Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Олег Петрович
Должность: ректор
Дата подписания: 19.12.2023 13:03:09
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b72d19757c

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра клинической лабораторной диагностики и бактериологии

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной деятельности и молодежной политике
д.м.н., доцент Т.В. Бородулина
_____
«10» июня 2023 г.

ПРОГРАММА ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ И ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Уровень высшего образования: *подготовка кадров высшей квалификации*

Специальность: *31.08.06 Лабораторная генетика*

Квалификация: *Врач- лабораторный генетик*

г. Екатеринбург
2023

Программа государственной итоговой аттестации и фонд оценочных средств составлены в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) по специальности ординатуры 31.08.06 Лабораторная генетика, утвержденного приказом Минобрнауки России № 1050 от 25 августа 2014 г. и с учетом требований профессионального стандарта "Специалист в области клинической лабораторной диагностики", утвержденного приказом Минтруда России № 145н от 14 марта 2018 г.

Программа государственной итоговой аттестации и фонд оценочных средств составлены:

№	ФИО	должность	уч. степень	уч. звание
1	Цвиренко Сергей Васильевич	Заведующий кафедрой, главный внештатный специалист по лабораторной диагностике УрФО	Профессор	Доктор медицинских наук
2	Савельев Леонид Иосифович	Доцент, зав. лабораторным отделением отдела детской онкологии и гематологии ОДКБ		Кандидат медицинских наук
3	Базарный Владимир Викторович	Профессор	Профессор	Доктор медицинских наук
4	Боронина Любовь Григорьевна	Профессор, главный внештатный специалист по бактериологии МЗ СО	Доцент	Доктор медицинских наук
5	Аверьянов Олег Юрьевич	Главный врач ГАУЗ СО «ОДКБ »		Кандидат медицинских наук

Программа государственной итоговой аттестации и фонд оценочных средств одобрены представителями профессионального и академического сообщества. Рецензенты:

Имянитов Е.Н. - заведующий научным отделом биологии опухолевого роста, федеральное государственное бюджетное учреждение "Национальный медицинский исследовательский центр онкологии имени Н. Н. Метрова"
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Цаур Григорий Анатольевич – доктор медицинских наук, заведующий лабораторией молекулярной биологии, иммунофенотипирования и патоморфологии ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница»

Программа государственной итоговой аттестации и фонд оценочных средств обсуждены и одобрены
Рабочая программа дисциплины обсуждена и одобрена:
- на заседании кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии (протокол № 8 от 14.04.2023)
- методической комиссией специальностей ординатуры (протокол № 5 от 10.05.2023).

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Основная образовательная программа высшего образования – программа подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре (далее – программа ординатуры) по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика завершается государственной итоговой аттестацией (ГИА) для выпускников, выполнивших план и программу обучения. Выпускник должен обладать всеми компетенциями, соответствующими области профессиональной деятельности – охране здоровья граждан путем обеспечения оказания специализированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения. Вид профессиональной деятельности, к которой готовится выпускник, – врачебная практика в области клинической лабораторной диагностики. Программа ГИА ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика включает в себя все виды профессиональной деятельности, к которым готовится выпускник по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика:

- профилактическая;
- диагностическая;
- психолого-педагогическая;
- организационно-управленческая.

Основная цель вида профессиональной деятельности: выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности, консультирование медицинских работников и пациентов по вопросам клинической лабораторной диагностики.

Цель ГИА – оценить степень освоения программы ординатуры и соответствие результата освоения программы квалификационным требованиям, которые предъявляются к специалисту согласно приказу Минздравсоцразвития России от 23.07.2010 № 541н «Об утверждении Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения».

ГИА проводится государственными экзаменационными комиссиями в целях определения соответствия результатов освоения обучающимися образовательных программ соответствующим требованиям ФГОС ВО. Для проведения ГИА приказом ректора утверждается состав комиссий по специальностям, которые состоят из председателя, секретаря и членов комиссии, назначаемых из числа преподавателей университета, представителей органов управления здравоохранением, представителей работодателей.

При разработке программы ГИА и фонда оценочных средств (ФОС) учитываются требования и рекомендации действующих нормативно-правовых актов и иных документов, регламентирующих организацию и осуществление образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам ординатуры:

1. Федеральный закон РФ от 29.12.2012г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
2. Федеральный закон РФ № 323-ФЗ от 21.11.2011 г. «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;
3. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 19 ноября 2013 г. N 1258 "Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам ординатуры";
4. Приказ Министерства образования и науки РФ от 18 марта 2016 г. N 227 "Об утверждении Порядка проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования - программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), программам ординатуры, программам ассистентуры-стажировки";
5. Методические рекомендации по организации образовательного процесса для обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья в образовательных организациях высшего образования, в том числе оснащенности образовательного процесса (утвержденные зам. министра образования и науки РФ А.А. Климовым от 08.04.2014 № АК-44/05вн);

6. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования (ФГОС ВО), утвержденный приказом Минобрнауки России № 1047 от 25 августа 2014 г. по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика;
7. Профессиональный стандарт"Специалист в области клинической лабораторной диагностики", утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 14 марта 2018 года № 145н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 3 апреля 2018 года, регистрационный № 50603) ;
8. Клинические рекомендации, национальные руководства и порядки оказания медицинской помощи по профилю специальности.

2. ПЕРЕЧЕНЬ ФОРМ И ЭТАПОВ ГИА

ГИА проводится в форме государственного экзамена, что предусматривает подготовку к сдаче и собственно сдачу государственного экзамена выпускником. Процедура сдачи ГИА состоит из трех этапов, проводимых последовательно:

I этап – оценка уровня освоения навыков и умений : практических навыков по основным разделам клинической лабораторной диагностики;

II этап – междисциплинарное аттестационное тестирование, включающее вопросы всех дисциплин учебного плана,

III этап – собеседование на основе решения междисциплинарной ситуационной задачи

3. СОДЕРЖАНИЕ ЭТАПОВ ГИА И КРИТЕРИИ ИХ ОЦЕНКИ

I этап: оценка уровня освоения практических умений и навыков

Оценка навыков и умений проводится в соответствии с программой практики и симуляционного курса в лабораториях кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии и клинических баз . Перечень навыков и умений определен для специальности с учетом мнения работодателя.

