

государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования  
«САМАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
Кафедра репродуктивной медицины, клинической эмбриологии и генетики ИПО

«СОГЛАСОВАНО»

Президент общественной организации  
«Самарская областная ассоциация врачей»  
профессор

  
«01» 07 С.Н. Измалков  
2016

«УТВЕРЖДАЮ»

Первый проректор - проректор  
по учебно-воспитательной  
и социальной работе профессор



Ю.В. Щукин  
2016

Дополнительная профессиональная программа повышения  
квалификации врачей по специальности «акушерство и гинекология»  
со сроком освоения 18 часов по теме  
«ГЕНЕТИКА В РЕПРОДУКТИВНОЙ МЕДИЦИНЕ И В ПРАКТИКЕ  
ВРАЧА-АКУШЕРА-ГИНЕКОЛОГА И РЕПРОДУКТОЛОГА»


«СОГЛАСОВАНО»

Директор ИПО, проректор по  
лечебной работе  
профессор

  
«01» 07 Е.А. Корымасов  
2016

Программа рассмотрена и одобрена  
на заседании кафедры (протокол № 20,  
29.06.2016)

Заведующая кафедрой кмн  
М.Т. Тугушев  
«29» 06 2016



Самара  
2016

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА  
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ СО СРОКОМ  
ОСВОЕНИЯ 18 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТЯМ  
«АКУШЕРСТВО И ГИНЕКОЛОГИЯ» ПО ТЕМЕ  
«ГЕНЕТИКА В РЕПРОДУКТИВНОЙ МЕДИЦИНЕ И В ПРАКТИКЕ  
ВРАЧА-АКУШЕРА-ГИНЕКОЛОГА И РЕПРОДУКТОЛОГА»**

**I. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ**

Цель дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Генетика в репродуктивной медицине и в практике врача-акушера-гинеколога и репродуктолога» заключается в изучении принципов и методов диагностики наследственных состояний и заболеваний, возможностей генетики в лечении бесплодия, профилактики заболеваний, как влияющих на репродуктивную функцию, так и ухудшающих качество жизни в целом в рамках имеющейся квалификации по специальности «Акушерство и гинекология».

Трудоемкость освоения - 18 академических часов.

Основными компонентами дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Генетика в репродуктивной медицине и в практике врача-акушера-гинеколога и репродуктолога» являются:

- цель программы;
- планируемые результаты обучения;
- учебный план дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Генетика в репродуктивной медицине и в практике врача-акушера-гинеколога и репродуктолога»;
- требования к итоговой аттестации обучающихся;
- рабочая программа учебного модуля: «Специальные дисциплины»;
- организационно-педагогические условия реализации дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Генетика в репродуктивной медицине и в практике врача-акушера-гинеколога и репродуктолога»;
- оценочные материалы и иные компоненты.

Содержание примерной дополнительной профессиональной программы повышения квалификации построено в соответствии с модульным принципом, структурными единицами модуля являются разделы. Каждый раздел дисциплины подразделяется на темы, каждая тема - на элементы, каждый элемент - на подэлементы. Для удобства пользования программой в учебном процессе каждая его структурная единица кодируется. На первом месте ставится код раздела дисциплины (например, 1), на втором - код темы (например, 1.1), далее - код элемента (например, 1.1.1), затем - код

подэлемента (например, 1.1.1.1). Кодировка вносит определенный порядок в перечень вопросов, содержащихся в программе, что, в свою очередь, позволяет кодировать контрольно-измерительные (тестовые) материалы в учебно-методическом комплексе (далее - УМК).

Учебный план определяет состав изучаемых дисциплин с указанием их трудоемкости, объема, последовательности и сроков изучения, устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (лекции, семинарские и практические занятия), конкретизирует формы контроля знаний и умений обучающихся.

В примерную дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей по теме «Генетика в репродуктивной медицине и в практике врача-акушера-гинеколога и репродуктолога» включены планируемые результаты обучения. Планируемые результаты обучения направлены на совершенствование профессиональных компетенций врача по специальностям «Акушерство и гинекология», его профессиональных знаний, умений, навыков. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональными стандартами и квалификационными характеристиками должностей работников сферы здравоохранения.

