Министерство здравоохранения Российской Федерации
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ДОПОЛНИТЕЛЬНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ «РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ НЕПРЕРЫВНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ»

ОДОБРЕНО
Учебно-методическим советом
ФГБОУ ДПО РМАНПО
Минздрава России
«24» апреля 2025 г. протокол № 8
_____ Председатель О.А. Милованова

УТВЕРЖДАЮ
И.о. ректора ФГБОУ ДПО РМАНПО
Минздрава России
академик РАН, профессор
_____ Д.А. Сычев
«24» апреля 2025 г.

ПРОГРАММА ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

выпускников основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика

Блок 3 «Государственная итоговая аттестация»

Базовая часть – трудоемкость 3 зачетных единицы (108 академических часов)

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 4DAD21C9C8E9C4475175783634CB2888
Владелец: Сычев Дмитрий Алексеевич
Действителен: с 14.05.2024 до 07.08.2025

Москва
2025

Авторы рабочей группы
по разработке программы государственной итоговой аттестации
по специальности 31.08.30 Генетика

№ пп.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Демикова Наталья Сергеевна	д.м.н., доцент	профессор кафедры медицинской генетики	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России
2.	Юров Иван Юрьевич	д.б.н., доцент	профессор кафедры медицинской генетики	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России
3.	Гнетецкая Валентина Анатольевна	к.м.н.	доцент кафедры медицинской генетики	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России
4.	Прытков Александр Николаевич	к.м.н., доцент	доцент кафедры медицинской генетики	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России
5.	Жулева Леокадия Юрьевна	к.б.н.	доцент кафедры медицинской генетики	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России
По методическим вопросам				
1.	Мельникова Людмила Владимировна	д.м.н., профессор	директор Института методологии профессионального развития	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России
2.	Смирнова Ирина Эдуардовна	к.п.н., доцент	начальник учебно-методического отдела Института методологии профессионального развития	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России

Содержание

I. Общие положения

II. Требования к государственной итоговой аттестации

III. Государственная итоговая аттестация

IV. Критерии оценки ответа выпускника

V. Перечень рекомендуемой литературы для подготовки к Государственной итоговой аттестации

I. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

1.1. Программа государственной итоговой аттестации выпускников основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика разработана на основании:

− Федерального закона от 29.12.2012 № 273-ФЗ (ред. от 02.03.2016) «Об образовании в Российской Федерации» (опубликован в издании «Собрание законодательства Российской Федерации», 2012, № 53, ст. 7598; 2013, № 19, ст. 2326; № 23, ст. 2878; № 27, ст. 3462; № 30, ст. 4036; № 48, ст. 6165; 2014, № 6, ст. 562, ст. 566; № 19, ст. 2289; № 22, ст. 2769; № 23, ст. 2933; № 26, ст. 3388; № 30, ст. 4217, ст. 4257, ст. 4263; 2015, № 1, ст. 42, ст. 53, ст. 72; № 14, ст. 2008; № 27, ст. 3951, ст. 3989; № 29, ст. 4339, ст. 4364; № 51, ст. 7241; 2016, № 1, ст. 8, ст. 9, ст. 24, ст. 78);

− Приказа Министерства образования и науки Российской Федерации от 25.08.2014 № 1072 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации)» (Зарегистрировано в Министерстве юстиции Российской Федерации 28.10.2014 № 34490);

− Приказа Министерства образования и науки Российской Федерации от 19.11.2013 № 1258 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам ординатуры» (зарегистрировано в Министерстве юстиции Российской Федерации 28.01.2014 № 31136);

− Приказа Министерства образования и науки Российской Федерации от 18.03.2016 № 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» (зарегистрировано в Министерстве юстиции Российской Федерации 11.04.2016 № 41754);

− Устава Академии;

− локальных нормативных актов, регулирующих организацию и проведение государственной итоговой аттестации.

1.2. Государственная итоговая аттестация в структуре программы ординатуры

Государственная итоговая аттестация относится в полном объеме к базовой части программы – Блок 3. Государственная итоговая аттестация – и завершается присвоением квалификации врач-генетик.

В Блок 3 «Государственная итоговая аттестация» входит подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена.

Трудоемкость освоения программы государственной итоговой аттестации выпускников основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по

специальности 31.08.30 Генетика составляет 3 зачетных единицы, из них: 2 зачетных единицы приходятся на подготовку к государственному экзамену и 1 зачетная единица – государственные итоговые испытания в форме государственного экзамена.

II. ТРЕБОВАНИЯ К ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Государственная итоговая аттестация выпускников основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-генетика в соответствии с требованиями ФГОС ВО по специальности.

