

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по послевузовскому
и дополнительному образованию
ФГАОУ ВО РНИМУ
им. Н.И. Пирогова Минздрава России
_____ **О.Ф. Природова**
«31» августа 2020 г.

Подготовка кадров высшей квалификации
в ординатуре

ПРОГРАММА ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Укрупненная группа специальностей:
31.00.00 Клиническая медицина

Специальность:
31.08.30 Генетика

Блок 3 "Государственная итоговая аттестация"
Б3 (108 часов, 3 з.е.)

Москва, 2020

Составители: Природова Ольга Федоровна, к.м.н., проректор по послевузовскому и дополнительному образованию

Былова Надежда Александровна, к.м.н., декан международного факультета

Хорева Марина Викторовна, д.м.н., декан факультета подготовки кадров высшей квалификации

Оглавление

1. Цель и задачи государственной итоговой аттестации.....	4
2. Место государственной итоговой аттестации в структуре программы ординатуры.....	4
3. Результаты обучения, оцениваемые на государственной итоговой аттестации.....	4
4. Форма и структура государственной итоговой аттестации.....	6
4.1. Форма государственной итоговой аттестации.....	6
4.2. Трудоёмкость государственной итоговой аттестации.....	6
4.3. Структура государственной итоговой аттестации.....	6
5. Порядок подготовки и проведения государственной итоговой аттестации.....	7
6. Критерии оценки результатов государственной итоговой аттестации.....	8
6.1. Критерии оценки аттестационного тестирования	8
6.2. Критерии оценки практических навыков и умений.....	8
6.3. Критерии оценки итогового собеседования.....	9
7. Примерные оценочные средства для проведения государственной итоговой аттестации.....	9
7.1. Примерные тестовые задания	9
7.2. Примерный перечень практических навыков.....	12
7.3. Примерный перечень теоретических вопросов и примеры ситуационных задач для итогового собеседования.....	12
8. Учебно-методическое и информационное обеспечение государственной итоговой аттестации.....	14
9. Справочные материалы по нормативно-правовому и методическому обеспечению программы ординатуры.....	18

1. Цель и задачи государственной итоговой аттестации

Цель

Определение соответствия результатов освоения обучающимися программы ординатуры требованиям ФГОС ВО по специальности 31.08.30 «Генетика».

Задачи:

1. установление уровня подготовки выпускника к выполнению профессиональных задач – врача-генетика.

2. принятие решения о выдаче обучающемуся, успешно прошедшему государственную итоговую аттестацию по программе ординатуры, диплома об окончании ординатуры и присвоении квалификации.

2. Место государственной итоговой аттестации в структуре программы ординатуры

Государственная итоговая аттестация относится к базовой части программы - Блок 3. Государственная итоговая аттестация.

Государственная итоговая аттестация завершает процесс освоения имеющих государственную аккредитацию образовательных программ ординатуры.

Государственная итоговая аттестация программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 «Генетик» завершается присвоением квалификации " Врач-генетик ".

3. Результаты обучения, оцениваемые на государственной итоговой аттестации

Область профессиональной деятельности выпускников, освоивших программу ординатуры, включает охрану здоровья граждан путём обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения.

Объектами профессиональной деятельности выпускников, освоивших программу ординатуры, являются:

- физические лица (пациенты) в возрасте от 0 до 15 лет, от 15 до 18 лет (далее – подростки) и в возрасте старше 18 лет (далее – взрослые);

- население;

- совокупность средств и технологий, направленных на создание условий для охраны здоровья граждан.

Государственная итоговая аттестация направлена на оценку готовности выпускников, освоивших программу ординатуры, к следующим видам профессиональной деятельности:

профилактическая;

диагностическая;

лечебная;

реабилитационная;

психолого-педагогическая;

организационно-управленческая

Государственная итоговая аттестация направлена на оценку сформированности следующих универсальных (УК) и профессиональных (ПК) компетенций.

Универсальные компетенции (УК):

- готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);
- готовностью к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения (УК-3).

Профессиональные компетенции (ПК):

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, 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 (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:

- готовностью 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 с наследственными заболеваниями (ПК-6);
- готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);
- готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации (ПК-8);

реабилитационная деятельность:

- готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9);

психолого-педагогическая деятельность:

- готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-10);

организационно-управленческая деятельность:

- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-11);

- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-12);

- готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-13).