1 подэтап – Описание лабораторного исследования.

Ординатор должен продемонстрировать следующие навыки:

- предложить алгоритм лабораторного обследования пациента с предполагаемым диагнозом; Выбрать наиболее диагностически значимый лабораторный тест
- Определить особенности вне лабораторного преаналитического этапа выполнения лабораторного теста;
- Определить особенности лабораторного преаналитического этапа выполнения лабораторного теста;
- Выбрать аналитическую технологию для выполнения лабораторного теста;
- Описать особенности контроля качества при выполнениии лабораторного теста;
- Предложить варианты постаналитической оценки результатов лабораторного теста;

Этап приема практических умений и навыков

Параметры оценочных средств.

Оценивается умение выполнить лабораторное исследование на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапе.

1.Предлагаемое количество лабораторных исследований - 1 лабораторный тест
2. Выборка - случайная
3. Предел длительности - 60 мин.

Критерии оценки уровня освоения практических умений и навыков (I этап):

«Отлично»- Дано полное описание особенной преаналитических этапов — до лабораторного и лабораторного. Выбрана адекватная аналитическая система/метод для проведения анализа. Подробно описан возможный вариант постаналитической трактовки результата лабораторного исследования.

«Хорошо» - то же самое, но при наличии замечаний, имеющих несущественный характер.

«Удовлетворительно» - имеются замечания по неполному описанию преаналитических этапов, нет четкого представления об особенностях аналитической системы/метода для проведения исследования, не дана развернутая постаналитическая трактовка результата лабораторного анализа

II этап: междисциплинарное аттестационное тестирование

Проводится на основе компьютерных технологий (электронных носителей тестовых заданий) с использованием банка тестовых заданий, охватывающих содержание дисциплин базовой части Учебного плана по специальности Клиническая лабораторная диагностика. Тестовый контроль предусматривает ответы на 100 вопросов из разных дисциплин программы.

Параметры оценочных средств:

- Предлагаемое количество вопросов - 100
- Предлагаемое количество вариантов - 3
- Выборка - случайная
- Предел длительности этапа - 2 часа
- Критерии оценки:

  70-79% правильных ответов - удовлетворительно

  80-89% правильных ответов - хорошо

  90% и выше - отлично

III этап: собеседование на основе решения междисциплинарной ситуационной задачи

Собеседование проводится по ситуационной задаче. Ситуационная задача представляет собой конкретный клинический случай. В задаче представлены результаты лабораторных исследований и данные клинической картины (представлены жалобы, основные сведения из анамнеза заболевания и жизни пациента) и инструментальных методов исследования. По данным ситуационной задачи ординатор должен дать заключение о выявленных изменениях результатов лабораторных тестов, сформулировать лабораторный диагноз, обосновать необходимость дополнительного лабораторного обследования.

Параметры оценочных средств.

Ситуационные задачи творческого уровня, позволяющие оценить не только знание фактического материала, но и умение синтезировать, анализировать, устанавливать причинно-следственные связи, объединять знания различных областей, аргументировать собственную точку зрения -

1. Предлагаемое количество задач - 40
2. Выборка - случайная
3. Предел длительности - 30 мин
4. Критерии оценки:

«Отлично» - если обучающийся демонстрирует умение анализировать информацию, выделяет главные и второстепенные лабораторные признаки болезни, правильно использует терминологию, ставит лабораторный диагноз , выбирает оптимальный план дальнейшего лабораторного обследования, уверенно аргументирует собственную точку зрения.

«Хорошо» - если допускает незначительные ошибки, не способные негативно повлиять на правильность диагноза и течение и исход болезни.

«Удовлетворительно» - если допускает диагностические ошибки, способные привести к осложненному течению болезни и ухудшить прогноз

«Неудовлетворительно» - если допущена грубая диагностическая ошибка , не выявлены основные изменения лабораторных показателей, дана неправильная диагностическая трактовка результатов лабораторных исследований, не предложен план дальнейшего обследования пациента.

Критерии оценки результатов сдачи государственного экзамена

Результаты сдачи государственного экзамена определяются оценками "отлично", "хорошо", "удовлетворительно", "неудовлетворительно". Оценки "отлично", "хорошо", "удовлетворительно" означают успешное прохождение ГИА.

Итоговая оценка, полученная ординатором в ходе ГИА, учитывает результаты всех аттестационных испытаний и объявляется выпускнику в день оформления и утверждения в установленном порядке протоколов заседания ГЭК этапов.

«Отлично» заслуживает ординатор, усвоивший в полном объеме профессиональные компетенции, применивший междисциплинарные знания для решения профессиональных задач будущей профессии.

«Хорошо» заслуживает ординатор, усвоивший основные профессиональные компетенции, продемонстрировавший способность к их самостоятельному применению и развитию в ходе дальнейшей профессиональной деятельности.

«Удовлетворительно» заслуживает ординатор, обнаруживший пробелы в знаниях, допустивший в ответе и при демонстрации профессиональных навыков погрешности, но обладающий необходимыми знаниями для их устранения.

«Неудовлетворительно» выставляется ординатору, допустившему принципиальные (грубые) ошибки при демонстрации практических навыков и компетенций, который не может приступить к самостоятельной работе без дополнительных знаний и навыков.

4. ПЕРЕЧЕНЬ ИНФОРМАЦИОННОГО СОПРОВОЖДЕНИЯ И ОБОРУДОВАНИЯ, НЕОБХОДИМОГО ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ГИА

Перечень оборудования для сдачи практических навыков и умений, структурных подразделений для проведения практического этапа ГИА:

Наименование подразделения	Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий и прочее с перечнем основного оборудования
Кафедра	**1.Лекционная аудитория** – мультимедийный проектор, компьютер, доска, телевизионный экран **2.Учебная лаборатория** – включает в себя Оснащение лаборатории: – набор лабораторной мебели, – демонстрационная видеосистема (микроскоп-фотокамера-компьютер), – фотометр типа ROKI или аналогичный (2 шт) – биохимический анализатор Сапфир 400 Плюс – коагулометр, – центрифуга лабораторная – микроскоп бинокулярный – 6 шт – дозаторы лабораторные – 10 шт. – устройство для окраски мазков 3. Наборы расходных материалов: тестсистемы, наборы реактивов, предметные стекла, лабораторная посуда, средства для прикроватной диагностики (экспресс-тесты, глюкометры и т.п.).
ОДКБ СОКБ №1 КДЦ ОЗМИР	Лаборатории: общеклинических, гематологических, цитологических методов исследований, клинической биохимии, иммунохимии, молекулярной генетики, иммунофенотипирования микробиологической диагностики. Лаборатории оснащены современным автоматизированным оборудованием для проведения биохимических, общеклинических, гематологических , иммунохимических и иммунологических исследований. Имеется

	современная аппаратура для проведения молекулярно-генетических методов -ламинарные боксы, амплификаторы, в том числе для проведения ПЦР в реальном времени, секвенатор, системы горизонтального и вертикального электрофореза, флюоресцентные микроскопы, необходимое вспомогательное оборудование – центрифуги, дозирующие устройства, холодильники, морозильные камеры на – 30º и – 80º С, аппаратура для жидкостной цитологии.