В примерной дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей по теме «Генетика в репродуктивной медицине и в практике врача-акушера-гинеколога и репродуктолога» содержатся требования к аттестации обучающихся. Итоговая аттестация по примерной дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей по теме «Генетика в репродуктивной медицине и в практике врача-акушера-гинеколога и репродуктолога» осуществляется посредством проведения зачета и выявляет теоретическую и практическую подготовку слушателя в соответствии с целями и содержанием программы.

Организационно-педагогические условия реализации программы.

Условия реализации примерной дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Генетика в репродуктивной медицине и в практике врача-акушера-гинеколога и репродуктолога» включают:

а) учебно-методическую документацию и материалы по всем разделам (модулям) специальности;

б) учебно-методическую литературу для внеаудиторной работы обучающихся;

в) материально-технические базы, обеспечивающие организацию всех видов дисциплинарной подготовки:

- учебные аудитории, оснащенные материалами и оборудованием для проведения учебного процесса;

- клинические базы в медицинских и научных организациях в зависимости от условий оказания медицинской помощи по профилю «Акушерство и гинекология»: в амбулаторных условиях (в условиях, не предусматривающих круглосуточное медицинское наблюдение и лечение); в дневном стационаре (в условиях, предусматривающих медицинское наблюдение и лечение в дневное время, не требующих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения); в стационарных условиях (в условиях, обеспечивающих круглосуточное медицинское наблюдение и лечение);

в) кадровое обеспечение реализации Программы соответствует требованиям штатного расписания кафедр акушерства и гинекологии образовательных организаций, реализующих дополнительные профессиональные программы;

г) законодательство Российской Федерации.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации врачей по теме «Генетика в репродуктивной медицине и в практике врача-акушера-гинеколога и репродуктолога» может реализовываться полностью или частично в форме стажировки. Стажировка осуществляется в целях изучения передового опыта, а также закрепления теоретических знаний, полученных при освоении программы повышения квалификации, и приобретения практических навыков и умений для их эффективного использования при выполнении своих должностных обязанностей. Содержание стажировки определяется образовательными организациями, реализующими дополнительные образовательные программы, с учетом предложений организаций, направляющих специалистов на стажировку, а также содержания дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Генетика в репродуктивной медицине и в практике врача-акушера-гинеколога и репродуктолога».

## **II. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ВРАЧЕЙ, УСПЕШНО ОСВОИВШИХ ДОПОЛНИТЕЛЬНУЮ ПРОФЕССИОНАЛЬНУЮ ПРОГРАММУ ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ СО СРОКОМ ОСВОЕНИЯ 18 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ ПО ТЕМЕ «ГЕНЕТИКА В РЕПРОДУКТИВНОЙ МЕДИЦИНЕ И В ПРАКТИКЕ ВРАЧА-АКУШЕРА-ГИНЕКОЛОГА И РЕПРОДУКТОЛОГА»**

Результаты обучения по Программе направлены на совершенствование компетенций, приобретенных в рамках полученного ранее профессионального образования на основе Федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования по специальности «Акушерство и гинекология»<sup>1</sup>, и на формирование профессиональных компетенций в рамках имеющейся квалификации, качественное изменение которых осуществляется в результате обучения.

### **Характеристика профессиональных компетенций врача акушера-гинеколога, подлежащих совершенствованию в результате освоения Программы**

У обучающегося совершенствуются следующие универсальные компетенции (далее - УК):

- способность анализировать и использовать на практике методы естественнонаучных

---

<sup>1</sup> Приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 N 1043 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.01 Акушерство и гинекология (уровень подготовки кадров высшей квалификации)" (Зарегистрировано в Минюсте России 23.10.2014 N 34426); Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 26 августа 2014 г. № 1114 «Об утверждении Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.71 Организация здравоохранения и общественное здоровье (уровень подготовки кадров высшей квалификации)»

и медико-биологических наук в различных видах профессиональной деятельности (УК-1);

У обучающегося формируются и совершенствуются следующие общепрофессиональные компетенции (далее — ОПК):

формирование знаний, умений, навыков в репродуктивной медицине, основанных на новейших научных достижениях в области медицинской генетики; ознакомление с новыми теоретическими положениями в медицинской генетике, молекулярно-генетической диагностике и смежных дисциплинах, необходимых для выполнения конкретных профессионально-должностных обязанностей; укрепление потребности обращения к литературе и углубленному самостоятельному изучению предмета; приобщение к научному подходу, необходимости анализа собственного опыта и информации; получение необходимых знаний и навыков для правильной интерпретации генетических аспектов проблем бесплодия, невынашивания и прочих заболеваний, связанных с генетическими нарушениями в практике врача акушера-гинеколога.