4. Форма и структура государственной итоговой аттестации

4.1. Форма государственной итоговой аттестации

Государственная итоговая аттестация обучающихся по программе ординатуры 31.08.30 «Генетика» проводится в форме государственного экзамена.

4.2. Трудоёмкость государственной итоговой аттестации

Трудоёмкость государственной итоговой аттестации в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.30 «Генетика» составляет 108 часов (3 зачётные единицы).

4.3. Структура государственной итоговой аттестации

В Блок 3 "Государственная итоговая аттестация" входят подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена.

Перед государственным экзаменом по специальности для ординаторов проводятся предэкзаменационные консультации по вопросам, включенным в программу государственного экзамена.

Государственный экзамен проводится в три этапа:

1 этап – аттестационное тестирование в соответствии с программой государственного экзамена по специальности.

2 этап – оценка практических навыков и умений - состоит из демонстрации практических навыков и умений, приобретенных в результате освоения программы ординатуры.

3 этап – итоговое собеседование (оценка умения решать конкретные профессиональные задачи в ходе собеседования) по вопросам в соответствии с программой государственной итоговой аттестации по специальности.

Тестовый контроль проводится с целью определения объема и качества знаний выпускника. Тестовый материал охватывает содержание всех обязательных дисциплин учебного плана по специальности 31.08.30 «Генетика». Каждый обучающийся отвечает на 100 вопросов. На тестовый контроль отводится 120 минут.

Собеседование проводится с целью определения профессионального мышления, умения решать профессиональные задачи, анализировать информацию и принимать соответствующие решения. Собеседование проводится на основе решения ситуационных вопросов (задач) междисциплинарного характера. Оценке подлежит уровень компетенции выпускника в использовании теоретической базы для решения профессиональных задач. В процессе проведения государственного экзамена обучающемуся могут быть заданы уточняющие или дополнительные (не включённые в билет) вопросы по программе государственного экзамена.

По решению комиссии обучающийся может быть освобожден от необходимости полного ответа на вопрос билета, уточняющий или дополнительный вопрос.

Оценка сформированности компетенций в процессе сдачи этапов государственного экзамена

Этапы государственного экзамена	Компетенции, которые оцениваются в ходе этапа
1 этап - тестирование	УК-1, УК-2, УК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7 ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11, ПК-12, ПК-13
2 этап - практический	УК-1, УК-2, УК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7 ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11, ПК-12, ПК-13
3 этап - устное собеседование	УК-1, УК-2, УК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7 ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11, ПК-12, ПК-13

5. Порядок подготовки и проведения государственной итоговой аттестации

Сроки проведения ГИА определяются календарным учебным графиком и расписанием ГИА.

Программа ГИА, включая программы государственных экзаменов, а также порядок подачи и рассмотрения апелляций доводятся до сведения обучающихся не позднее, чем за шесть месяцев до начала государственной итоговой аттестации.

Подготовка к государственному экзамену может проводиться в формах, как устного повторения пройденных дисциплин (с использованием собственных конспектов, основной и дополнительной литературы и т.д.), так и дополнительного конспектирования рекомендованных источников по перечню вопросов, выносимых на государственный экзамен. Конспектирование целесообразно в случае, если вопросы для подготовки отличаются от тех вопросов, которые изучались в течение учебного времени, либо же ранее не были предметом тщательного изучения.

В период подготовки к государственному экзамену ординаторам проводятся консультации по дисциплинам, вошедшим в программу ГИА. Обучающийся обязан прийти на консультацию перед экзаменом, чтобы, во-первых, узнать о возможных изменениях в ходе его проведения, а во-вторых, проконсультироваться у преподавателя по тем вопросам, которые вызвали затруднение при подготовке. В силу последнего на консультацию необходимо приходить, уже изучив весь – или почти весь – требуемый материал (практически готовым к экзамену) и сформулировав вопросы к преподавателю.

Порядок организации и проведения государственной итоговой аттестации регламентирован Положением о порядке организации и проведения государственной итоговой аттестации, обучающихся по образовательным программам высшего образования

– программам ординатуры федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский Университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

6. Критерии оценки результатов государственной итоговой аттестации

Результаты государственного экзамена оцениваются по каждому этапу в отдельности.

6.1. Критерии оценки аттестационного тестирования

Результаты тестирования оцениваются следующим образом:

90 % и более правильных ответов – «отлично»,

80-89 % правильных ответов – «хорошо»,

71-79 % правильных ответов – «удовлетворительно»,

70 % и менее правильных ответов – «неудовлетворительно».

