

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Ковтун Ольга Петровна  
Должность: ректор  
Дата подписания: 15.12.2023 07:41:55  
Уникальный программный ключ:  
f590ada38fac7f9d3be51d0054c218072d19751e

Приложение 5

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

Кафедра нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по образовательной  
деятельности и молодежной  
политике  
д.м.н., доцент Т.В. Бородулина



**ПРОГРАММА ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ  
И ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

Уровень высшего образования: *подготовка кадров высшей квалификации*

Специальность: *31.08.30 Генетика*

Квалификация: *Врач-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 31.08.30 Генетика, утвержденного приказом Минобрнауки России от 25.08.2014 N 1072 и с учетом требований профессионального стандарта «Врач-генетик», утвержденным Приказом Министерством труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 № 142н.

Программа государственной итоговой аттестации и фонд оценочных средств составлены:

|                                                                                                                                                |                 |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| Доцент кафедры акушерства и гинекологии, д.м.н., доцент                                                                                        | Кудрявцева Е.В. |
| Заведующий кафедрой нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики, д.м.н., профессор, главный невролог Уральского Федерального округа | Волкова Л.И.    |
| Доцент кафедры нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики, к.м.н.                                                                  | Овсова О.В.     |
| Заведующий отделением медико-генетического консультирования ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», к.м.н.  | Сумина М.Г.     |
| Генетик отделения медико-генетического консультирования ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», к.м.н.      | Никитина Н.В.   |

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

главный врач ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» Николаева Е.Б.

заведующий кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО «Северо-западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова» Минздрава России, д.б.н., профессор Харченко Т.В.

Программа государственной итоговой аттестации и фонд оценочных средств обсуждены и одобрены

- на заседании кафедры акушерства и гинекологии (протокол № 4 от «20» декабря 2022 г.)
- методической комиссией специальностей ординатуры (протокол № 5 от «10» мая 2023 г.)

## 1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Основная образовательная программа высшего образования – программа подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре (далее – программа ординатуры) по специальности 31.08.30 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 31.08.30 Генетика включает в себя все виды профессиональной деятельности, к которым готовится выпускник по специальности 31.08.30 Генетика:

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

Основная цель профессиональной деятельности: оказание специализированной медико-генетической помощи детскому и взрослому населению.

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) по специальности 31.08.30 Генетика, утвержденного приказом Минобрнауки России от 25.08.2014 N 1072;

7. Профессиональный стандарт «Врач-генетик», утвержденным Приказом Министерством труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 № 142н;
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 на кафедре нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики и клинических базах. Перечень навыков и умений определен для специальности с учетом мнения работодателя.

Этап приема практических умений и навыков

#### Параметры оценочных средств.

Уровень сформированности компетенций подтверждается посредством демонстрации знаний, который ординатор приобретает в ходе освоения образовательной программы ординатуры. Проводится в форме клинического разбора больного. Ординатор проводит осмотр и опрос больного (жалобы, анамнез заболевания и жизни), знакомится с результатами лабораторных и инструментальных исследований, осмотров специалистов (изучает историю болезни) и формулирует клинический диагноз. Назначает дополнительное обследование и дает рекомендации по профилактике болезни, диспансерному наблюдению. При необходимости, члены ГЭК задают дополнительные вопросы докладчику.

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

Проведен подробный расспрос больного, определены все детали анамнеза болезни, анамнеза жизни. Сделаны соответствующие выводы. Проведен осмотр по органам и системам: выделены главные симптомы. Определены ведущие синдромы основного, сопутствующего (при его наличии), фонового (при его наличии) заболевания. Интерпретированы результаты анализов (при их наличии). Сформулирован клинический диагноз. Проведен дифференциальный диагноз (при необходимости). Определена тактика лечения и ближайший прогноз. Определен риск рождения детей с аналогичным заболеванием в семье. Обучающийся демонстрирует умение анализировать информацию, выделяет главные и второстепенные признаки болезни, правильно использует терминологию, ставит диагноз согласно действующих классификаций, выбирает оптимальный метод лечения, диагностики, реабилитации, профилактики, разрабатывает план в зависимости от индивидуальных особенностей, устанавливает причинно-следственные связи и уверенно аргументирует собственную точку зрения.

Возможно наличие замечаний, имеющих несущественный характер при сборе анамнеза и осмотре больного и незначительные ошибки, не способные негативно повлиять на течение и исход болезни. Неполная формулировка клинического диагноза в части выделения сопутствующих или фоновых заболеваний, затруднение с определением ближайшего прогноза.

Незачет – если допущена грубая диагностическая ошибка (неправильно сформулирован диагноз), определена неверная лечебная тактика, если допущена ошибка, способная привести к осложненному течению болезни и ухудшить прогноз.