У обучающегося совершенствуются профессиональные компетенции врача акушера-гинеколога.

### **Характеристика новых профессиональных компетенций врача акушера-гинеколога, формирующихся в результате освоения Программы**

У обучающегося формируются следующие профессиональные компетенции (далее - ПК):

в диагностической деятельности:

формирование показаний для молекулярно-генетических и цитогенетических исследований пар с супружеским бесплодием по рекомендации ВОЗ (ПК-1);

в лечебной деятельности:

интерпретация результатов генетических исследований (ПК-2), возможность прогноза рождения больного ребенка в семье с отягощенной наследственностью (ПК-3), способность выбора тактики дополнительного обследования с целью дифференциальной диагностики наследственных синдромов и болезней (ПК-4), способность проводить адекватную пренатальную диагностику (ПК-5), способность проводить профилактику врожденных наследственных заболеваний (ПК-6)

### **Перечень знаний, умений и навыков врачей акушер-гинекологов, обеспечивающих формирование профессиональных компетенций в области репродуктивной медицины**

**По окончании обучения врач акушер-гинеколог должен знать:**

1. Общие знания:

- Общие принципы и законы наследственности
- Современные методы диагностики в медицинской генетике
- Понятие о эмпирических и расчетных рисках при различных вариантах

наследственных заболеваний

- Интерпретацию формулы кариотипа, виды выявляемых аномалий
- Понятие о полиморфизмах, мутациях
- Возможности и ограничения современной пренатальной генетической

диагностики

- Возможности профилактики рождения детей с врожденными пороками развития и наследственными заболеваниями.

## 2. Специальные знания:

- Особенности диагностики при обследовании бесплодных пар

- Особенности обследования и ведения пациентов в процессе лечения методами ВРТ

- особенности ведения беременности при привычном невынашивании генетической природы.

- Генетика мужского бесплодия;
- передовые технологии молекулярной диагностики в ВРТ;
- преимплантационная генетическая диагностика эмбрионов;
- современные методы диагностики при снижении овариального резерва;
- ведение беременности у пациенток с тромбофилиями и профилактика

привычного невынашивания

### **По окончании обучения акушер-гинеколог должен уметь:**

- Выбрать необходимые методы диагностики в области медицинской генетики;
- Правильно интерпретировать результаты обследования и заключения медицинских генетиков;
- С учетом полученных знаний и навыков уметь провести квалифицированную профилактику врожденных, наследственных заболеваний и репродуктивных потерь.

### **По окончании обучения врач акушер-гинеколог должен владеть навыками:**

- оценки рисков наследования потомством генетической патологии;
- выбора метода генетического обследования мужского и женского бесплодия;
- выбора метода пренатальной генетической диагностики.

## **III. ТРЕБОВАНИЯ К ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ**

Итоговая аттестация по примерной дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей по теме «Генетика в репродуктивной медицине и в практике врача-акушера-гинеколога и репродуктолога» проводится в форме зачета и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача акушера-гинеколога в соответствии с требованиями квалификационных характеристик, профессиональных стандартов и настоящей Программы.

Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом дополнительной профессиональной

программы повышения квалификации врачей по теме «Генетика в репродуктивной медицине и в практике врача-акушера-гинеколога и репродуктолога»

Лица, освоившие дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей по теме «Генетика в репродуктивной медицине и в практике врача-акушера-гинеколога и репродуктолога» и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном профессиональном образовании - удостоверение о повышении квалификации<sup>2</sup>.

<sup>2</sup> Часть 10 статьи 60 Федерального закона от 29.12.2012 № 273-ФЗ "Об образовании в Российской Федерации"

## IV. РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ «СПЕЦИАЛЬНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ»

### РАЗДЕЛ 1

#### Введение в медицинскую генетику.

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1.	История возникновения и развития генетики и медицинской генетики.
1.2.	Основные термины и понятия.
1.3.	Организация человеческого генома.
1.4.	Виды и механизмы наследования.

### РАЗДЕЛ 2

#### Методы исследования человеческого генома и заболеваний, связанных с ним.

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.1.	Классификация нарушений генома, понятие о мутации, полиморфизме.
2.2.	Цитогенетические методы исследования числа и структуры хромосом, возможности и ограничения. Формула кариотипа, номенклатура заключений.
2.3.	Молекулярная генетика. Принципы и применение FISH, PCR, CGH, NGS и т.д.
2.4.	Классификация нарушений генома, понятие о мутации, полиморфизме.