Обучающиеся допускаются к государственной итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом программы ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика.

Обучающимся, успешно прошедшим государственную итоговую аттестацию, выдается диплом об окончании ординатуры, подтверждающий получение высшего образования по программе ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика.

Обучающиеся, не прошедшие государственную итоговую аттестацию в связи с неявкой на государственную итоговую аттестацию по неуважительной причине или в связи с получением оценки «неудовлетворительно» отчисляются из организации с выдачей справки об обучении как не выполнившие обязанностей по добросовестному освоению образовательной программы и выполнению учебного плана.

Обучающиеся, не прошедшие государственную итоговую аттестацию в связи с неявкой на государственную итоговую аттестацию по уважительной причине (временная нетрудоспособность, исполнение общественных или государственных обязанностей, вызов в суд, транспортные проблемы (отмена рейса, отсутствие билетов), погодные условия или в других случаях, перечень которых устанавливается организацией самостоятельно), вправе пройти ее в течение 6 месяцев после завершения государственной итоговой аттестации.

III. ГОСУДАРСТВЕННАЯ ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ

Государственная итоговая аттестация проводится в форме государственного экзамена, состоящего из двух этапов:

1) междисциплинарного тестирования;

2) устного собеседования по дисциплинам и (или) модулям образовательной программы, результаты освоения которых имеют определяющее значение для профессиональной деятельности выпускников.

Государственная итоговая аттестация включает оценку сформированности у обучающихся компетенций, предусмотренных ФГОС ВО по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации) путём оценки знаний, умений и владений в соответствии с содержанием программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика, и

характеризующих их готовность к выполнению профессиональных задач соответствующих квалификации – врач-генетик.

Перечень компетенций,
оцениваемых на государственной итоговой аттестации

Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать следующими **универсальными компетенциями** (далее – 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).

Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать **профессиональными компетенциями** (далее – 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 взрослого населения 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 (далее – МКБ) 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).

I этап. Междисциплинарное тестирование

Междисциплинарное тестирование осуществляется по утвержденным материалам фонда оценочных средств, разработанных в соответствии с паспортом компетенций обучающихся по специальности 31.08.30 Генетика и размещенным в информационной системе организационного управления (далее – ИСОУ) Академии. Индивидуальное тестирование обучающегося включает 60 тестовых заданий. Процедура междисциплинарного тестирования осуществляется в компьютерных классах Академии.

Примеры контрольно-измерительных материалов, выявляющих результаты освоения выпускником программы ординатуры:

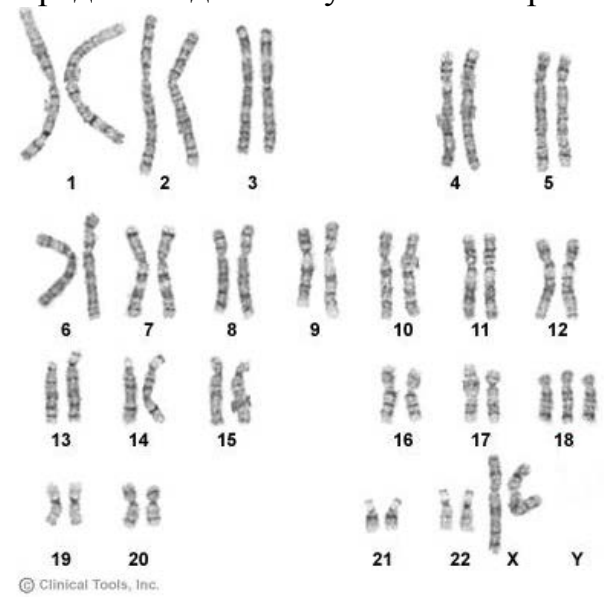
Признаками наследственных заболеваний в целом являются:
1) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов, 2) сегрегация симптомов в семьях,
3) микроаномалии и нормальные варианты фенотипа в роли диагностических признаков,
4) высокая температура тела,
5) недоношенность.
Ответ: В.

А. правильный ответ 1 и 3
Б. правильный ответ 1 и 4
В. правильный ответ 2 и 3
Г. правильный ответ 3 и 5

Д. правильный ответ 4 и 5
Заместительная терапия используется при:
1) фенилкетонурии,
2) муковисцидозе,
3) агаммаглобулинемии,
4) непереносимости лактозы,
5) гепатоцеребральной дегенерации.
А. правильный ответ 1, 2 и 4
Б. правильный ответ 2, 3 и 4
В. правильный ответ 1, 2 и 3
Г. правильный ответ 2, 4 и 5
Д. правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5
Ответ: Б

Общими признаками хромосомных болезней являются:
1) низкая масса тела при доношенной беременности,
2) сочетание умственной отсталости с врожденными пороками развития,
3) сокращение продолжительности жизни,
4) депигментация кожи,
5) специфический запах мочи.
Ответ: В.