## 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 Генетика. 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 диагноз, обосновать необходимость дополнительного обследования, назначить лечение.

### 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:

| Неудовлетворительно                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Отсутствие ответа либо абсолютно неверное изложение материала по поставленному вопросу билета и/или абсолютно неверное решение ситуационной задачи. |                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| Удовлетворительно                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 3 балла                                                                                                                                             | Ординатор демонстрирует знание и понимание основных положений изучаемой темы, однако материал изложен неполно, допущены существенные ошибки, недостаточно доказательно обоснованы суждения, не может привести примеры из учебного материала. Ответ сформулирован с помощью наводящих вопросов преподавателя. |
|                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| Хорошо                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |

|                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|----------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 4 балла        | Изученный материал изложен полно, даны правильные определения понятий, но допущены несущественные ошибки или неточности, которые обучающийся исправляет самостоятельно при коррекции со стороны преподавателя, при этом имеется понимание материала, даются обоснованные суждения, приводятся примеры из учебного материала и/или самостоятельно составленные. |
|                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>Отлично</b> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| 5 баллов       | Изученный материал изложен полно, в логической последовательности, даны правильные определения понятий, ординатор демонстрирует понимание материала, обосновывает свои суждения, приводя примеры из учебного материала и/или самостоятельно составленные.                                                                                                      |

#### **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 нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики | Учебные классы с комплексом учебно-методического обеспечения и медицинскими изделиями (тонометр, стетоскоп, фонендоскоп, термометр, медицинские весы, ростометр, противошоковый набор, набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, негатоскоп, камертон, молоточек неврологический)<br>Учебные слайды, видеофильмы, мультимедийные презентации.<br>Компьютерный класс: компьютерные обучающие программы для самостоятельной работы ординаторов. |

|                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|--------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                          | <p>Клинические демонстрации.<br/> Информационные стенды, таблицы<br/> Тестовые вопросы и задачи.<br/> <i>Медицинское оборудование</i><br/> Молоточек неврологический – 50 шт.<br/> Сантиметровые ленты<br/> Микроскоп – 1 шт.<br/> <i>Компьютерное оборудование</i><br/> 1) Мультимедийный проектор BenQPB6210— 1 шт<br/> 2) Проектор NEC – 4 шт.<br/> 3) Компьютер в комплекте – 2 шт.<br/> 4) Моноблок LenovoB300 – 19 шт<br/> 5) Точка доступа Netgear – 2шт.<br/> 6) Ноутбук AsusA 2500LCeleron — 1 шт.<br/> 7) НоутбукAsus Aspire — 1 шт.<br/> 8) НоутбукAsus Aspire One AOD250-OBK Black Aton – 1 шт.<br/> 9) НоутбукAsus – 1шт.<br/> 10) НоутбукAsus F3KE – 1 шт.<br/> 11) Ноутбук Samsung – 1шт.<br/> 12) Телевизор LED 46 Samsung UE46F5000AKX – 2 шт.<br/> 13) Копировальныйаппарат Toshiba e-STUDIO 200s – 1 шт<br/> 14) Копировальный аппарат CanonFC-128 – 1шт.<br/> 15) Принтер лазерный – 5 шт.<br/> 16) Сканер CanonLIDE90 – 1 шт.<br/> 17) Видеокамера SONYDCR-HC 23E – 1 шт.<br/> 18) Диктофон – 1 шт.<br/> 19) Магнитофон Sony – 1 шт<br/> 20) Акустическая система – 4шт.<br/> 21) Переносной экран на треноге ProjectaProfessional – 1шт.<br/> 22) Экран с электропроводом DRAPERBARONETHW – 1 шт.<br/> 23) Цифровой фотоаппарат – 2шт.<br/> 24) Учебная мебель (столы, стулья, шкафы)</p> |
| Центр семейной медицины                                                  | Отделение вспомогательных репродуктивных технологий                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| ГБУЗ СО «Областная детская клиническая больница №1                       | Неврологическое отделение                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|                                                                          | Консультативные приемы невролога, генетика, акушера-гинеколога                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|                                                                          | Отделение дородовой госпитализации беременных                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|                                                                          | <p>Диагностическая служба:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- клиническая и биохимическая лаборатории;</li> <li>- гемостазиологическая лаборатория;</li> <li>- серологическая лаборатория;</li> <li>- кабинеты УЗИ-диагностики;</li> <li>- КТ-, МРТ-томограф;</li> <li>- рентгенологические кабинеты;</li> <li>- кабинеты ЭЭГ, ЭНМГ</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| ГАУЗ СО Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка» | Отделение медико-генетического консультирования                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|                                                                          | Отделение пренатальной диагностики                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|                                                                          | Отделение вспомогательных репродуктивных технологий                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|                                                                          | Отдел лабораторной диагностики                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |

## **Перечень лицензионного программного обеспечения**

### **1. Системное программное обеспечение**

#### **1.1. 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;
- 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»;

#### **1.2. 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 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).