### РАЗДЕЛ 3

#### Медико-генетическое консультирование. Наследственные синдромы, хромосомные, моногенные заболевания и болезни обмена.

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
3.1.	Принципы организации медико-генетической службы.
3.2.	Задачи и функции медико-генетического консультирования. Общие принципы генеалогического анализа.
3.3.	Хромосомные синдромы и болезни, клиническое и социальное значение.
3.4.	Наследственные болезни обмена и орфанные заболевания.



## РАЗДЕЛ 4

## Репродуктивная генетика. Генетика мужского и женского бесплодия.

<b>Код</b>	<b>Наименования тем, элементов и подэлементов</b>
4.1.	Эпидемиология женского и мужского бесплодия в мире и в России.
4.2.	Основные генетические причины нарушения сперматогенеза.
4.3.	Основные генетические причины нарушения оогенеза.
4.4.	Донорство гамет, показания к донорству, требования к донорам.

## РАЗДЕЛ 5

## Генетика и ВРТ. Предимплантационная диагностика.

<b>Код</b>	<b>Наименования тем, элементов и подэлементов</b>
5.1.	Вспомогательные репродуктивные технологии – виды, преимущества, ограничения.
5.2.	Показания к ВРТ, тактика выбора ВРТ
5.3.	Репродуктивные потери в практике ВРТ.
5.4.	Методики предимплантационной диагностики эмбриона, преимущества, ограничения, опыт применения.

## РАЗДЕЛ 6

## Пренатальная генетическая диагностика

<b>Код</b>	<b>Наименования тем, элементов и подэлементов</b>
6.1.	Статистика ВПР плода, обоснование правильной организации пренатального генетического скрининга.
6.2.	Современные принципы организации пренатального скрининга.
6.3.	Методы пренатальной диагностики – инвазивные, неинвазивные, прямые, косвенные.
6.4.	Перспективы развития пренатальной диагностики.

## РАЗДЕЛ 7

## Современный уровень генетики и перспективы

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
7.1.	Обзор последних достижений в области медицинской генетики.
7.2.	Понятие «генотерапия» или «реконструктивные технологии»
7.3.	Предиктивные диагностические методики. Индивидуальное генотипирование.
7.4.	Будущее генетики.

## РАЗДЕЛ 8

## Современный уровень генетики и перспективы

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
8.1.	Молекулярно-генетические механизмы предрасположенности к мутациям.
8.2.	Значение генетических полиморфизмов в механизмах нарушений обмена веществ.
8.3.	Фармакологическая профилактика предрасположенности к мутациям.
8.4.	Современные принципы гормональной контрацепции и ЗГТ у женщин – как профилактика репродуктивных потерь и сохранения здоровья женщины.

**V. УЧЕБНЫЙ ПЛАН ПРИМЕРНОЙ ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ  
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ  
ВРАЧЕЙ СО СРОКОМ ОСВОЕНИЯ 18 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ ПО  
ТЕМЕ «ГЕНЕТИКА В РЕПРОДУКТИВНОЙ МЕДИЦИНЕ И В ПРАКТИКЕ  
ВРАЧА-АКУШЕРА-ГИНЕКОЛОГА И РЕПРОДУКТОЛОГА»**

Цель: удовлетворение образовательных и профессиональных потребностей, обеспечение соответствия квалификации врачей меняющимся условиям профессиональной деятельности и социальной среды в рамках имеющейся квалификации по специальностям «Акушерство и гинекология».

Категория обучающихся: врачи акушеры-гинекологи.

Трудоемкость обучения: 18 академических часов

Режим занятий: 2 дня: 7,5 академических часов в день - заочно,

10,5 академических часов – очно.

Форма обучения: очная-заочная.