Перечень лицензионного программного обеспечения

Системное программное обеспечение

Серверное программное обеспечение:

- VMwarevCenterServer 5 Standard, срок действия лицензии: бессрочно; VMwarevSphere 5 EnterprisePlus, срок действия лицензии: бессрочно, дог. № 31502097527 от 30.03.2015 ООО «Крона-КС»;
- WindowsServer 2003 Standard № 41964863 от 26.03.2007, № 43143029 от 05.12.2007, срок действия лицензий: бессрочно;
- WindowsServer 2019 Standard (32 ядра), лицензионное соглашение № V9657951 от 25.08.2020, срок действия лицензий: 31.08.2023 г., корпорация Microsoft;
- ExchangeServer 2007 Standard (лицензия № 42348959 от 26.06.2007, срок действия лицензии: бессрочно);
- SQL ServerStandard 2005 (лицензия № 42348959 от 26.06.2007, срок действия лицензии: бессрочно);
- CiscoCallManager v10.5 (договор № 31401301256 от 22.07.2014, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Микротест»;
- Шлюз безопасности Ideco UTM Enterprise Edition (лицензия № 109907 от 24.11.2020 г., срок действия лицензии: бессрочно), ООО «АЙДЕКО».

Операционные системы персональных компьютеров:

- Windows 7 Pro (OpenLicense № 45853269 от 02.09.2009, № 46759882 от 09.04.2010, № 46962403 от 28.05.2010, № 47369625 от 03.09.2010, № 47849166 от 21.12.2010, № 47849165 от 21.12.2010, № 48457468 от 04.05.2011, № 49117440 от 25 03.10.2011, № 49155878 от 12.10.2011, № 49472004 от 20.12.2011), срок действия лицензии: бессрочно);
- Windows7 Starter (OpenLicense № 46759882 от 09.04.2010, № 49155878 от 12.10.2011, № 49472004 от 20.12.2011, срок действия лицензий: бессрочно);
- Windows 8 (OpenLicense № 61834837 от 09.04.2010, срок действия лицензий: бессрочно);
- Windows 8 Pro (OpenLicense № 61834837 от 24.04.2013, № 61293953 от 17.12.2012, срок действия лицензии: бессрочно);

Прикладное программное обеспечение

Офисные программы

- OfficeStandard 2007 (OpenLicense № 43219400 от 18.12.2007, № 46299303 от 21.12.2009, срок действия лицензии: бессрочно);
- OfficeProfessionalPlus 2007 (OpenLicense № 42348959 от 26.06.2007, № 46299303 от 21.12.2009, срок действия лицензии: бессрочно);
- OfficeStandard 2013 (OpenLicense№ 61293953 от 17.12.2012, № 49472004 от 20.12.2011, № 61822987 от 22.04.2013,№ 64496996 от 12.12.2014, № 64914420 от 16.03.2015, срок действия лицензии: бессрочно);

Программы обработки данных, информационные системы

- Программное обеспечение «ТАНДЕМ.Университет» (включая образовательный портал educa.usma.ru) (лицензионное свидетельство № УГМУ/21 от 22.12.2021, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Тандем ИС».

Внешние электронные информационно-образовательные ресурсы

- Образовательная платформа «Юрайт», поставщик: ООО «Электронное издательство ЮРАЙТ». Лицензионный договор № 10/14 от 30.06.2022.Срок действия до: 31.08.2023 года. Ссылка на ресурс: https://urait.ru/
- Электронная библиотечная система «Консультант студента», доступ к комплектам: «Медицина. Здравоохранение. ВО (базовый комплект)», «Медицина. Здравоохранение. ВО (премиум комплект)», «Медицина (ВО) ГЭОТАР-Медиа. Книги на английском языке».
Ссылка на ресурс: https://www.studentlibrary.ru/. Поставщик: ООО «КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА». Лицензионный договор №8/14 о предоставлении простой (неисключительной) лицензии на использование «Электронной библиотечной системы «Консультант студента» от 23.06.2022. Срок действия до 31.08.2023 года.
- База данных «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека». Ссылка на ресурс: https://www.rosmedlib.ru/ Поставщик: ООО «ВШОУЗ-КМК». Договор № 717КВ/06-2022 от 10.08.2022. Срок действия до 09.08.2023 года.
- Электронная библиотечная система«Book Up», доступ к коллекции «Большая медицинская библиотека». Ссылка на ресурс: https://www.books-up.ru/ Поставщик: ООО «Букап». Договор №БМБ на оказание безвозмездных услуг размещения электронных изданий от 18.04.2022. Срок действия до 18.04.2027 года.
- Электронно-библиотечная система «Лань», доступ к коллекции «Сетевая электронная библиотека». Ссылка на ресурс: https://e.lanbook.com/. Поставщик: ООО «ЭБС ЛАНЬ». Договор № СЭБ 1/2022 на оказание услуг от 01.11.2022. Срок действия до: 31.12.2026 года.
- База данных собственной генерации Электронная библиотека УГМУ, институциональный репозитарий на платформе DSpace Ссылка на ресурс: http://elib.usma.ru/. Договор установки и настройки № 670 от 01.03.2018. Срок действия: бессрочный.
- Универсальная база электронных периодических изданий ИВИС, доступ к индивидуальной коллекции научных медицинских журналов. Ссылка на ресурс: https://dlib.eastview.com/basic/details. Поставщик: ООО «ИВИС». Лицензионный договор № 9/14 от 23.06.2022. Срок действия до 30.06.2023 г.
- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer по различным отраслям знаний (выпуски 2021 года). Ссылка на ресурс: https://link.springer. com/. База данных Springer Journals Archive, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer по различным отраслям знаний (архив выпусков 1946 — 1996 гг.). Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group — коллекции Nature journals, Academic journals, Scientific American, Palgrave Macmillan (выпуски 2021 года).Ссылка на ресурс: https://www.nature.com Письмо РФФИ от 26.07.2021 г. №785 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Springer Nature в 2021 году на условиях централизованной подписки.
Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (выпуски 2022 года), коллекции: Medicine, Engineering, History, Law & Criminology, Business & Management, Physics & Astronomy.
База данных, содержащая полнотекстовые журналы Adis издательства Springer Nature в области медицины и других смежных медицинских областей (выпуски 2022 года). Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РФФИ от 30.06.2022 г. №910 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature. Срок действия: до 31.12.2030
- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (выпуски 2022 года), коллекции: Biomedical & Life Science, Chemistry & Materials Science, Computer Science, Earth & Environmental Science. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно коллекцию Nature journals(выпуски 2022 года). Ссылка на ресурс: https://www.nature.com. Письмо РФФИ от 30.06.2022 г. №909 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature. Срок действия: до 31.12.2030
- База данных, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (выпуски 2022