### **2. Прикладное программное обеспечение**

#### **2.1. 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);

#### **2.2. Программы обработки данных, информационные системы**

- Программное обеспечение «ТАНДЕМ.Университет» (включая образовательный портал edusa.usma.ru) (лицензионное свидетельство № УГМУ/18 от 01.01.2018, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Тандем ИС»;
- Программное обеспечение портал дистанционного образования Six.Learning (лицензионное свидетельство от 18.07.2008), ООО «Цикс-Софт»;

#### **2.3. Внешние электронные информационно-образовательные ресурсы**

- ЭБС «Консультант студента», № 152СЛ.03-2019 от 23.04.19, срок действия до 31.08.2020, ООО Политехресурс;
- справочная правовая система Консультант плюс, дог. № 31705928557 от 22.01.2018, дог. № 31907479980 от 31.01.19 срок действия до 30.06.2019 с автоматическим продлением на год, ООО Консультант Плюс-Екатеринбург;
- Система автоматизации библиотек ИРБИС, срок действия лицензии: бессрочно; дог. № ИР-102П/02-12-13 от 02.12.13 ИП Охезина Елена Андреевна;
- Институциональный репозиторий на платформе DSpace (Электронная библиотека УГМУ), срок действия лицензии: бессрочно; дог. установки и настройки № 670 от 01.03.18 ФГАОУ ВО УрФУ им. первого Президента России Б.Н. Ельцина.



## 5. РЕКОМЕНДУЕМАЯ УЧЕБНАЯ ЛИТЕРАТУРА ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К ГИА

Вся необходимая учебно-методическая информация представлена на образовательном портале [edusa.usma.ru](http://edusa.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. Пренатальная и неонатальная диагностика врожденной и наследственной патологии [электронный ресурс] : учебное пособие / Обоскалова Т.А., Кудрявцева Е.В., Коваль М.В.
2. Общая неврология [Электронный ресурс] / А. С. Никифоров, Е. И. Гусев. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426616.html>
3. Анализ кариотипа в практике акушера-гинеколога [электронный ресурс] : учебное пособие для врачей / Кудрявцева Е.В., Ковалев В.В. doi: 10.12731/ER0421.26042021

### 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) MedlineMedlinecomplete Сублицензионный договор №646 Medline 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](http://www.scopus.com)
4. Политематическая реферативно-библиографическая и наукометрическая (библиометрическая) база данных WebofScience Сублицензионный договор №1115/WoS от 02.04.18 Сайт БД: <http://webofknowledge.com>
5. Научная электронная библиотека ScienceIndex "Российский индекс цитирования". Простая неисключительная лицензия на использование информационно-аналитической системы ScienceIndex Лицензионный договор SCIENCE INDEX №SIO-324/2019 от 27.05.2019 Сайт БД: <https://elibrary.ru>
6. Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России <http://www.femb.ru/feml/>
7. Научная электронная библиотека <http://elibrary.ru/>
8. Электронная Библиотечная Система (ЭБС) «Консультант студента» [www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru)
9. ЭлектроннаяБазаДанных (БД) MedlinewithFulltext Сайт БД: <http://search.ebscohost.com>
10. Реферативная Электронная База Данных (БД) Scopus Сайт БД: [www.scopus.com](http://www.scopus.com)
11. Реферативная Электронная База Данных (БД) Web of Science Сайт БД: <http://webofknowledge.com>

### 5.1.3. Учебники.

1. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013 – 936с.
2. Клаг У.С., Основы генетики / У.С. Клаг, М.Р. Каммингс. – Москва : Техносфера, 2009. – 896 с.
3. Пассарг Э. Наглядная генетика / Э. Пассарг ; пер. с английского под ред. д-ра биол. наук Д.В. Ребрикова. – 2-е изд. – М. : Лаборатория знаний, 2021. – 508 с. : ил.
4. Гусев, Е. И. Неврология и нейрохирургия: учебник: в 2 т. Т. 1: Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 640 с.

