал-тайм ПЦР.
13. Мультифакторные заболевания. Болезни обмена, сахарный диабет 1,2 типа.
14. Генная терапия *in vivo* и *ex vivo* (генно-клеточная терапия).
15. Чиповые технологии.
16. Мультифакторные заболевания. Бронхиальная астма.
17. Генная терапия моногенных (наследственных) и полиэтиологических заболеваний.
18. Методы интерпретации данных генетических исследований.
19. Мультифакторные заболевания. Неврологические заболевания.
20. Способы доставки генетического материала в клетку с помощью носителей (векторов).

Примеры ситуационных задач

Задача 1.

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

Задача 2.

Мужчина 27 лет высокого роста страдает миопией средней степени, быстрой утомляемостью. У больного проявляются странности характера, он с трудом окончил 8 классов средней школы, затем нигде учиться не смог. Женат с 24 лет, но беременностей у жены не было. При обследовании супругов установлено, что жена практически здорова, у пробанда выявлена азооспермия. Укажите наиболее вероятный диагноз.

Задача 3.

При проведении пренатального скрининга по материнским сывороточным факторам у беременной женщины обнаружены следующие показатели: АФП – ниже нормы, ХГЧ – выше нормы, НЭ – ниже нормы. Укажите наиболее вероятный диагноз.

Методические рекомендации к подготовке и сдаче итогового государственного экзамена

Рекомендуемая литература

1. Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития человека. Научно-практические аспекты. 2009, 640 с
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М: Гэотар-Мед. 2011. 457 с.
3. Генетические аспекты профилактики и лечения эндометриоза. Пособие для врачей. В.С. Баранов, Т. Э. Иващенко, Н.Ю. Швед [и др.] / под ред. Э.К. Айламазяна ООО "Издательство Н-Л", 2010, 24 с.
4. Горбунова В.Н., Баранов В.С. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. СПб: Специальная литература. 2008. 287 с.
5. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2012. 479 с.
6. Назаренко С.А., Яковлева Ю.С. Цитогенетика человека и хромосомные болезни. Томск: STT. 2011. 83 с.
7. Пузырев В.П., Степанов В.А.. Патологическая анатомия генома человека. Новосибирск: Наука. 2009. 224 с.
8. Салюков В.Б., Салюкова О.А. Популяционная генетика: динамика структуры генофондов современных популяций человека. Томск: Печатная мануфактура. 2013. 40 с.
9. Хомулло Г. В.. Сборник ситуационных задач по генетике и медицинской паразитологии. Медицинское информационное агенство: Москва. 2013. 144 с.
10. Барашнев Ю. И.. Синдром Дауна. Триада-Х: Москва. 2007. 290 с.
11. Гончаров О.В. Генетика. Задачи. ГЭОТАР-Медиа. 2008. 352 с.
12. Дориан Дж. Притчард, Брюс Р. Корф. Наглядная медицинская генетика. ГЭОТАР-Медиа. 2009. 200 с.
13. Клаг Уильям С., Каммингс Майкл Р. Основы генетики. Техносфера: Москва. 2007. 894 с.
14. Крестьянинов Ю.В., Вайнер Г.В. Сборник задач по генетике с решениями. 2-ое издание исправленное. ГЭОТАР-Медиа. 2007. 128 с.
15. Курчанов Н. А.. Генетика человека с основами общей генетики. СпецЛит: Москва. 2009. 191 с.
16. Лалаянц И. Э.. Тайны генетики. Люди и клоны. Вече: Москва. 2005. 416 с.
17. МакКонки Э.. Геном человека. Техносфера: Москва. 2008. 288 с.
18. Малых С. Б., Егорова М. С., Мешкова Т. А. Психогенетика. В 2 томах. Питер: Санкт-петербург. 2008. 336 с.
19. Мэтт Ридли. Геном. Эксмо:Москва. 2010. 432 с.
20. Ньюссбаум Роберт Л., Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард. Медицинская генетика. ГЭОТАР-Медиа. 2010. 636 с.
21. Общая генетика. Методическое пособие с CD-диском. Под редакцией С.Г. Инге-Вечтомова. ООО "Издательство Н-Л", 2007, 124 с., с CD-диском.
22. Одинокоева О.Н., Степанов В.А.. Молекулярные основы ДНК-диагностики болезней человека. Томск: STT. 2001. 44 с.
23. Пузырев В.П. Вольности генома и медицинская патогенетика. Томск: Печатная мануфактура. 2001. 44 с.

Оценочные средства, предназначенные для установления в ходе аттестационных испытаний соответствия/несоответствия уровня подготовки выпускников, завершивших освоение ОП ВО по направлению подготовки/специальности, требованиям соответствующего ОС ВО РУДН/ФГОС ВО.

Критерии оценивания

Проверка уровня освоения практических навыков (I этап ГИА) проводится на основании итоговой аттестации по производственной клинической практике.

Оценка результатов тестового экзамена (II этап) проводится по 100 балльной шкале по следующей схеме:

71-80 % правильных ответов – «удовлетворительно»

81-90 % правильных ответов – «хорошо»

91-100 % правильных ответов – «отлично».

Решение о допуске к следующему этапу ГИА выпускника получившего неудовлетворительную оценку принимается председателем Государственной аттестационной комиссии.