года), коллекции: Architecture and Design, Behavioral Science & Psychology, Education, Economics and Finance, Literature, Cultural & Media Studies, Mathematics & Statistic. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, коллекция Academic journals, Scientific American, Palgrave Macmillan (выпуски 2022 года). Ссылки на ресурс: 1. https://www.nature.com; 2. https://link.springer.com Письмо РФФИ от 08.08.2022 г. №1065 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature. Срок действия: до 31.12.2030.

- База данных eBook Collections (i.e. 2020 eBook collections) издательства Springer Nature – компании Springer Nature Customer Service Center GmbH. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РФФИ от 17.09.2021 г. №965 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Springer eBook Collections издательства Springer Nature в 2021 году. Срок действия: до 31.12.2030

- База данных eBook Collections (i.e. 2021 eBook collections) издательства Springer Nature – компании Springer Nature Customer Service Center GmbH. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РФФИ от 02.08.2022 г. №1045 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных eBook Collections издательства Springer Nature.Срок действия: до 31.12.2030.

- База данных eBook Collections (i.e. 2022 eBook collections) издательства Springer Nature – компании Springer Nature Customer Service Center GmbH. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РФФИ от 11.08.2022 г. №1082 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных eBook Collections издательства Springer Nature.Срок действия: до 31.12.2030.

- База данных eBook Collections (i.e. 2023 eBook collections) издательства Springer Nature Customer Service Center GmbH.Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1947 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Springer eBook Collections издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки.Срок действия: до 31.12.2030.

- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (год издания — 2023 г.), а именно тематическую коллекцию Life Sciences Package. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно журналы Nature journals, Academic journals, Scientific American (год издания — 2023 г.) тематической коллекции Life Sciences Package.

Ссылка на ресурс: https://www.nature.com. База данных Adis Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer Nature, а именно журналы Adis (год издания — 2023 г.) тематической коллекции Life Sciences Package. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1948 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030

- База данных Springer Materials Ссылка на ресурс: https://materials.springer.com Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1948 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки.

Срок действия: до 29.12.2023.

- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (год издания — 2023 г.), а именно тематическую коллекцию Social Sciences Package.

Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно журналы Palgrave Macmillan (год издания — 2023 г.) тематической коллекции Social Sciences Package. Ссылка на ресурс: https://www.nature.com. Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1949 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030.

- База данных Springer Nature Protocols and Methods. Ссылка на ресурс: https://experiments.springernature.com Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1949 О предоставлении

лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 29.12.2023
- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (год издания — 2023 г.), а именно тематические коллекции Physical Sciences & Engineering Package. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно журналы Nature journals (год издания — 2023 г.) тематической коллекции Physical Sciences & Engineering Package. Ссылка на ресурс: https://www.nature.com Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1950 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки.Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных The Cochrane Library издательства John Wiley&Sons, Inc. Ссылка на ресурс: https://www.cochranelibrary.com Письмо РЦНИ от 14.04.2023 №613 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных The Cochrane Library издательства John Wiley&Sons, Inc. в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия до 31.07.2023.
- База данных Lippincott Williams and Wilkins Archive Journals издательства Ovid Technologies GmbH Ссылка на ресурс: https://ovidsp.ovid.com/autologin.cgi Письмо РЦНИ от 22.12.2022 №1870 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Lippincott Williams and Wilkins Archive Journals издательства Ovid Technologies GmbH в 2022 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030
- База данных патентного поиска Orbit Premium edition компании Questel SAS Ссылка на ресурс: https://www.orbit.com Письмо РЦНИ от 30.12.2022 №1955 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных компании Questel SAS в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия до 30.06.2023
- База данных The Wiley Journal Database издательства John Wiley&Sons, Inc., содержащая выпуски за 2019 — 2022 годы. Ссылка на ресурс: https://onlinelibrary.wiley.com Письмо РЦНИ от 07.04.2023 №574 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства John Wiley&Sons, Inc. в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия до 30.06.2023
- База данных The Wiley Journal Database издательства John Wiley&Sons, Inc., содержащая выпуски за 2023 год. Ссылка на ресурс: https://onlinelibrary.wiley.com Письмо РЦНИ от 07.04.2023 №574 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства John Wiley&Sons, Inc. в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030

5. РЕКОМЕНДУЕМАЯ УЧЕБНАЯ ЛИТЕРАТУРА ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К ГИА

Вся необходимая учебно-методическая информация представлена на образовательном портале educa.usma.ru. Все обучающиеся имеют доступ к электронным образовательным ресурсам (электронный каталог и электронная библиотека Университета, ЭБС «Консультант студента).