#### 5.1.4. Учебные пособия

1. Баркер Р. Наглядная неврология: Учебное пособие. Пер. с англ. / Р. Баркер, С. Барази, М. Нил; Под ред. В.И. Скворцовой. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 136 с.: ил.
2. Бортникова (Цыбалова) С.М. Нервные и психические болезни: учебное пособие / Светлана Бортникова (Цыбалова), Татьяна Зубахина; под ред. Б. В. Кабарукина. - Изд. 9-е, стереотип. - Ростов н/Д: Феникс, 2011. - 480 с.: ил. - (Медицина).
3. Михайленко, А. А. Клиническая неврология: семиотика и топическая диагностика: учебное пособие / А. А. Михайленко. - 2-е изд., перераб. и доп. - Санкт-Петербург: ФОЛИАНТ, 2012. - 432 с.: ил.
4. Ковалев В.В. Пренатальная диагностика состояния плода: учебное пособие / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева, И.В. Лаврентьева, Н.М. Миляева, Д.К. Исламиди; под ред. В.В. Ковалева. - Екатеринбург: УГМУ, 2019. - 62 с.
5. Ковалев В.В. Генетические аспекты невынашивания беременности: учебное пособие / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева, Н.М. Миляева, И.В. Лаврентьева. - Екатеринбург: УГМУ, 2022. - 104 с.

#### **5.2. Дополнительная литература**

##### 5.2.1. Учебно-методические пособия

1. Лурия А.Р. Основы нейропсихологии: учебное пособие / Александр Лурия. - 7-е изд., стереотип. - М.: Издательский центр "Академия", 2009. - 384 с.: ил. - (Классическая учебная книга). - (Высшее образование).
2. Скоромец А.А. Неврологический статус и его интерпретация: учебное руководство для врачей / А. А. Скоромец, А. П. Скоромец, Т. А. Скоромец; под ред. М. М. Дьяконова. - 2-е изд., испр. и доп. - М.: МЕДпресс-информ, 2010. - 256 с.: ил.

##### 8.2.2. Литература для углубленного изучения

1. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник. М.: Т-во научных изданий КМК; авторская академия. 2007. - 448с.
2. Пренатальная эхография. Под ред. Медведева М.В. М.: Реальное время, 2005 - 560с.
3. Nicolaides KH, Syngelaki A, Ashoor G, Birdir C, Touzet G. Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol* 2012;207:374.e1-6.
4. Сидельникова В. М., Сухих Г. Т. Невынашивание беременности. Руководство для врачей. М.: МИА, - 2011. - 536 с.
5. К. Л. Джеймс. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Атлас-справочник. Пер. с англ. - М., «Практика», 2011. 1024 с.
6. Сравнительный анализ цитогенетического исследования и хромосомного микроматричного анализа биологического материала при невынашивании беременности. Кудрявцева Е.В., Ковалев В.В., Потапов Н.Н., Канивец И.В., Антонец А.В., Коновалов Ф.А., Пьянков Д.В., Коростелев С.А. Медицинская генетика, 2018, т. 17, №5, с. 23-27
7. Sahoo T, Dzidic N, Strecker MN et al. Comprehensive genetic analysis of pregnancy loss by chromosomal microarrays: outcomes, benefits and challenges. *Genet Med*. 2016.
8. Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины / Под ред. В.С. Баранова. - СПб.: ООО «Издательство Н-Л», 2009. - 528 с.
9. Беременность ранних сроков. От прегравидарной подготовки к здоровой гестации / Под ред. В.Е. Радзинского, А.А. Оразмурадова. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Редакция журнала StatusPraesens, 2020. - 800 с.
10. Кудрявцева Е.В. Современные возможности выявления хромосомных аномалий в абортивном материале / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.В. Канивец, С.А. Коростелев // Уральский медицинский журнал. - 2016. - №11. - С. 5-8.
11. Кудрявцева Е.В. Использование хромосомного микроматричного анализа в пренатальной диагностике в России / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.В. Канивец, Ю.К. Киевская, С.А. Коростелев // Уральский медицинский журнал. - 2017. - Т.155, №11. - С. 12-15.