Определите диагноз у больного при показанном кариотипе:



А. Синдром Патау;
Б. Синдром Ди-джорджи;
В. Синдром Дауна;
Г. Синдром Эдвардса;
Д. Синдром Шерешевского-Тернера.
Ответ: Г.

Инструкция: выберите один правильный ответ.
Определите диагноз наследственного заболевания по следующим критериям: арахнодактилия с множественными врожденными контрактурами суставов кисти, коленных и локтевых суставов:
А. Синдром Ларсена;
Б. Синдром Билса-Гехта;
В. Артрогрипоз;
Г. Синдром Боуэна-Конради.
Ответ: Б.

Аномальная форма мочек ушных раковин в сочетании с низким ростом, дисплазией и врожденным вывихом локтевых или коленных суставов характерна для:
А. Синдрома Ларсена;
Б. Аурикуло-остеодисплазии;
В. Синдрома «ногти-надколенник»;
Г. Синдрома Аарскога.
Ответ: Б.

Тип наследования адреногенитального синдрома:
А. Аутосомно-доминантный;
Б. Аутосомно-рецессивный;
В. Х-сцепленный рецессивный;
Г. Х-сцепленный доминантный;
Д. Аномалия в системе хромосом.
Ответ: Б.

Инструкция: выберите правильный ответ по схеме:
А. правильный ответ 1, 2 и 4;
Б. правильный ответ 2, 3 и 4;
В. правильный ответ 1, 2 и 3;
Г. правильный ответ 2, 3 и 5;
Д. правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5.
Признаками наследственных заболеваний в целом являются:
1) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов, 2) сегрегация симптомов в семьях,
3) микроаномалии и нормальные варианты фенотипа в роли диагностических признаков,
4) высокая температура тела,
5) недоношенность.
Ответ: В.

II этап. Устное собеседование по дисциплинам и (или) модулям образовательной программы, результаты освоения которых имеют

определяющее значение для профессиональной деятельности выпускников

Устное собеседование является одной из форм проведения государственного экзамена. Основой для устного собеседования являются экзаменационные билеты, включающие:

1. Контрольные вопросы, выявляющие теоретическую подготовку выпускника.
2. Контрольные задания, выявляющие практическую подготовку выпускника.
3. Ситуационная задача, выявляющая сформированность компетенций, предусмотренных ФГОС ВО по специальности 31.08.30 Генетика.

Перечень контрольных вопросов, выявляющих теоретическую подготовку выпускника:

1. Структура ДНК. Комплементарность цепей. Репликация ДНК. Репарация ДНК, клинические примеры дефектов репарации.
2. Генетический код, его свойства. Рибонуклеиновые кислоты, основные классы, участие в реализации экспрессии генов.
3. Экспрессия генов. Этапы синтеза белка: транскрипция, процессинг, трансляция. Клинические примеры нарушений. Понятие «один ген-один фермент» и его условность. Биохимическая индивидуальность организма.
4. Наследственные болезни обмена веществ. Этиология и патогенез. Классификация. Показания для обследования на наследственные болезни обмена веществ.
5. Этапы и уровни диагностики наследственных болезней обмена веществ. Общая характеристика методов. Массовый скрининг. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, на которые проводится массовый скрининг.
6. Лечение наследственных болезней обмена веществ: этиологические, патогенетические, симптоматические подходы, эффективность. Генотерапия.
7. Молекулярная генетика муковисцидоза. Картирование гена. Характеристика мутаций в гене Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (далее – CFTR). Пренатальная ДНК-диагностика.
8. Ген и признак. Особенности фенотипического проявления генов (доминирование, пенетрантность и экспрессивность, плейотропные эффекты гена). Примеры из наследственной патологии человека.
9. Мутагенез. Классификация мутаций. Спонтанный мутагенез. Радиационный мутагенез. Зависимость частоты мутаций от вида облучения, мощности, дозы и чувствительности организма. Механизм возникновения мутаций.
10. Группы сцепления. Кроссинговер и его биологическая роль. Наследование, сцепленное с полом. Особенности расчета генетического риска при наследовании признака, сцепленного с Х-хромосомой.
11. Доминантное и рецессивное наследование, сцепленное с Х-хромосомой. Особенности родословных и расчета генетического риска.