Результаты устного собеседования (III этап) оцениваются по пятибалльной шкале

Оценка «5» (отлично) ставится, если:

- полно раскрыто содержание материала экзаменационного билета;
- материал изложен грамотно, в определенной логической последовательности;
- продемонстрировано системное и глубокое знание программного материала;
- точно используется терминология;
- показано умение иллюстрировать теоретические положения конкретными примерами, применять их в новой ситуации;
- продемонстрировано усвоение ранее изученных сопутствующих вопросов, сформированность и устойчивость компетенций, умений и навыков;
- ответ прозвучал самостоятельно, без наводящих вопросов;
- продемонстрирована способность творчески применять знание теории к решению профессиональных задач;
- продемонстрировано знание современной учебной и научной литературы;
- допущены одна – две неточности при освещении второстепенных вопросов, которые исправляются по замечанию.

Оценка «4» (хорошо) ставится, если:

- вопросы экзаменационного материала излагаются систематизированно и последовательно;
- продемонстрировано умение анализировать материал, однако не все выводы носят аргументированный и доказательный характер;
- продемонстрировано усвоение основной литературы.
- ответ удовлетворяет в основном требованиям на оценку «5», но при этом имеет один из недостатков:
 - в изложении допущены небольшие пробелы, не исказившие содержание ответа;
 - допущены один – два недочета при освещении основного содержания ответа, исправленные по замечанию экзаменатора;
 - допущены ошибка или более двух недочетов при освещении второстепенных вопросов, которые легко исправляются по замечанию экзаменатора.

Оценка «3» (удовлетворительно) ставится, если:

- неполно или непоследовательно раскрыто содержание материала, но показано общее понимание вопроса и продемонстрированы умения, достаточные для дальнейшего усвоения материала;
- усвоены основные категории по рассматриваемому и дополнительным вопросам;

- имелись затруднения или допущены ошибки в определении понятий, использовании терминологии, исправленные после нескольких наводящих вопросов;
 - при неполном знании теоретического материала выявлена недостаточная сформированность компетенций, умений и навыков, студент не может применить теорию в новой ситуации;
 - продемонстрировано усвоение основной литературы.
- Оценка «2» (неудовлетворительно) ставится, если:**
- не раскрыто основное содержание учебного материала;
 - обнаружено незнание или непонимание большей или наиболее важной части учебного материала;
 - допущены ошибки в определении понятий, при использовании терминологии, которые не исправлены после нескольких наводящих вопросов.
 - не сформированы компетенции, умения и навыки.

Итоговая оценка выставляется выпускнику ординатуры после обсуждения его ответов членами Государственной аттестационной комиссии по системе ECTS.

Соответствие систем оценок балльно-рейтинговой системы, пятибалльной системы и оценок ECTS

Баллы БРС	Традиционные оценки в РФ	Баллы для перевода оценок	Оценки	Оценки ECTS
86 - 100	5	95 - 100	5+	A
		86 - 94	5	B
69 - 85	4	69 - 85	4	C
51 - 68	3	61 - 68	3+	D
		51 - 60	3	E
0 - 50	2	31 - 50	2+	FX
		0 - 30	2	F

Описание оценок ECTS

A “Отлично” - теоретическое содержание программы ординатуры освоено полностью, все предусмотренные программой ординатуры практические навыки и умения сформированы, все этапы ГИА оценены на «отлично».

B “Очень хорошо” - теоретическое содержание программы ординатуры освоено полностью, все предусмотренные программой ординатуры практические навыки и умения сформированы, все этапы ГИА оценены на «отлично» и «хорошо».

C “Хорошо” - теоретическое содержание программы ординатуры освоено полностью, некоторые предусмотренные программой ординатуры практические навыки и умения сформированы недостаточно, все этапы ГИА оценены на «хорошо» и «удовлетворительно».

D “Удовлетворительно” - теоретическое содержание программы ординатуры освоено частично, но пробелы не носят существенного характера, предусмотренные программой ординатуры практические навыки и умения в основном сформированы, все этапы ГИА оценены на «удовлетворительно» и «хорошо».

E “Посредственно” - теоретическое содержание программы ординатуры освоено частично, но пробелы не носят существенного характера, предусмотренные программой ординатуры практические навыки и умения в основном сформированы, все этапы ГИА оценены только на «удовлетворительно».

FX “Условно неудовлетворительно” - предусмотренные программой ординатуры практические навыки и умения в основном сформированы и оценены не ниже «удовлетворительно», тестовая часть ГИА или этап устного собеседования оценен «неудовлетворительно»; при дополнительной самостоятельной теоретической подготовке может быть допущен к повторной ГИА.

F “Безусловно неудовлетворительно” - теоретическое содержание программы ординатуры не освоено, практические навыки не сформированы, все этапы ГИА оценены на «неудовлетворительно».

Программа ГИА составлена в соответствии с требованиями ОС ВО РУДН.

Разработчик:

Доцент кафедры госпитальной терапии с курсами гематологии, эндокринологии и клинической лабораторной диагностики



О.В. Лянг

Руководитель программы

Профессор кафедры госпитальной терапии с курсами гематологии, эндокринологии и клинической лабораторной диагностики



А.Г. Кочетов

Заведующий кафедрой



Н.Д. Кислый