Результаты тестирования объявляются обучающемуся сразу по окончании тестирования.

Оценки – «отлично», «хорошо», «удовлетворительно» означают успешное прохождение первого этапа государственной итоговой аттестации.

Окончательное решение о допуске к следующему этапу государственной итоговой аттестации обучающегося, получившего оценку «неудовлетворительно» на первом этапе, в каждом отдельном случае принимается государственной экзаменационной комиссией.

6.2. Критерии оценки практических навыков и умений

Результаты 2 этапа государственного экзамена имеют качественную оценку «зачтено» / «не зачтено».

«зачтено» – обучающийся обладает системными теоретическими знаниями (знает методику выполнения практических навыков, показания и противопоказания, возможные осложнения, нормативы и проч.), самостоятельно демонстрирует выполнение практических умений.

«не зачтено» – обучающийся не обладает достаточным уровнем теоретических знаний (не знает методики выполнения практических навыков, показаний и противопоказаний, возможных осложнений, нормативы и проч.) и/или не может самостоятельно продемонстрировать практические умения или выполняет их, допуская грубые ошибки.

Обучающиеся, получившие оценку «не зачтено» к 3 этапу государственного экзамена не допускаются, а результат государственного экзамена (итоговая оценка) определяется оценкой «неудовлетворительно».

6.3. Критерии оценки итогового собеседования

Результаты 3 этапа государственного экзамена определяются оценками «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно» и заносятся в протокол.

«отлично» - выставляется ординатору, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет связывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами и вопросами, не затрудняется с ответами при видоизменении заданий, правильно обосновывает принятые решения, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач; комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

«хорошо» - выставляется ординатору, если он твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, но недостаточно полно раскрывает междисциплинарные связи, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

«удовлетворительно» - выставляется ординатору, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических задач, испытывает затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации, не полностью отвечает на вопросы, при помощи наводящих вопросов членов ГЭК, выбор тактики действий возможен в соответствии с ситуацией при помощи наводящих вопросов.

«неудовлетворительно» - выставляется ординатору, который не знает значительной части программного материала, допускает грубые ошибки, неуверенно, с большими затруднениями решает практические задачи или не справляется с ними самостоятельно, не владеет комплексной оценкой ситуации, неверно выбирает тактику действий, приводящую к ухудшению ситуации, нарушению безопасности пациента.

7. Примерные оценочные средства для проведения государственной итоговой аттестации

7.1. Примерные тестовые задания

1			Клеточный атипизм – это
			появление клеток, принадлежащих к определенным тканям в нехарактерных для них местах
			быстрое размножение клеток
	*		появление структурных изменений в клетках, их отличие от обычных клеток конкретных тканей
			врастание опухолевых клеток в соседние с опухолью ткани
2			Спадение легкого при его сдавливании называется
			ателектаз
	*		коллапс
			пневмония
			гидроторакс
3			Мутации какого гена этиологичны для синдрома Ли-Фраумени:
			BRCA 1
			BRCA 2
	*		p 53
			СHEK 2

4		Определение показателя общей заболеваемости населения (распространенности)
	*	совокупность всех имеющихся среди населения заболеваний, как впервые выявленных в данном году, так и в предыдущие годы, но по поводу которых были обращения в данном году
		совокупность заболеваний в предшествующие годы
		совокупность заболеваний в течение всей жизни
		совокупность заболеваний в определенный промежуток времени
5		Направление на освидетельствование в МСЭ готовит:
	*	медицинская организация (поликлиника, стационар)
		профильный диспансер
		органы образования
6		Наиболее высока заболеваемость туберкулезом
	*	среди лиц без определенного места жительства
		служащих
	*	мигрантов, в т.ч. беженцев
		врачей
7		Каковы принципы действия профилактических прививок:
	*	Создание или повышение специфического иммунитета
		Специфическая десенсибилизация
		Повышение общей резистентности организма
8		Чрезвычайные ситуации - это:
	*	внезапные нарушения обычных параметров окружающей среды
		неблагоприятное влияние внешних факторов на здоровье населения
9		Выберите наиболее точное определение понятия «ответственность»
		Определенный уровень негативных последствий для человека в случае нарушения им установленных требований
	*	Сознательная интеллектуальная и физическая готовность человека к реализации или воздержанию от действий, которые могут потребоваться вследствие выполнения или, наоборот, невыполнения им некоторых других действий
		Осознанное принятие решений человеком
10		Ценность человеческой жизни в биомедицинской этике определяется:
		Возрастом (количество прожитых лет)
		Психической и физической полноценностью
		Расовой и национальной принадлежностью
		Финансовой состоятельностью
	*	Уникальностью и неповторимостью личности
11		“Конвенция о правах человека и биомедицине” (1997 г.) при использовании достижений биологии и медицины обязуется защищать и гарантировать:
	*	Уважение достоинства человека
	*	Защиту индивидуальности каждого человеческого существа
	*	Уважение целостности и неприкосновенности личности
	*	Соблюдение прав человека и основных свобод
		Обеспечения экономической выгоды и материального интереса
12		К основным этическим принципам медико-генетического консультирования относятся:
	*	Уважение пациента и его семьи
	*	Защита целостности семьи
	*	Недирективный характер консультирования
	*	Защита приватности пациента от третьих сторон
		Приоритет интересов общества над интересами пациента