12. Законы передачи наследственных признаков. 1 и 2 законы Менделя. Особенности сегрегационных соотношений при неполном доминировании и кодоминировании.
13. Мультифакториальные заболевания: распространенность в популяциях, половой диморфизм, характер семейного накопления. Критерии мультифакториального наследования по Картеру (отличия от простого менделевского наследования).
14. Мутационный процесс в популяциях. Прямой метод оценки частоты вновь возникших доминантных мутаций.
15. Тератогенез. Тератогенные факторы окружающей среды. Особенности тератогенного действия физических, химических и биологических факторов. Основные «ошибки» морфогенеза. Примеры дизрупции, деформации, ассоциации. Тератогенные синдромы.
16. Классификация хромосомных болезней. Показания к цитогенетическому исследованию. Понятие о частичных и полных моно- и трисомиях. Примеры.
17. Структурные хромосомные мутации: транслокации, инверсии, дупликации, делеции
18. Мейоз, характеристика его стадий. Кроссинговер и его биологический смысл. Патология мейоза. Нерасхождение хромосом.
19. Нарушение мейоза в случае структурных хромосомных мутаций. Образование несбалансированных гамет.
20. Сперматогенез и овогенез. Особенности гаметогенеза у человека. Понятие о первичном и вторичном нерасхождении хромосом в гаметогенезе. Влияние пола, возраста, явления элиминации аномальных гамет на частоту нерасхождения хромосом в гаметогенезе.
21. Методы исследования кариотипа человека. Основные показания к проведению кариотипирования. Исследование кариотипа в пренатальной диагностике.
22. Медико-генетическое консультирование при хромосомных болезнях. Особенности консультирования при анеуплоидиях, частичных моно- и трисомиях. Примеры.
23. Полиморфизм генов и его использования для выявления сцепления и ассоциаций с мультифакториальными заболеваниями. Однонуклеотидный полиморфизм (далее – ОНП), его распространенность. Карты гаплотипов для ОНП. Полногеномный скрининг для выявления генов предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям (далее – МФЗ).
24. Медико-генетическое консультирование: организационные принципы, задачи с медицинской и социальной точек зрения, методы расчеты генетического риска с использованием генетических закономерностей и эмпирических данных. Эффективность медико-генетического консультирования.
25. Семиотика наследственных болезней. Особенности проявления наследственных болезней, позволяющие отличить их от ненаследственных. Примеры.
26. Врожденные пороки развития: типы, классификация. Основные механизмы нарушения морфогенеза. Дифференциальная активность генов в раннем онтогенезе. Критические периоды. Типы связей между пороками развития.

27. Пренатальная диагностика: показания к проведению, методические подходы. ДНК-диагностика заболеваний у плода. Эффективность на современном этапе.
28. Периконцепционная профилактика: показания и этапы проведению, методические подходы. Механизм действия фолиевой кислоты. Эффективность при врожденных пороках развития и другой врожденной патологии в группах риска и на популяционном уровне.
29. Генетика рака. Онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. Пути активации онкогенов и инактивации генов-супрессоров.
30. Наследственные и спорадические опухоли. Ретинобластома. Наследственный рак молочной железы. Возможности молекулярно-генетической диагностики.
31. Эпигенетическая наследственность. Импринтинг. Болезни, связанные с нарушением импринтинга.
32. Фармакогенетика. Моногенный контроль побочных реакций на лекарственные препараты. Примеры. Полиморфизм генов, кодирующих ферменты I и II фаз метаболизма лекарств, белки-транспортеры лекарств, белки-мишени.
33. Первые доказательства существования наследственных болезней у человека. Гэррод и его концепция наследственных болезней обмена у человека.
34. Открытие Жеромом Леженом природы болезни Дауна. Краткая история открытия других частых хромосомных болезней.
35. Френсис Гальтон – основатель учения о евгенике. Краткая история евгенического движения в мире. Евгеника в СССР.
36. Программа «Геном человека» и ее наиболее значительные достижения. Генетические и физические карты генома человека.