12. Привычное невынашивание беременности :причины, версии и контраверсии, лечение / под ред. Говарда Дж. А. Карпа ; пер. с англ. под ред. В. Е. Радзинского. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 592 с.
13. Кудрявцева Е.В. Сравнительный анализ цитогенетического исследования и хромосомного микроматричного анализа биологического материала при невынашивании беременности / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, Н.Н. Потапов, И.В. Канивец, А.В. Антонен, Ф.А. Коновалов, Д.В. Пьянков, С.А. Коростелев // Медицинская генетика. – 2018. – Т.17, №5. – С. 23-27.
14. Ковалев В.В. Большие акушерские синдромы: «гордиев узел» генных сетей / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева, Н.М. Миляева, С.Р. Беломестнов // Уральский медицинский журнал. – 2018. – №13. – С. 40-47.
15. Киевская Ю.К. Сравнительный обзор методов диагностики хромосомных аномалий у плодов с пороками развития и/или эхографическими маркерами хромосомной патологии / Ю.К. Киевская, И.В. Канивец, Н.В. Шилова, С.А. Коростелев, Д.В. Пьянков, Е.В. Кудрявцева // Уральский медицинский журнал. – 2018. – №13. – С. 48-53.
16. Кудрявцева Е.В. Философские, медицинские и юридические аспекты репродуктивной генетики / Е.В. Кудрявцева // Уральский медицинский журнал. – 2018. – №13. – С. 54-57.
17. Кудрявцева Е.В. Free-DNA плода: опыт популяционного скрининга хромосомной патологии в России / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.В. Канивец, Ю.К. Киевская, С.А. Коростелев // Вопросы гинекологии, акушерства и перинатологии. – 2019. – Т.18, №3. – С. 46-51.
18. Кудрявцева Е.В. Оценка роли некоторых генов-кандидатов в патофизиологии больших акушерских синдромов / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.В. Угаров, В.В. Дудурич, И.Д. Терехина, И.Ю. Ваганова // Вестник уральской медицинской академической науки. – 2019. – Т.16, №4. – С.432-449.
- 19 Кудрявцева Е.В. Неинвазивный пренатальный тест в России: популяционное исследование / Е.В. Кудрявцева, И.В. Канивец, Ю.К. Киевская, И.И. Баранов, В.В. Ковалев, С.А. Коростелев // Акушерство и гинекология. – 2019. - №12. – С.28-33.
20. Ковалев В.В. Молекулярно-генетические девиации и акушерская патология / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева // Акушерство и гинекология. – 2020. №1. – С.26-32.
21. Киевская Ю.К. Метод SNP-однонуклеотидного хромосомного микроматричного анализа в изучении вариаций числа копий ДНУ у плодов с расширенной воротниковой зоной / Ю.К. Киевская, Н.В. Шилова, Канивец И.В., Е.В. Кудрявцева Д.В. Пьянков, Коростелев С.А., // Современные технологии в медицине. –2021. – Т.13, №6. – С. 72-77.
22. Кудрявцева Е.В. Роль хромосомных aberrаций эмбриона в генезе привычного и спорадического невынашивания беременности / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.И. Баранов, И.В. Канивец, Ю.К. Киевская, С.А. Коростелев, Н.Н. Потапов // Вопросы гинекологии, акушерства и перинатологии. – 2021. – Т.20, №1. – с. 34-39

## **6. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

### **6.1. Перечень компетенций, оценивание сформированности которых выносится на ГИА**

#### **универсальные компетенции:**

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);
- готовность 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).

#### **профессиональные компетенции:**

##### **профилактическая деятельность:**

- готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику (в том числе пренатальную и предимплантационную 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);

диагностическая деятельность:

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5).

лечебная деятельность:

- готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании специализированной медико-генетической медицинской помощи (ПК-6);

- готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации (ПК-7);

реабилитационная деятельность:

- готовность к применению природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении (ПК-8);

психолого-педагогическая деятельность:

- готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья, здоровья семьи и здоровья окружающих (ПК-9);

организационно-управленческая деятельность:

- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-10);

- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-11);

- готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-12).

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

- профилактическая деятельность:

предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических мероприятий, распространения генетических знаний среди населения;

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

пропедевтическими, лабораторными, инструментальными и иными методами исследования;  
 диагностика неотложных состояний;  
 диагностика беременности;  
 проведение медицинской экспертизы;  
- лечебная деятельность:  
 оказание специализированной медицинской помощи;  
 участие в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства;  
 оказание медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации;  
- реабилитационная деятельность:  
 проведение медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения;  
- 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;  
 соблюдение основных требований информационной безопасности.

**Выпускник, обучившийся в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика должен владеть:**

| №                   | Перечень практических навыков                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Формируемые компетенции             |
|---------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------|
| <b>Общие умения</b> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                     |
|                     | готовность толерантно воспринимать социальные, конфессиональные, культурные и этнические различия                                                                                                                                                                                                                                        | УК-1                                |
|                     | получить информацию о заболевании (сбор анамнеза), применить объективные методы обследования больного, выявить общие и специфические признаки заболевания, патологические симптомы и синдромы;                                                                                                                                           | УК-1, УК-3, ПК-1, ПК 2, ПК-5        |
|                     | оценить тяжесть состояния больного, принять необходимые меры для выведения больного из такого состояния, определить объем и последовательность реанимационных мероприятий, оказать необходимую экстренную помощь - выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации в сочетании с электроимпульсной терапией (дефибрилляцией); | УК-1, ПК-1, ПК-5, ПК-6, ПК 7, ПК-12 |