13		Недирективный характер медико-генетического консультирования предполагает:
	*	Предоставление пациентам точной, полной и непредвзятой информации
	*	Понимание, сочувствие и оказание помощи пациентам в выработке собственного решения
	*	Оказание психологической поддержки пациентам
		Сообщение пациентам только той информации, которая подтолкнет их к правильному, с точки зрения врача, решению
		Компетентное влияние врача на решение и выбор пациентов
14		Определите примерное количество генов в клетках эукариот:
		1000
		5 000
		10 000
	*	25 000
		60 000 и более
15		Синтез новой цепи ДНК на отстающей нити в процессе репликации осуществляется:
	*	Дискретно;
		Непрерывно;
	*	С помощью фрагментов Окасаки;
		Ускоренно
		Консервативно
16		Для возникновения робертсоновской транслокации необходим:
		Один хромосомный разрыв;
		Два хромосомных разрыва;
	*	Не менее трёх хромосомных разрывов;
		Хромосомные разрывы не нужны.
		Множественные хромосомные разрывы

7.2. Примерный перечень практических навыков:

1. Сбор анамнеза, составление плана обследования.
2. Составление родословной, определение типа наследования.
3. Расчёт генетического риска.
4. Физикальные методы обследования ребенка (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация).
5. Техника антропометрических измерений: взвешивание на электронных весах; измерение длины тела ростомером, сантиметровой лентой; измерение окружности груди, головы, плеча, бедра, голени.
6. Техника измерения артериального давления на верхних и нижних конечностях.
7. Измерение температуры тела электронным термометром (в подмышечной области, ректально).
8. Синдромологический подход.
9. Проведение клинической и дифференциальной диагностики наследственной и врожденной патологии на до лабораторного уровня.
10. Определение необходимости дополнительной консультации специалистами различного профиля, ведение дискуссии (участие в консилиуме).
11. Работа с информационно-поисковыми диагностическими системами (как стационарными (на CD-R), так и интернет-ресурсы).
12. Навыками оказания скорой и неотложной помощи (первичная обработка ран, наложение повязки на рану, подкожные, внутримышечные и внутривенные инъекции;

остановка наружного кровотечения, иммобилизация поврежденной конечности, иммобилизация при переломе позвоночника).

13. Выбор и взятие биологического материала для проведения генетических тестов.

14. Проведение рутинных методов генетического анализа (цитогенетического, биохимического, ПЦР-анализ).

15. Определение показаний и назначение инструментальных и лабораторных (в т.ч. специальных генетических) исследований.

16. Интерпретация результатов лабораторных (коагулограмма, кислотно-щелочное состояние, определение группы крови и резус-фактора, техника определения групповой и резус-совместимости крови донора и реципиента, биологическая проба) и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических, иммунологических и др.).

17. Интерпретация результатов ЭКГ, ФКГ, ЭЭГ, КТМ, МРТ, ЭНМГ, УЗИ и других исследований.

18. Разъяснение консультируемому в доступной форме содержание медико-генетического прогноза в семье, заключения.

19. Обоснование тактики лечения и схемы диспансеризации больного с наследственным заболеванием ребенка (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре).

20. Разработка стратегии профилактики повторного случая в отягощённых семьях.

21. Ведение медицинской документации.

7.3. Примерный перечень теоретических вопросов и/или примеры ситуационных задач для итогового собеседования

Перечень теоретических вопросов

1. Нормативно-правовые документы, регламентирующие образование по специальности «генетика».