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе				Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ	Самост. работа	
<b>Рабочая программа учебного модуля «Введение в медицинскую генетику»</b>							
1	<b>Введение в медицинскую генетику</b>	2	1	-	-	1	
1.1	Что такое медицинская генетика. Как человечество узнало о ДНК, РНК, мутациях и полиморфизмах?	2	1	-	-	1	Текущий контроль (тестовый контроль)
<b>Рабочая программа учебного модуля «Методы исследования человеческого генома и заболеваний, связанных с ним»</b>							
2	<b>Методы исследования человеческого генома и заболеваний, связанных с ним</b>	4	2	-	-	2	
2.1	Выявление генетических заболеваний: диагностика от А до Я.	2	1	-	-	1	Текущий контроль (тестовый контроль)
2.2	ПЦР в практике акушера – гинеколога и репродуктолога	2	1	-	-	1	Текущий контроль (тестовый контроль)
<b>Рабочая программа учебного модуля «Медико-генетическое консультирование. Наследственные синдромы, хромосомные, моногенные заболевания и болезни обмена»</b>							
3	<b>Медико-генетическое консультирование. Наследственные синдромы, хромосомные, моногенные заболевания и болезни обмена</b>	3	2	-	-	1	
3.1.	Медико-генетическое консультирование: что это дает в решении практических задач врача-клинициста?	3	2	-	-	1	Текущий контроль (тестовый контроль)

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе				Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ	Самост. работа	
<b>Рабочая программа учебного модуля «Репродуктивная генетика. Генетика мужского и женского бесплодия»</b>							
4	Репродуктивная генетика. Генетика мужского и женского бесплодия	1	0,5	-	-	0,5	
4.1.	Репродуктивная генетика: причины преждевременного истощения яичников, нарушения оогенеза, сперматогенеза и др.	1	0,5	-	-	0,5	Текущий контроль (тестовый контроль)
<b>Рабочая программа учебного модуля «Генетика и ВРТ. Предимплантационная диагностика.»</b>							
5	Генетика и ВРТ. Предимплантационная диагностика	1	0,5	-	-	0,5	
5.1	Генетическая диагностика эмбриона в практике центров ВРТ: кому, когда и зачем?	1	0,5	-	-	0,5	Текущий контроль (тестовый контроль)
<b>Рабочая программа учебного модуля «Пренатальная генетическая диагностика»</b>							
6	Пренатальная генетическая диагностика	3	2	-	-	1	
6.1	Пренатальная генетическая диагностика: рождение здорового ребенка.	3	2	-	-	1	Текущий контроль (тестовый контроль)
<b>Рабочая программа учебного модуля «Современный уровень генетики и перспективы»</b>							
7	Современный уровень генетики и перспективы	2	1	-	-	1	
7.1	Генетика в практике акушера-гинеколога: от теории к практике, от настоящего к	2	1	-	-	1	Текущий контроль (тестовый контроль)

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе				Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ	Самост. работа	
	будущему.						
<b>Рабочая программа учебного модуля «Профилактика наследственных заболеваний и ВПР плода и новорожденного»</b>							
<b>8</b>	<b>Профилактика наследственных заболеваний и ВПР плода и новорожденного</b>	<b>1</b>	<b>0,5</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>0,5</b>	
8.1	Профилактика генетических заболеваний: простые шаги в решении сложных задач.	1	0,5	-	-	0,5	Текущий контроль (тестовый контроль)
<b>Итоговая аттестация</b>		<b>1</b>					<b>Зачёт</b>
<b>Всего</b>		<b>18</b>	<b>9,5</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>7,5</b>	

\* ПЗ - практические занятия, СЗ - семинарские занятия, ЛЗ - лабораторные занятия

## VI. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРИМЕРНОЙ ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ ПО ТЕМЕ «ГЕНЕТИКА В РЕПРОДУКТИВНОЙ МЕДИЦИНЕ И В ПРАКТИКЕ ВРАЧА-АКУШЕРА-ГИНЕКОЛОГА И РЕПРОДУКТОЛОГА »

При организации и проведении учебных занятий необходимо иметь учебно-методическую документацию и материалы по всем разделам (модулям) специальности, соответствующие материально-технические базы, обеспечивающие организацию всех видов дисциплинарной подготовки. Кадровое обеспечение реализации Программы должно соответствовать требованиям штатного расписания кафедр акушерства и гинекологии реализующих дополнительные профессиональные программы.