5.1.1. Электронные учебные издания (учебники, учебные пособия)

1.Клиническая лабораторная диагностика [Электронный ресурс] : учебное пособие / Кишкун А.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435182.html

2.Медицинские лабораторные технологии: руководство по клинической лабораторной диагностике : в 2 т. Т. 1 [Электронный ресурс] / [В. В. Алексеев и др.] ; под ред. А. И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970422748.html

3.Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Электронный ресурс] / под ред. А.И. Карпищенко– М: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429587.html

4.Назначение и клиническая интерпретация результатов лабораторных исследований [Электронный ресурс] / А. А. Кишкун - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. – Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970438732.html

5.Патология системы гемостаза [Электронный ресурс] / Дементьева И.И., Чарная М.А., Морозов Ю.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424773.html

6.Клиническая биохимия [Электронный ресурс] : учебное пособие / Под ред. В.А. Ткачука - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2008. Режим доступа- http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970407332.html

7.Эндокринная регуляция. Биохимические и физиологические аспекты [Электронный ресурс]: учебное пособие / под ред. В.А. Ткачука - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2009. – Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970410127.html

5.1.2. Электронные базы данных, к которым обеспечен доступ

1. База данных «Электронная библиотека медицинского ВУЗа» (ЭБС «Консультант студента») Доступ к комплектам «Медицина. Здравоохранение. ВО». «Гуманитарные и социальные науки», «Естественные и точные науки» (полнотекстовая) Контракт №152СЛ/03-2019 от 23.04.2019 Сайт БД: http://www.studmedlib.ru
2. Электронная База Данных (БД) Medline Medline complete Сублицензионный договор №646Medline от 07. 05. 2018 Сайт БД: http://search.ebscohost.com
3. Политематическая реферативно-библиографическая и наукометрическая (библиометрическая) база данных Scopus Сублицензионный договор №1115/Scopus от 01.11.18 Сайт БД: www.scopus.com
4. Политематическая реферативно-библиографическая и наукометрическая (библиометрическая) база данных Web of Science Сублицензионный договор №1115/WoS от 02.04.18 Сайт БД: http://webofknowledge.com
5. Научная электронная библиотека Science Index "Российский индекс цитирования". Простая неисключитльная лицензия на использование информационно-аналитической системы Science Index Лицензионный договор SCIENCE INDEX №SIO-324/2019 от 27.05.2019 Сайт БД: https://elibrary.ru

5.1.3.Учебники

Клиническая лабораторная диагностика : в 2 т. Т. 1 / под ред. профессора В. В.Долгова. — М. : ООО «Лабдиаг», 2017. — 464 с. – 1 экз, сделан заказ.

Клиническая лабораторная диагностика : в 2 т. Т. 2 / под ред. профессора В. В.Долгова. — М. : ООО «Лабдиаг», 2018. —624 с. – 1 экз., сделан заказ.

5.1.4.Учебные пособия

1.Диагностическое значение лабораторных исследований. Учебное пособие/ Вялов С.С. Издатель: МЕДпресс-информ, 2016.- 320 с. – 2 экз.

2. Клиническая лабораторная диагностика : учебное пособие / Кишкун А.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010 – 276 с. – 4 экз.

2.Лабораторная диагностика цирроза печени. Учебное пособие/В.В.Базарный и соавт. Екатеринбург: УГМУ, 2018.- 45 с. – 20 экз.

5.2 Дополнительная литература.

1.Клиническая лабораторная диагностика. В 2 т. Национальное руководство [Текст] : учебное пособие / под ред. В.В. Долгова, В.В. Меньшикова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012 - . Т.1. - 2012. - 928 с. – 20 экз.

2.Клиническая лабораторная диагностика. В 2 т. Национальное руководство [Текст] : учебное пособие / под ред. В.В. Долгова, В.В. Меньшикова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012 - .Т.2. - 2012. - 808 с. – 20 экз.

3.Миронова И.И., Романова Л.А., Долгов В.В. Общеклинические исследования. Моча, кал, ликвор, эякулят - Триада, 2012. – 10 экз.

5.Луговская С.А. Гематологический атлас. – Тверь: Триада, 2018. – 1 экз.

6.Томилов А.Ф., Базарный В.В.Цитологическая диагностика болезней крови. – Екатеринбург, 2017.- 121 с.

7. Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы. Руководство для врачей / под ред А.И.Карпищенко. М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012.- 696 с. – 3 экз.

8. Методы клинических лабораторных исследований/под ред.В.С.Камышникова.- М.:МЕДпресс-информ, 2016.- 736 с. – 30 экз.

6. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

6.1. Перечень компетенций, оценивание сформированности которых выносится на ГИА

Результатом освоения дисциплины является формирование следующих компетенций:

Универсальные компетенции:

УК-1 - готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу ;

УК-2 - готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия;

УК-3 - 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.

Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать профессиональными компетенциями:

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, 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 здоровыми и хроническими больными

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 взрослых 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

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

психолого-педагогическая деятельность:

ПК-7 - 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-8 - готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях

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

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

Выпускник, обучившийся в ординатуре по специальности «Лабораторная генетика», должен быть готов к выполнению следующих задач:

профилактическая деятельность:

предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических и противоэпидемических мероприятий;

проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения;

проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья;

диагностическая деятельность:

диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов на основе владения

лабораторными методами исследования;

психолого-педагогическая деятельность:

формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;

организационно-управленческая деятельность:

применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях;

организация и управление деятельностью медицинских организаций и их структурных подразделений;

организация проведения медицинской экспертизы;

организация оценки качества оказания медицинской помощи пациентам;

ведение учетно-отчетной документации в медицинской организации и ее структурных подразделениях;

создание в медицинских организациях и их структурных подразделениях благоприятных условий для пребывания пациентов и трудовой деятельности медицинского персонала с учетом требований техники безопасности и охраны труда;

Выпускник, обучившийся в ординатуре по специальности 31.08.06. – Лабораторная генетика», должен знать:

- правила и способы получения биологического материала для клинических лабораторных исследований.
- принципы оценки диагностической эффективности тестов (аналитической и иагностической чувствительности, аналитической и диагностической пецифичности).
- Правила получения референтных интервалов лабораторных показателей
- Формы отчетов в лаборатории
- Состав и значение СОП
- Виды контроля качества клинических лабораторных исследований
- Коэффициент критической разницы лабораторного показателя, методика его расчета
- Пороговые значения лабораторных показателей
- Референтные интервалы, критические значения лабораторных показателей
- Алгоритмы выдачи результатов клинических лабораторных исследований
- Принципы лабораторных методов четвертой категории сложности, применяемых в лаборатории: химико-микроскопических, гематологических, цитологических, биохимических, коагулологических, иммунологических, иммуногематологических, химико-токсикологических, для проведения терапевтического лекарственного мониторинга, молекулярно-биологических, генетических, микробиологических, в том числе бактериологических, паразитологических и вирусологических исследований