2. Структура и особенности функционирования медико-генетической консультации федерального центра

3. Общие принципы расчёта потребности в медико-генетическом консультировании

4. Принципы расчёта потребности в проспективном медико-генетическом консультировании.

5. Популяционная генетика: цели, задачи, методы.

6. Понятие о репарации ДНК, виды, типы и механизмы репарации. Болезни с нарушением процесса репарации.

7. Рекомбинация: классификация, основные модели. Патология человека, обусловленная нарушением процессов рекомбинации.

8. Клинико-генеалогический метод, его характеристика, возможности и недостатки

9. Мутации: классификация, примеры патологии.

10. Перечислите основные направления геномных технологий.

11. Секвенирование: методология секвенирования по Сенгеру.

12. Методы полногеномного анализа.

13. Методы цитогенетического анализа.

14. Современные скринирующие технологии.

15. Синдром Дауна. Клинико-генетическая характеристика.

16. Основные характеристики наследственной моногенной патологии.
17. Основные характеристики хромосомной патологии человека.
18. Наследственные нервно-мышечные болезни: этиология, патогенез, клиническая картина, методы диагностики, профилактики.
19. Фенилкетонурия: этиология, патогенез, клинические особенности, методы диагностики, профилактики и лечения.

Примеры ситуационных задач

Задача 1

Ребёнок, девочка, 12 дней, от III беременности, осложнённой задержкой внутриутробного развития. При УЗИ в III триместре отклонения не выявлены; I срочных родов, на 37-й неделе гестации. Вес при рождении составил 1,5 кг (ниже третьего перцентиля). Ребёнок находится в отделении интенсивной терапии. У ребёнка отмечаются множественные аномалии развития (микроцефалия, косоплоскость, высокое узкое нёбо, низко посаженные повёрнутые назад уши, клинодактилия пятого пальца и гипотония).

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Составьте план обследования и интерпретируйте полученные результаты.
3. Составьте план терапевтической помощи (лечения).
4. Оцените риск повторного возникновения данной патологии у потомства данной супружеской пары? Что можно предпринять для снижения риска?
5. Объясните механизм развития патологии у ребёнка. Связаны ли преждевременные прерывания беременности с данной патологией.
6. Какие данные Вы могли бы получить при проведении комбинированного пренатального скрининга I и II триместров, Ваши действия.

Задача 2

Пробанд – женщина, страдающая наследственной формой атаксии (нарушение равновесия и координации движений). У неё семеро сибсов, все моложе неё и все здоровы. Тем же заболеванием страдает отец пробанда, у него здоровый брат и здоровая сестра. Известно, что у деда пробанда также была атаксия (в настоящее время умер). У этого деда было четверо сибсов: здоровый брат (имеет несколько здоровых детей), здоровая сестра (имеет одну здоровую дочь), больной брат и больная сестра. У больного брата деда пробанда четверо детей: больная дочь (имеет четверо здоровых детей), больной сын (имеет одного больного сына и ещё пятерых здоровых детей), и ещё два здоровых сына. У больной сестры деда пробанда только один здоровый сын.

Составить родословную, определить тип наследования атаксии в этой семье.

Пример формирования билета для итогового собеседования

Билет 1

1. Митохондриальный геном: Генетическая организация генома митохондрий. Двойное кодирование белков митохондрий. Феномен гетероплазмы.
2. Молекулярно-цитогенетические методы анализа хромосом
3. Наследственные нервно-мышечные болезни: этиология, патогенез, клиническая картина, методы диагностики, профилактики
4. Ситуационная задача :
Аутосомно-рецессивное заболевание встречается с частотой 1:10000. Определите

генетическую структуру популяции. Как изменяться частоты аллелей, если гомозиготы по рецессивному аллелю не участвуют в репродукции.

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение государственной итоговой аттестации

Основная литература:

1. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика : геномика и протеомика наследственной патологии : [учеб. пособие для вузов] / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.

2. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : геномика и протеомика наследств. патологии : учеб. пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

3. Бочков, Н. П. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 582 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

4. Наследственные болезни [Электронный ресурс] : нац. рук. / [Алексеев Л. П. и др.] ; гл. ред. Н. П. Бочков [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 964 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

5. Льюин, Б. Гены [Текст] : пер. : И. А. Кофиади и др. / под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - 896 с. : ил. - (Лучший зарубежный учебник). - Пер. 9-го англ. изд. - Пер. изд.: Genes IX / B. Lewin. Boston etc. : Jones and Bartlett publ.