|  |                                                                                                                                                                                         |                                |
|--|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------|
|  | оценивать соматический статус пациентов (внешний осмотр, пальпация, аускультация, измерение артериального давления, пульса, температуры) с полным оформлением медицинской документации; | ПК-4, ПК-5, ПК-6               |
|  | определить специальные методы исследования (лабораторные, рентгенологические и функциональные);                                                                                         | УК-2, ПК-5                     |
|  | определить показания для госпитализации и организовать ее;                                                                                                                              | УК-2, ПК-7                     |
|  | принять меры по организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации                                                                            | ПК-12                          |
|  | провести дифференциальную диагностику, обосновать клинический диагноз, план и тактику ведения больного;                                                                                 | ПК-5, ПК-6                     |
|  | определить степень нарушения гомеостаза и выполнить все мероприятия по его нормализации;                                                                                                | ПК 5                           |
|  | назначить необходимые лекарственные средства и другие лечебные мероприятия;                                                                                                             | ПК-6, ПК-9                     |
|  | определить вопросы трудоспособности больного – временной или стойкой нетрудоспособности;                                                                                                | ПК-8                           |
|  | определить реабилитационный потенциал пациента и направить нуждающихся на медицинскую реабилитацию и санаторно-курортное лечение                                                        | ПК-8                           |
|  | уметь сформировать у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленные на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих                                    | ПК-9                           |
|  | провести необходимые противоэпидемические мероприятия при выявлении инфекционного больного;                                                                                             | ПК-3                           |
|  | провести профилактические медицинские осмотры, диспансеризацию здоровых и больных, уметь анализировать результаты;                                                                      | УК-1, УК-2, ПК-2, ПК-10, ПК-11 |
|  | провести оценку качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей                                                                        | ПК-11                          |
|  | оформить медицинскую документацию, предусмотренную законодательством по здравоохранению                                                                                                 | ПК-4                           |
|  | соблюдение врачебной тайны, клятвы врача, принципов врачебной этики и деонтологии в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами                                       | ПК-10                          |
|  | производить анализ медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности для оценки здоровья прикрепленного населения                                                          | ПК-11, ПК-4                    |

|                                    |                                                                                                                                                                        |              |
|------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|
|                                    | использовать информационные системы в сфере здравоохранения и информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет"                                                       | ПК-11, ПК-4  |
| <b>Специальные умения и навыки</b> |                                                                                                                                                                        |              |
|                                    | навык использования клинико-генеалогического метода исследования, умение составления родословных                                                                       | ПК-1         |
|                                    | выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов при врожденных и наследственных заболеваниях                                                                      | ПК-5         |
|                                    | устанавливать синдромологический и топический диагноз у пациентов при врожденных и наследственных заболеваниях                                                         | ПК-5         |
|                                    | готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями                                                                                               | ПК-6         |
|                                    | определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи пациентам при врожденных и наследственных заболеваниях | ПК-10, ПК-12 |
|                                    | готовность к оказанию медико-генетической помощи                                                                                                                       | ПК-7         |
|                                    | оценка лабораторных исследований: общеклинических анализов, тандемной масс-спектрометрии, цитогенетического исследования, молекулярного кариотипирования               | ПК-5         |
|                                    | умение написать формулу кариотипа и заключение по предложенной кариограмме                                                                                             | ПК-5         |
|                                    | готовность к применению лабораторных генетических методов исследований и интерпретация их результатов                                                                  | ПК-6         |
|                                    | уметь оказать первую врачебную помощь при следующих неотложных состояниях:                                                                                             | ПК-5, ПК-7   |
|                                    | <i>обморок,</i>                                                                                                                                                        | ПК-5, ПК-7   |
|                                    | <i>эпилептический припадок и статус,</i>                                                                                                                               | ПК-5, ПК-7   |
|                                    | <i>острое нарушение мозгового кровообращения,</i>                                                                                                                      | ПК-5, ПК-7   |
|                                    | <i>паническая атака,</i>                                                                                                                                               | ПК-5, ПК-7   |
|                                    | • <i>шок</i>                                                                                                                                                           | ПК-5, ПК-7   |
|                                    | • <i>гипертонический криз</i>                                                                                                                                          | ПК-5, ПК-7   |
|                                    | • <i>острая сердечная и дыхательная недостаточность,</i>                                                                                                               | ПК-5, ПК-7   |
|                                    | • <i>нарушения ритма сердца,</i>                                                                                                                                       | ПК-5, ПК-7   |
|                                    | <i>инфаркт миокарда,</i>                                                                                                                                               | ПК-5, ПК-7   |
|                                    | • <i>острые аллергические состояния,</i>                                                                                                                               | ПК-5, ПК-7   |
|                                    | <i>тромбоэмболия легочной артерии,</i>                                                                                                                                 | ПК-5, ПК-7   |