- Аналитические характеристики лабораторных генетических методов
- Медицинские изделия, применяемые для диагностики in vitro
- Врачебную этику и деонтологию
- Структура и функции клеток, органов и систем организма человека (основы клеточной и молекулярной биологии, анатомии, нормальной и патологической физиологии)
- Влияние биологических факторов (возраст, пол, образ жизни, циркадные ритмы, характер питания) на результаты клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности
- Определение необходимости и планирование программы дополнительных клинических лабораторных исследований для пациента
- Правила и способы получения биологического материала для клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности
- Функциональные обязанности медицинского персонала лаборатории
- Психологию взаимоотношений в трудовом коллективе
- Преаналитические и аналитические технологии клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности
- Принципы работы и правила эксплуатации медицинских изделий для диагностики in vitro
- Основы управления качеством клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности
- Правила оказания медицинской помощи при неотложных состояниях
- Основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы
- Правила действий при обнаружении пациента с признаками особо опасных инфекций

Выпускник, обучившийся в ординатуре по специальности 31.08.06. – Лабораторная генетика, должен уметь:

- Определять перечень необходимых клинических лабораторных исследований для решения стоящей перед лечащим врачом диагностической задачи.
- Готовить отчеты по установленным формам
- Разрабатывать алгоритм извещения лечащих врачей о критических значениях лабораторных показателей у пациентов
- Разрабатывать алгоритм выдачи результатов клинических лабораторных исследований
- Разрабатывать формы отчетов в лаборатории
- Выполнять клинические лабораторные исследования четвертой категории сложности
- Производить контроль качества генетических лабораторных исследований четвертой категории сложности и оценивать его результаты
- Составлять отчеты по необходимым формам
  - Оценивать и интерпретировать результаты генетических лабораторных исследований четвертой категории сложности
  - Осуществлять клиническую верификацию результатов генетических лабораторных исследований четвертой категории сложности
- Определять необходимость и предлагать программу дополнительных клинических лабораторных исследований для пациента
  - Формулировать заключение по результатам генетических лабораторных исследований четвертой категории сложности
  - Обсуждать результаты генетических лабораторных исследований четвертой категории сложности и заключения по результатам клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности на консилиумах

- Организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории
- Проводить внутренний аудит деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории
- Обучать находящийся в распоряжении медицинский персонал лаборатории новым навыкам и умениям

Врач, обучившийся в ординатуре по специальности 31.08.06. – Лабораторная генетика, должен владеть:

- Методологией консультирования врача-клинициста по подготовке пациента к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований.
- Основами управления качеством генетических лабораторных исследований.
- Принципами организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории.
- Владеть методологией контроля качества методов генетических лабораторных исследований четвертой категории сложности
- Владеет методологией формулирования заключения по результатам генетических лабораторных исследований четвертой категории сложности
- Методикой использования в своей работе лабораторной и госпитальной информационных систем и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

Уровень сформированности умений подтверждается посредствам демонстрации практических навыков, который ординатор приобретает в ходе освоения программы ординатуры по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика. Проверка знаний проводится на этапе тестирования по основным вопросам теоретического материала.

6.2. Аттестационные материалы

На каждом этапе ГИА используются оценочные средства.

6.2.1. Аттестационные материалы для оценки практических навыков

ОРГАНИЗАЦИЯ ЛАБОРАТОРНОЙ СЛУЖБЫ
Место генетических исследований в КДЛ
Лабораторная информационная система
Стандартизации генетических исследований.
Структура лабораторного теста
Получение и подготовка биологического материала
Обеспечение качества лабораторных исследований
БИОХИМИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ
Принципы методов биохимических исследований
Хроматография и масс-спектрометрия
Фотометрия и фотометрическая аппаратура
Флуориметрия и флуориметрическая аппаратура
Газожидкостная хроматография с масс-спектрометрией
Биохимические исследования для перинатального скрининга
Оценки эффективности терапии и мониторинга состояния пациента при врожденных и наследственных заболеваниях.
Методы программ массового просеивания (ФКУ, гипотиреоз, галактоземия, адреногенитальный синдром, муковисцидоз).
Методы энзимодиагностики наследственных болезней
МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЕЧКИЕ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЙ
Принципы молекулярно-генетических методов.

Условия, оснащение и техника безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований.
Полимеразная цепная реакция.
Фрагментный анализ ДНК.
Мультиплексная амплификация лигазно связанных проб (MLPA-анализ).
Анализ экспрессии генов.
Методы определения последовательности нуклеиновых кислот.
ПДФР-анализ, ферменты рестрикции.
Хромосомный микроматричный анализ.
Принципы и способы секвенирования ДНК.
Секвенирование нового поколения.
Секвенирование по Сэнгеру.
Геномная дактилоскопия.
Методы выявления точковых мутаций.
Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики.
Стратегии картирования генов человека.
Молекулярно-генетические методы в диагностике, выборе терапии и оценки ее эффективности при инфекционных болезнях
ПЦР диагностика в онкологии и фармакогенетике.
Основные компьютерные средства визуализации и анализануклеотидных последовательностей, получаемых в результате
ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.
Кариотипирование. Показания для направления на анализ кариотипа.
Принципы записи кариотипа (ISCN).
Маркерные хромосомы. Половой хроматин.
Дифференциальная окраска хромосом.
Протокол хромосомного анализа.
Цитогенетические методы исследования хромосомного набора
исследования прометафазных хромосом
Гибридизация нуклеиновых кислот in situ.
ДНК-зонды.
Флуоресцентная in situ гибридизация (FISH).
Основные этапы FISH.
Многоцветные технологии FISH
Показания к молекулярно-цитогенетическому анализу интерфазных ядер.
ИММУНОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ
Антигены и гены системы HLA, методы определения.
Значение HLAтипирования в трансплантологии, репродуктивной медицине.

ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ВРОЖДЕННЫХ И НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ
Анализ деятельности медико-генетических консультаций.
Принципы диагностики наследственных болезней.
Расчет риска при наследственных болезнях
Расчет риска при болезнях с наследственной предрасположенностью.
Генетический прогноз при мутагенных и тератогенных воздействиях.
Информационно-поисковые диагностические системы.
Мониторинг врожденных аномалий развития.

6.2.2. Аттестационные материалы для проведения междисциплинарного тестирования

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
Тестовое задание № 1. Талассемия – это:
А. качественная гемоглобинопатия
Б. наличие аномального гемоглобина
В. количественная гемоглобинопатия
Г. структурная гемоглобинопатия
Д. гемоглобинобинурия

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
Тестовое задание № 2. При бета-талассемии наблюдается:
А. увеличение синтеза бета-цепей глобина
Б. снижение синтеза бета-цепей глобина
В. увеличение синтеза гамма-цепей глобина
Г. снижение синтеза альфа-цепей глобина
Д. снижение синтеза гемоглобина

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
Тестовое задание №3. По аутосомно-рецессивному типу наследуются:
А. Врожденные пороки сердца
Б. Эпилепсии
В. Пилоростеноз
Г. Семейная эмфизема легких
Д. Фенилкетонурия

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
Тестовое задание №4. По аутосомно-доминантному типу наследуются:
А. Шизофрения
Б. Эпилепсия
В. Гипоспадия
Г. Агенезия почек
Д. Ахондроплазия

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
Тестовое задание №5. Аутосомно-рецессивное наследование характерно для всех перечисленных наследственных заболеваний, кроме:
А. Лейциноза
Б. Хореи Гентингтона
В. Синдрома Лоуренса-Муна-Барде-Бидля
Г. Фенилкетонурии
Д. Серповидно-клеточной анемии

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
Тестовое задание №6. С Х-хромосомой сцеплен ген:
А. Адреногенитального синдрома
Б. Гемофилии А
В. Синдрома Клайнфельтера

Г. Синдрома Шерешевского-Тернера
Д. Синдрома геморрагической телеангиоэктизии

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
Тестовое задание №7. Дрейф генов связан:
А. С уровнем мутационного процесса
Б. С уровнем отбора
В. Со случайным распределением генов в популяции малого размера
Г. С нарушением панмиксии

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
Тестовое задание №8. При анализе метафазных пластинок найдено 9 клеток с нормальным кариотипом 46,XX, а также две с трисомией 21 хромосомы. Цитогенетически это состояние трактуется как:
А. Нормальный кариотип
Б. Мозаицизм
В. Трисомия по 21 хромосоме
Г. Необходимо провести цитогенетическое обследование родителей
Д. Необходимо увеличить число анализируемых метафазных пластинок, а
также привлечь методы анализа интерфазных ядер с помощью проб специфической ДНК

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
Тестовое задание №9. Секвенирование ДНК представляет собой:
А.. Определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена
Б. Определение последовательности нуклеотидов ДНК
В. Метод «сортировки[a] хромосом
Г. Исследование взаимодействия ДНК с белками

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
Тестовое задание №10. Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативен метод:
А. Цитогенетическое исследование
Б. Исследование белкового спектра плазмы крови
В. Исследование крови и мочи на свободные аминокислоты

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
Тестовое задание №11. Аномалии хромосомного набора обнаруживают при синдроме:
А. Чистой дисгенезии гонад
Б. Полной тестикулярной феминизации
В. Неполной тестикулярной феминизации
Г. Смешанной дисгенезии гонад
Д. Неполной маскулинизации

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
Тестовое задание №12. Дородовую диагностику пола плода следует рекомендовать при:
А. Адреногенитальном синдроме
Б. Синдроме Нунан
В. Синдроме тестикулярной феминизации
Г. Синдроме Дауна

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №13. Один из перечисленных ниже синдромов нельзя диагностировать с помощью исследования клеток амниотической жидкости:
А. Синдром Дауна
Б. Синдром Меккеля
В. Болезнь Тея-Сакса
Г. Мукополисахаридоз I типа

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №14. При прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна:
А. В любой стадии заболевания диагностируется выраженное увеличение уровня сывороточной креатинкиназы
Б. Уровень креатинкиназы особенно заметно увеличен в период нарастания клинических симптомов
В. Уровень креатинкиназы наиболее повышен в доклинической стадии заболевания
Г. Уровень креатинкиназы наиболее высок в конечной стадии заболевания
Д. Уровень креатинкиназы постепенно повышается с момента проявления первых признаков до конечной стадии

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №15. Пренатальная диагностика с помощью молекулярных зондов возможна при:
А. Синдроме Апера
Б. Синдроме Дубовитца
В. Хорее Гентингтона
Г. Синдроме Меккеля
Д. Синдроме алкогольного плода

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №16. Самыми важными показаниями к проведению цитогенетической пренатальной диагностики плода являются:
А. Наличие в семье предыдущего ребенка с хромосомной патологией
Б. Угроза прерывания беременности
В. Вирусное заболевание, перенесенное матерью в 1-2 триместре беременности

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №17.Для лабораторной диагностики муковисцидоза применяется все перечисленное, кроме:
А. Определения иммунореактивного трипсина
Б. Определения электролитов пота
В. Выявления жира в кале
Г. Определения активности пищеварительных ферментов в кале
Д. Теста с цетилпиридинхлоридом

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №18. Диагностическим лабораторным критерием фенилкетонурии является:
А.Подъем уровня фенилгидразина
Б. Гиперфенилаланинемия
В. Лейкоцитоз
Г. Повышение уровня тирозина
Д. Подъем уровня гомогентизиновой кислоты

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №19. К методам массового просеивания на фенилкетонурию относятся все вышеперечисленное, кроме:
А. Автоматической флуориметрии
Б. Теста Гатри
В. Тонкослойной хроматографии
Г. Определения спектра аминокислот на аминокислотном анализаторе

6.2.3. Ситуационные задачи для ГИА

При решении ситуационной задачи необходимо дать заключение о выявленных изменениях результатов лабораторных тестов, сформулировать лабораторный диагноз, обосновать необходимость дополнительного лабораторного обследования.

Задача 1. Оба супруга здоровы, но каждый из них имеет сибсов, пораженных одинаковой аутосомно-рецессивной формой пигментного ретинита (у мужа больны брат и сестра, а у жены больна сестра). Риск рождения больного ребенка в данном браке составляет:
а) все дети будут больны;
б) 3/4;
в) 2/3;
г) 4/9;
д) 1/9.