6. Молекулярная биология клетки [Текст] : с задачами Д. Уилсона и Т. Ханта : [в 3 т.] : пер с англ. - Москва ; Ижевск : Ин-т компьютер. исслед. : Регуляр. и хаот. динамика, 2013. - Пер. изд.: Molecular biology of the cell : ref. ed. / B. Alberts et al. - 5th ed. - (Garland Science : Taylor & Francis Group). - Сплош. паг. Т. 1 / под ред. А. А. Миронова, Л. В. Мочаловой / пер. с англ. А. А. Светлова, О. В. Карловой. - 2013.

7. Молекулярная биология клетки [Текст] : с задачами Д. Уилсона и Т. Ханта : [в 3 т.] : пер с англ. - Москва ; Ижевск : Ин-т компьютер. исслед. : Регуляр. и хаот. динамика, 2013. - Пер. изд.: Molecular biology of the cell : ref. ed. / B. Alberts et al. - 5th ed. - (Garland Science : Taylor & Francis Group). - Сплош. паг. Т. 2 / под ред. Е. Н. Богачевой, И. Н. Шатского / пер. с англ. А. А. Дьяконовой, А. В. Дюбы. - 2013.

8. Молекулярная биология клетки [Текст] : с задачами Д. Уилсона и Т. Ханта : [в 3 т.] : пер с англ. - Москва ; Ижевск : Ин-т компьютер. исслед. : Регуляр. и хаот. динамика, 2013. - Пер. изд.: Molecular biology of the cell : ref. ed. / B. Alberts et al. - 5th ed. - (Garland Science : Taylor & Francis Group). - Сплош. паг. Т. 3 / под ред. Е. С. Шилова и др. / пер. с англ. А. Н. Дьяконова и др. - 2013.

9. Неврология [Электронный ресурс] : нац. рук. / [Авакян Г. Н. и др.] ; гл. ред. Е. И. Гусев [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 1035 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

10. Педиатрия [Электронный ресурс] : нац. рук. : в 2 т. Т. 1 / под ред. А. А. Баранова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. – 1017 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

11. Педиатрия [Электронный ресурс] : нац. рук. : в 2 т. Т. 2 / под ред. А. А. Баранова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009 – 1024 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
12. Стоматология [Электронный ресурс] : учебник / [Т. Г. Робустова и др.] ; под ред. Т. Г. Робустовой. – Москва : Медицина, 2008. – 816 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
13. Терапевтическая стоматология : нац. рук. / Ассоц. мед. о-в по качеству ; [А. В. Алимский и др.] ; под ред. Л. А. Дмитриевой, Ю. М. Максимовского. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2009.
14. Хирургическая стоматология [Электронный ресурс] : учебник / под ред. В. В. Афанасьева. – 2-е изд., испр. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 792 с. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
15. Полунина, Н. В. Общественное здоровье и здравоохранение : учеб. для мед. вузов / Н. В. Полунина. - М. : Мед. информ. агентство, 2010.
16. Лисицын, Ю. П. Общественное здоровье и здравоохранение : учеб. для студентов мед. вузов / Ю. П. Лисицын. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2007.

Дополнительная литература:

1. Генетика : учебник / В. И. Иванов, Н. В. Барышникова, Дж. С. Билева и др.; под ред. В. И. Иванова. - Москва: Академкнига, 2007.
2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов : учебное пособие для медицинских вузов / Л. В. Акуленко и др. ; под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 398 с.
3. Избранные лекции по клинической генетике отдельных неврологических заболеваний [Текст] / [А. Н. Бойко, А. А. Кабанов, А. Н. Боголепова и др.] ; под ред. Е. И. Гусева и др. - Москва : [б. и.], 2010.
4. Курчанов, Н. А. Антропология и концепции биологии : учеб. пособие / Н. А. Курчанов. - СПб. : СпецЛит, 2007.
5. Чарльз Дарвин и современная биология [Текст] = Charles Darwin and modern biology : труды Международной научной конференции 21-23 сент. 2009 г., Санкт-Петербург / Рос. АН и др. ; отв. ред.-сост. Э. И. Кончинский, ред.-сост. А. А. Федотова. - Санкт-Петербург : Нестор-История, 2010. - 819 с.
6. Лима-де-Фариа, А. Похвала "глупости" хромосомы [Текст] : исповедь непокорной молекулы : пер. с англ. А. А. Быстрицкого / под ред. С. В. Разина. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2011. - 312 с. : ил. - Пер. изд.: Praise of Chromosome "Folly" :Confessions of an Untamed Molecular Structure / A. Lima-de-Faria. New Jersey etc., World Scientific.
7. Фролов, И. Т. Философия и история генетики : поиски и дискуссии / И. Т. Фролов. - 2-е изд., стер. - М. : КомКнига, 2007.
8. Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии [Текст] : пер. с англ. / ред. : К. Уилсон, Дж. Уолкер ; пер. с англ. Т. П. Мосоловой, Е. Ю. Бозелек-Решетняк ; под ред. А. В. Левашова, В. И. Тишкова. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - Пер. изд. : Principles and Technigues of Biochemistry and Molecular Biology / ed. by K. Wilson and J. Walker. - 6th ed. (Cambridge Univ. Press).
9. Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии [Электронный ресурс] : пер. с англ. / под ред. К. Уилсон, Дж. Уолкер. – 2-е изд. (эл.). – Москва: БИНОМ. Лаб.

знаний, 2015. – 855 с. – (Методы в биологии). – URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

10. Нуклеиновые кислоты от А до Я [Текст] / под ред. С. Мюллер ; пер. с англ. А. А. Синюшина, Ю. В. Киселевой ; [Б. Аппель, Б. И. Бенеке, Я. Бененсон и др.]. - Москва : Бином. Лаборатория знаний, 2012.

11. Коничев, А. С. Молекулярная биология [Текст] : [учеб. для высш. проф. образования]. – 4-е изд., перераб. и доп. – Москва : Академия, 2012.

12. Спирин, А. С. Молекулярная биология [Текст] : рибосомы и биосинтез белка : [учеб. для вузов]. – Москва : Академия, 2011.

13. Леск, А. М. Введение в биоинформатику [Текст] : [учебник для вузов] / А. Леск ; пер. с англ. под ред. А. А. Миронова, В. К. Швядоса. - 2-е изд. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. - 318 с.

14. Детские болезни [Электронный ресурс] : [учеб. для мед вузов] / [Л. Н. Баженова, Г. Н. Баяндина, Н. А. Белоусова и др.] ; под ред. А. А. Баранова. – 2-е изд., испр. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 1006 с. ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

15. Гусев, Е. И. Неврология и нейрохирургия [Текст] : [учеб. для высш. проф. образования] : в 2 т. / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. – 4-е изд., доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. Т. 1 : Неврология. – 2015. – 639с. : ил.

16. Гусев, Е. И. Неврология и нейрохирургия [Текст] : [учеб. для высш. проф. образования] : в 2 т. / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. – 4-е изд., доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. Т. 2 : Нейрохирургия / под ред. А. Н. Коновалова, А. В. Козлова. – 2015. – 403 с. : ил.

17. Гусев, Е. И. Неврология и нейрохирургия [Электронный ресурс] : [учеб. для мед. вузов] : в 2 т. – Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 612 с. : ил. – URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

18. Гусев, Е. И. Неврология и нейрохирургия [Электронный ресурс] : [учеб. для мед. вузов] : в 2 т. – Т. 2. Нейрохирургия / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова ; под ред. А. Н. Коновалова, А. В. Козлова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 421 с. : ил. – URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

19. Клиническая детская неврология : рук. для врачей / под ред. А. С. Петрухина. - М. : Медицина, 2008.

20. Петрухин, А. С. Детская неврология [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] : в 2 т. Т. 1 / А. С. Петрухин. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 272 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

21. Петрухин, А. С. Детская неврология [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] : в 2 т. Т. 2 / А. С. Петрухин. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 555 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

22. Бадалян, Л. О. Детская неврология [Текст] : учебное пособие для вузов / Л. О. Бадалян. - 3-е изд. - Москва : МЕДпресс-информ, 2010. - 605 с.

23. Ратнер А. Ю. Неврология новорожденных [Электронный ресурс] : острый период и поздние осложнения. – 5-е изд. (эл.). – Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

24. Диагностика заболеваний по анализам крови и мочи / авт.-сост. Т. Ф. Цынко. - 8-е изд., доп. и перераб. - Ростов н/Д : Феникс, 2008.