|                                                                                                                                             |            |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|
| • <i>желудочно-кишечные кровотечения</i>                                                                                                    | ПК-5, ПК-7 |
| <i>“острый живот”</i>                                                                                                                       | ПК-5, ПК-7 |
| • <i>почечная колика,</i>                                                                                                                   | ПК-5, ПК-7 |
| • <i>острая задержка мочи</i>                                                                                                               | ПК-5, ПК-7 |
| • <i>печеночная колика</i>                                                                                                                  | ПК-5, ПК-7 |
| <i>кома различного генеза, дислокационный синдром,</i>                                                                                      | ПК-5, ПК-7 |
| • <i>ожоги,</i>                                                                                                                             | ПК-5, ПК-7 |
| • <i>отморожения,</i>                                                                                                                       | ПК-5, ПК-7 |
| • <i>тепловой и солнечный удар,</i>                                                                                                         | ПК-5, ПК-7 |
| • <i>утопление,</i>                                                                                                                         | ПК-5, ПК-7 |
| • <i>миастенический и холинэргический кризы,</i>                                                                                            | ПК-5, ПК-7 |
| <i>черепно-мозговая и спинальная травма</i>                                                                                                 | ПК-5, ПК-7 |
| <i>острая интоксикация алкоголем и его суррогатами, психотропными препаратами</i>                                                           | ПК-5, ПК-7 |
| <i>психомоторное возбуждение различного генеза</i>                                                                                          | ПК-5, ПК-7 |
| • <i>внезапная смерть</i>                                                                                                                   | ПК-5, ПК-7 |
| определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентам при врожденных и наследственных заболеваниях | ПК-8       |
| оказание паллиативной медицинской помощи пациентам при врожденных и наследственных заболеваниях                                             | ПК-6       |

## 6.2. Аттестационные материалы

На каждом этапе ГИА используются оценочные средства.

### 6.2.1. Аттестационные материалы для оценки практических навыков

**Экзаменационный билет включает 3 вопроса:**

1 вопрос – Основы генетики.

2 вопрос – Клиническая генетика: клиника, диагностика, дифференциальная диагностика, современные методы лечения наследственных заболеваний

3 вопрос – Методы исследования в генетика.

**Примеры экзаменационных билетов:**

Билет №1

1. Структурно-функциональная организация хромосом

2. Синдром Элерса-Данло: типы, клиника, диагностика, рекомендации, медико-генетическое консультирование



3. Секвенирование нового поколения: преимущества и ограничения метода исследования, клиническое значение

#### Билет №2

1. Основные понятия популяционной генетики: генофонд популяции, дрейф генов, имбридинг, генетический груз, равновесие Харди-Вайнберга
2. Врожденная гиперплазия коры надпочечников: клиника, диагностика, рекомендации, медико-генетическое консультирование
3. Цитогенетическое исследование (анализ кариотипа): показания, преимущества и ограничения метода.

#### Билет №3

1. Мутационный процесс в зародышевых клетках: спонтанный и индуцированный мутагенез
2. Синдром Тернера: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.
3. Инвазивная пренатальная диагностика: методы, сроки, показания и ограничения.

### 2.2. Тестовые задания

Тестовые задания разработаны для каждой ДЕ и содержат от 3 до 6 вопросов. В тестовом задании студенту задаются 50 вопросов с возможностью выбора одного или нескольких правильных ответов из 3-5 предложенных.

#### *Примеры тестовых заданий:*

1. По аутосомно-рецессивному типу наследуются:
  - а) врожденные пор сердца
  - б) эпилепсии
  - в) пилоростеноз
  - г) семейная эмфизема легких
  - д) фенилкетонурия
2. По аутосомно-доминантному типу наследуются:
  - а) шизофрения
  - б) эпилепсия
  - в) гипоспадия
  - г) агенезия почек
  - д) ахондроплазия
3. Если один из супругов имеет группу крови А, а другой В, то у них могут родиться дети с группой крови:
  - а) I
  - б) II
  - в) III
  - г) IV
4. Рecessивной, сцепленной с X-хромосомой, аномалией является: 1.; 2. прогрессивная; 3. недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (Г-6-ФД); 4. синдром Хантера.
  - а) гемофилия
  - б) мышечная дистрофия Дюшенна
  - в) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы
  - г) фенилкетонурия
  - д) синдром Марфана

5. По аутосомно-доминантному типу наследуются:

- а) хондродистрофия
- б) фенилкетонурия
- в) нейрофиброматоз
- г) хорей Гентингтона
- д) синдром Элерса-Данлоса

6. По аутосомно-рецессивному типу наследуются:

- а) фенилкетонурия
- б) синдрома Марфана
- в) алкаптонурия
- г) болезнь Нимана-Пика
- д) галактоземия