Задача 2. . В семье, где у отца вторая, резус-положительная группа крови, а у матери третья, резус-положительная, родился ребенок с первой резус-отрицательной группой крови. Вероятность того, что у следующего ребенка будет четвертая резус-положительная группа крови, составляет:
а) 4/9;
б) 1/9;
в) 3/16; 81
г) 1/16;
д) 1/11.

Задача 3. Женщина имеет двух сыновей, больных мышечной дистрофией Дюшенна, и здоровую дочь. Риск рождения еще одного больного сына составляет:
а) 100%;
б) 50%;
в) 25%;
г) 12,5%;
д) все мальчики будут здоровы.

Задача 4. Дочь гемофилика имеет двух здоровых сыновей и одну здоровую дочь. Риск рождения больного сына у консультирующейся составляет:
а) риск для сына отсутствует;
б) 50%;
в) 25%;
г) 12,5%;
д) 100%.

Задача 5. Консультирующаяся женщина страдает фосфатдиабетом. У нее есть две больные фосфатдиабетом сестры и два здоровых брата. Мать пробанда здорова. Отец и его родная сестра страдают фосфатдиабетом, а еще два их брата здоровы. Фосфатдиабетом страдала бабушка по отцовской линии, ее сестра и отец, а 82 два брата бабушки и их дети были здоровы. Вероятность рождения больного ребенка у пробанда составляет:
а) 100%;
б) 50%;
в) 25%;
г) все мальчики будут больны, девочки здоровы;
д) все девочки будут больны, мальчики здоровы.

Задача 6. Мужчина, страдающий атрофией мышц голени типа Шарко – Мари, консультируется по поводу прогноза потомства. Он женат на здоровой женщине, имеет двух здоровых и одну больную сестру, а также больного брата. Отец пробанда и все родственники отца здоровы. Мать больна, имеет трех больных сестер и трех здоровых братьев. Дедушка по материнской линии болен, бабушка здорова. Больной брат пробанда женат на здоровой женщине и имеет двух больных дочерей. Вероятность рождения больного ребенка у пробанда составляет:
а) 100%;
б) 0%;
в) 25%;
г) все мальчики будут больны, девочки здоровы;
д) все девочки будут больны, мальчики здоровы.

Задача 7. Здоровый юноша, имеющий четырех здоровых братьев, консультируется по поводу прогноза потомства. Его мать и отец здоровы. У матери есть две здоровые сестры, один здоровый брат, а два ее брата умерли от мышечной дистрофии Дюшенна. Вероятность рождения больных детей у консультирующегося составляет:
а) все мальчики будут больны, девочки здоровы;
б) все девочки будут больны, мальчики здоровы;
в) 50%;
г) 25%; д) риск пренебрежимо мал (общепопуляционный).

Задача 8. Пробанд страдает глухотой. Его сестра, мать и отец с нормальным слухом. У матери пробанда три сестры с нормальным слухом и один глухой брат. Сестры матери замужем за здоровыми мужчинами. У одной из них также есть глухой сын. Бабушка пробанда по линии матери здорова, ее муж здоров. У этой бабушки три здоровые сестры, один здоровый и один глухой брат. Жена пробанда здорова, но имеет глухого брата и двух здоровых сестер. Родители жены здоровы, но мать имела глухого брата. Супруги из одного поселка. Вероятность того, что в семье пробанда может родиться глухой ребенок, составляет:
а) 100% независимо от пола;
б) 75% независимо от пола;
в) 50% независимо от пола;
г) все мальчики больны, девочки здоровы;
д) все девочки больны, мальчики здоровы.

Задача 9. Синдром дефекта ногтей и коленной чашечки определяется аутосомно-доминантным геном. Близко с ним находится локус группы крови по системе АВО. Муж имеет группу крови А, а также страдает дефектом ногтей и коленной чашечки. Известно, что его отец был с группой крови 0 и не имел аномалий, а мать с группой крови АВ имела эти дефекты. Жена, имеющая группу крови 0, здорова. Вероятность того, что в семье консультирующихся родится ребенок, который будет иметь группу крови В и дефект ногтей и коленной чашечки, составляет:
а) 100%;

б) 50%;
в) 25%;
г) 10%;
д) все дети будут здоровы.

Задача 10. У человека катаракта и полидактилия обусловлены аутосомно-доминантными генами (почти не обнаруживающими кроссинговера). Однако сцепленные аллели представлены в популяции в равновесном состоянии, т.е. ген катаракты может сочетаться с геном нормального строения кисти и наоборот. Женщина унаследовала катаракту от своей матери, а полидактилию от отца. Ее муж нормален в отношении обоих признаков. У их детей скорее всего можно ожидать:
а) одновременное появление катаракты и полидактилии;
б) отсутствие обоих этих признаков;
в) все дети будут страдать полидактилией;
г) все дети будут страдать катарактой;
д) 50% детей этой женщины будут страдать катарактой, а 50% – полидактилией.

Задача 11. У человека катаракта и полидактилия обусловлены аутосомно-доминантными генами (почти не обнаруживающими кроссинговера). Однако сцепленные аллели представлены в популяции в равновесном состоянии, т.е., ген катаракты может сочетаться с геном нормального строения кисти и наоборот. Муж здоров, его жена гетерозиготна по обоим признакам, мать жены страдает катарактой и полидактилией, а отец ее был здоров. Можно ожидать, что в этой семье:
а) все дети будут здоровы;
б) все дети будут страдать катарактой и полидактилией;
в) 50% вероятности того, что дети будут страдать только полидактилией;
г) 50% вероятности того, что дети будут страдать только катарактой;
д) 50% детей будут страдать двумя наследственными заболеваниями, а 50% будут полностью здоровыми.
Задача 12. Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с Х-хромосомой. Частота рекомбинации между генами составляет около 10%. Девушка, отец которой страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом, а мать и все ее родственники здоровы, выходит замуж за 85 здорового мужчину. Вероятность рождения здорового ребенка в этом браке составляет:
а) 45%, что мальчик будет болен гемофилией и дальтонизмом;
б) 45%, что мальчик будет здоров;
в) 5%, что мальчик будет болен только гемофилией;
г) 5%, что мальчик будет болен дальтонизмом;
д) все перечисленное верно.