25. Козинец, Г. И. Анализ крови и мочи [Текст] : клин. значение / Г. И. Козинец. - 2-е изд., доп. и перераб. - Москва : Практ. медицина, 2011.
26. Арчаков, А. И. Нанобиотехнологии в медицине : нанодиагностика и нанолечения : актовая речь / А. И. Арчаков ; Рос. гос. мед. ун-т . - М. : РГМУ, 2009.
27. Планы ведения больных : Диагностика. Лечение. Предупреждение осложнений / ОАО "Рос. железные дороги" ; под ред. О. Ю. Атькова и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2007. - 525 с. - (Доказательная медицина).
28. Смолянинов, А. Б. Клинико-лабораторная и функциональная диагностика внутренних болезней [Электронный ресурс] : учеб. пособие / А. Б. Смолянинов. – Санкт-Петербург : СпецЛит, 2009. – 144 с. : ил. - URL : <http://e.lanbook.com>.
29. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов [Электронный ресурс] : [учеб. для мед. вузов] / [Л. В. Акуленко и др.] ; под ред. О. О. Янушевича. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. – 398 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
30. Хирургическая стоматология и челюстно-лицевая хирургия [Электронный ресурс] : нац. рук. / [В. В. Афанасьев и др.] ; под ред. А. А. Кулакова [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 921 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
31. Экономика здравоохранения [Электронный ресурс] : [учебник] / под ред. А. В. Решетникова. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 191 с. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
32. Щепин, О. П. Общественное здоровье и здравоохранение [Текст] : [учеб. для системы послевуз. проф. образования врачей]. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2011.
33. Управление и экономика здравоохранения [Текст] : учеб. пособие для вузов / [А. И. Вялков, В. З. Кучеренко, Б. А. Райзберг и др.] ; под ред. А. И. Вялкова. - 3-е изд., доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 658 с.
34. Применение методов статистического анализа для изучения общественного здоровья и здравоохранения : учеб. пособие для мед. вузов / В. З. Кучеренко и др. ; под ред. В. З. Кучеренко. - 4-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2007. - 245 с.
35. Здоровье населения - основа развития здравоохранения / О. П. Щепин, Р. В. Коротких, В. О. Щепин, В. А. Медик ; под ред. О. П. Щепина. - М. : Нац. НИИ обществ. здоровья РАМН, 2009. - 375 с.
36. Стародубов, В. И. Тенденции в состоянии здоровья населения и перспективы развития здравоохранения в России [Текст] : акт. речь в ГБОУ РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздравсоцразвития России / В. И. Стародубов ; РНИМУ им. Н. И. Пирогова. - М. : Менеджер здравоохранения, 2012. - 35 с.
37. Фролова, Ю. Г. Психология здоровья [Электронный ресурс] / Ю. Г. Фролова. – Минск : Вышэйш. шк., 2014. – 255 с. - URL : <http://ibooks.ru>.

Информационное обеспечение:

1. ЭБС РНИМУ им. Н.И. Пирогова – неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся.
2. ЭБС «Консультант студента» - неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся.
3. ЭБС «Издательство Лань» – неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся.
4. ЭБС «Юрайт» – неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся.

5. ЭБС «Айбукс» – неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся.
6. ЭБС «Букап» – неограниченное количество доступов, 100% обучающихся.
7. Журналы издательства Taylor & Francis – доступ из внутренней сети вуза.
8. База данных отечественных и зарубежных публикаций Polpred.com Обзор СМИ – доступ из внутренней сети вуза.
9. Аналитическая и реферативная зарубежная база данных Scopus – доступ из внутренней сети вуза.
10. Аналитическая и цитатная зарубежная база данных журнальных статей Web of Science Core – доступ из внутренней сети вуза.
11. Справочная Правовая Система Консультант Плюс – доступ из внутренней сети вуза.

9. Справочные материалы по нормативно-правовому и методическому обеспечению программы ординатуры

1. Федеральный закон от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации».
2. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации (Минобрнауки России) от 25 августа 2014 г. № 1072 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации)».
3. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации (Минобрнауки России) от 19 ноября 2013 г. № 1258 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам ординатуры».
4. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации (Минздрав России) от 3 сентября 2013 г. № 620н «Об утверждении Порядка организации и проведения практической подготовки обучающихся по профессиональным образовательным программам медицинского образования, фармацевтического образования».
5. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 18 марта 2016 г. № 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».
6. Локальные нормативные акты Университета.