7. С X-хромосомой сцеплен ген:

- а) CYP21A1
- б) F8
- в) CFTR
- г) SMN1
- д) DHCR7

8. У пациента мужского пола, обратившегося в связи с бесплодием в браке, определен кариотип 47,XXY. Ваш диагноз:

- а) синдром Клайнфельтера
- б) синдром Тернера
- в) синдром нечувствительности к андрогенам
- г) врожденная гиперплазия коры надпочечников
- д) синдром Якобса

9. У пациента мужского пола, обратившегося в связи с бесплодием в браке, определен кариотип 47,XXY. Ваш диагноз:

- а) синдром Клайнфельтера
- б) синдром Тернера
- в) синдром нечувствительности к андрогенам
- г) врожденная гиперплазия коры надпочечников
- д) синдром Якобса

10. У новорожденного наблюдается тяжелое общее состояние: угнетение ЦНС, микроцефалия, судороги, желтуха, гепатоспленомегалия, геморрагический синдром, пневмония. Повышен уровень иммуноглобулина М. Этот симптомокомплекс характерен для:

- а) токсоплазмозной инфекции
- б) герпетической инфекции
- в) врожденной цитомегалии
- г) буллезного эпидермолиза

11. У новорожденного отмечаются признаки менингоэнцефалита: рвота, беспокойство, вялость, сонливость, судороги, ригидность мышц затылка, гиперрефлексия, гидроцефалия, хориоретинит. Этот симптомокомплекс характерен для:

- а) буллезного эпидермолиза
- б) токсоплазмоза
- в) врожденного сифилиса
- г) хромосомной патологии

12. У женщины во втором триместре беременности отмечалась субфебрильная температура, сыпь, фарингит, шейный лимфаденит. Ребенок родился с маленькой массой тела (2100 г), микроцефалией, катарактой, глухотой, врожденным пороком сердца, гепатоспленомегалией, тромбоцитопенической анемией. Этот симптомокомплекс характерен для:

- а) герпетической эмбриопатии
- б) краснушной фетопатии
- в) токсоплазмоза
- г) хромосомной патологии

13. Соотношение Харди-Вайнберга используется для:

- а) выявления эффекта родоначальника
- б) расчета частоты гетерозигот в популяции
- в) расчета частоты больных в популяции
- г) расчета соотношений между уровнем мутационного процесса и уровнем отбора

14. Несоответствие генетического и фенотипического пола наблюдается при синдроме:

- а) Клайнфельтера
- б) Тернера
- в) Лоуренса-Муна-Барде-Бидля
- г) Нечувствительности к андрогенам
- д) Нуна

15. Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативен метод:

- а) цитогенетическое исследование
- б) исследование белкового спектра плазмы крови
- в) исследование мочи и крови на свободные аминокислоты
- г) хромосомный микроматричный анализ

16. Гипоплазия скуловых костей, антимоногоидный разрез глаз, колобомы век, порок развития ушных раковин характерны для:

- а) синдрома Апера
- б) синдрома Крузона
- в) синдрома Франческетти
- г) синдрома Гольденхаара
- д) черепно-глазо-зубного синдрома

17. Олигодактилия характерна для:

- а) синдрома Меккеля
- б) синдрома Эллиса Ван Крефельда
- в) синдрома Нагера
- г) синдрома Смита-Лемли-Опитца
- д) синдрома Холт-Орама

18. Задержка роста и костного возраста, умственная отсталость (имбецильность), гипертелоризм, эпикант, антимоногоидный разрез глаз, высокая спинка носа, микроцефалия, гипоплазия верхней челюсти, низко расположенные ушные раковины, расширение концевых фаланг пальцев на кистях и стопах, особенно 1-го, с девиацией в радиальную сторону на кисти, колобома нижнего века, гипертрихоз характерны для:

- а) синдрома Рубинштейна-Тейби
- б) синдрома Франческетти
- в) синдрома Секкеля

- г) синдрома Дубовитца
- д) синдрома Нунан

19. Высокая степень развития злокачественных образований существует при:

- а) синдроме Шерешевского-Тернера
- б) синдроме Клайнфельтера
- в) синдроме Лоуренса-Муна-Барде-Бидля
- г) синдроме Луи-Бар
- д) синдроме Вильямса

20. Хирургическое лечение расщелины губы и неба является:

- а) симптоматическим методом
- б) этиологическим методом
- в) патогенетическим лечением

### **2.3. Перечень навыков при клиническом разборе:**

- обследование больных (анамнез, осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация);
- ведение медицинской документации;
- интерпретация данных клинических, лабораторных (включая молекулярно-генетические), функциональных, инструментальных методов обследования.