Основное внимание должно быть уделено практическим занятиям. Приоритетным следует считать разбор/обсуждение выбранной тактики и осуществленных действий при оказании помощи пациенту в конкретной ситуации. Предпочтение следует отдавать активным методам обучения (разбор клинических случаев, обсуждение, решение ситуационных задач). Для усиления интеграции профессиональных знаний и умений следует поощрять контекстное обучение. В процессе обучения необходимо освещение специфических вопросов использования новых технологий в медицинской генетике в сфере репродуктивной медицины,

изучение современных тенденций в диагностике и профилактике врожденных и наследственных заболеваний. Этические и психологические вопросы супружеского бесплодия, врожденных пороков развития плода и новорожденного должны быть интегрированы во все разделы Программы. С целью проведения оценки знаний следует использовать различные методики, например, тестовые задания, содержащие вопросы с несколькими вариантами ответов, прямые вопросы и клинические примеры, а также опросники для оценки отношения и профессиональных навыков.

## VIII. ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ

Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения Программы в объеме, предусмотренном учебным планом.

Обучающиеся, освоившие Программу и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном профессиональном образовании - удостоверение о повышении квалификации<sup>2</sup>.

### **Тематика контрольных вопросов:**

1. Теоретические основы генетики, законы наследования и материальная база генома.
2. Кариотипирование: норма и патология.
3. Основы медико-генетического консультирования – риски, прогнозы.
4. Генетика оогенеза и сперматогенеза.
5. Пренатальная генетическая диагностика.
6. Значимые часто встречающиеся генетические мутации, синдромы, заболевания.
7. Риски рождения больного ребенка при различных вариантах наследования.

### **Примеры тестовых заданий:**

#### **Выберите один правильный ответ:**

1. Какая молекула является носителем наследственной информации:

- ДНК
- РНК
- АТФ

---

<sup>2</sup> Часть 10 статьи 60 Федерального закона от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»

2. В норме у человека хромосом:

- 46

-44

-23

3. Как называется методика подсчета и исследования структуры хромосом:

- кариотип

- сравнительная геномная гибридизация

- ПЦР

4. Как называется числовая хромосомная мутация :

- гаплоидия

-полиплоидия

-анеуплоидия

5. Робертсоновская транслокация :

- реципрокная

-несбалансированная

-сбалансированная

6. Каков риск рождения больного ребенка при Робертсоновской транслокации гомологичных хромосом у родителя :

- 0%

-50%

-100%

7. Что такое SNP :

- незаметные мутации

-однонуклеотидные полиморфизмы

-определенные локусы хромосом

8. Какой ген ассоциирован с раком молочной железы:

- RET

-KRAS

-BRCA

9. Мутации каких генов системы гемостаза имеют наибольшее прогностическое значение :

- PAI, ITGAII

-Факторов II и V

-Факторов VII и XIII

10. Как лучше сдавать кровь на генетические исследования :

- натощак

-в положении лежа

-после небольшого приема пищи

11. Задачи пренатального скрининга:

- установить диагноз для плода

- выявить беременность с высоким риском - для проведения дальнейшей диагностики

- сократить количество рождений больных детей

12. «Дикий тип» гена:

- встречается крайне редко

-вызывает заболевания, диагностика которых затруднена

-часто встречающийся в популяции вариант гена

13. Оогенез заканчивается :

- у женщины на этапе внутриутробного развития (до родов)

- в период полового созревания – до первых менструаций

- в процессе оплодотворения яйцеклетки

14. Клетки сперматогенеза с гаплоидным набором хромосом :

- сперматогонии типа B

-сперматиды

-сперматоциты 1 порядка

15. К хромосомным полиморфизмам можно отнести :



- выявленные дополнительные спутники и спутничные нити
- инверсия фрагмента хромосомы
- маркерная хромосома

16. Какой вероятный риск рождения ребенка с генетической патологией в семье с доказанным носительством аутосомно-доминантного заболевания :

- 0%
- 50%
- 25%

17. Какой вероятный риск рождения ребенка с генетической патологией в семье с доказанным носительством аутосомно-рецессивного заболевания :

- 0%
- 50%
- 25%

18. Какой вероятный риск рождения ребенка с генетической патологией в семье с доказанным носительством матерью X-сцепленного заболевания :

- 0% девочек и 100% мальчиков
- 0% девочек и 50% мальчиков
- 25% девочек и 25% мальчиков

19. Какой теоретический риск неудачи лечения методами ВРТ в семье вследствие генетической патологии эмбриона, где один из родителей – носитель сбалансированной транслокации :

- 0%
- 50%
- 25%

20. Какая ожидаемая вероятность повторного рождения ребенка с синдромом Дауна в семье, где уже есть один ребенок с таким диагнозом (семья не обследована):

- популяционная (в зависимости от возраста)
- 50%
- 100%