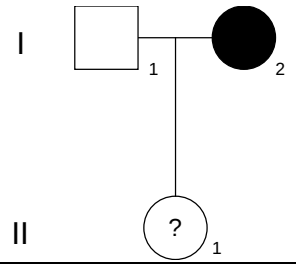
Перечень контрольных заданий, выявляющих практическую подготовку выпускника:

1. Какие особенности осмотра больного при наследственных синдромах?
2. Каковы показания для медико-генетического консультирования?
3. Какие показания для цитогенетического обследования?
4. Какие показания для обследования на выявление наследственных болезней обмена веществ?
5. Что характерно для клинической картины при хромосомных болезнях?
6. Каковы общие характеристики наследственных болезней обмена веществ?
7. Каковы особенности наследования аутосомно-доминантных заболеваний?
8. Каковы особенности наследования аутосомно-рецессивных заболеваний?
9. Какие особенности наследования заболеваний с Х-сцепленным типом наследования?
10. Какие показания для направления на медико-генетическое консультирование?
11. Какие наиболее информативные методы молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний?
12. Каковы основные принципы медико-генетического консультирования на современном этапе?
13. Какие существуют показания для пренатальной диагностики?
14. Каковы критерии отбора заболеваний для неонатального скрининга?

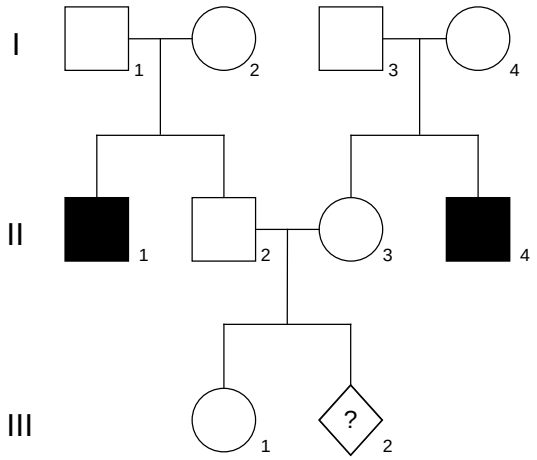
15. Каковы преимущества и недостатки цитогенетического метода исследования?
16. Каковы преимущества и недостатки молекулярно-цитогенетического метода?
17. Каковы преимущества и недостатки молекулярно-генетических методов исследования?
18. Каковы принципы лечения наследственных заболеваний?
19. Приведите примеры заместительной терапии наследственных заболеваний?
20. Опишите фенотип больного с синдромом Дауна.
21. Опишите фенотип больного с синдромом Элерса-Данло.
22. Опишите фенотип больного с муковисцидозом.
23. Опишите фенотип больного с несовершенным остеогенезом.
24. Опишите фенотип больного с синдромом Ретта.
25. Опишите фенотип больного с синдромом Прадера-Вилли.

Примеры ситуационных задач, выявляющих сформированность компетенций выпускника, регламентированных образовательной программой ординатуры:

Рассчитайте риск заболевания хореей Гентингтона для потомка больного родителя (II_1) в приведенной ниже родословной, если прогноз определяется в разном возрасте (при рождении, в 35 лет, в 50 лет, в 65 лет)? Распределение больных в популяции по возрасту начала заболевания следующее: до 35 лет – 20%, до 50 лет – 60%, до 65 лет – 90%.



Рассчитайте риск рождения ребенка с аутосомно-рецессивной глухотой в следующей родословной, где в браке состоят здоровые мужчина и женщина (II2 и II3), у каждого из которых есть больные сибсы (с одинаковой формой заболевания). Обратите внимание на то, что в данном браке уже есть один здоровый ребенок.

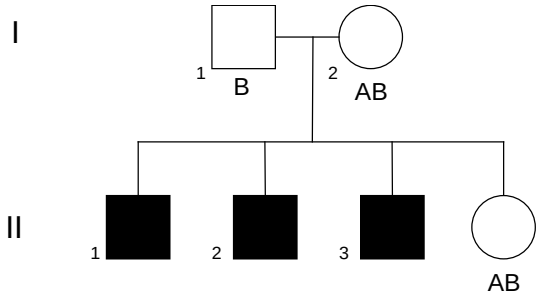


Примеры экзаменационных билетов для собеседования

Билет

1. Мейоз, характеристика его стадий. Кроссинговер и его биологический смысл. Патология мейоза. Нерасхождение хромосом.
2. Какие существуют показания для пренатальной диагностики?
3. Ситуационная задача:

Ниже представлена родословная с мышечной дистрофией Дюшенна, в которой трое умерших больных (II1, II2 и II3) не были обследованы на сцепленные маркеры. Имеется информация только для их матери (I2), отца (I1) и сестры (II4).



Исходя из этих данных, ответьте на следующие вопросы.

А. Можно ли определить статус носительства для II4?

Б. Можно ли сделать предсказания по дородовой диагностике для ее будущих сыновей?

Проведите расчеты без учета вероятности кроссинговера

IV. КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ОТВЕТА ВЫПУСКНИКА

4.1. Критерии оценки при междисциплинарном тестировании:

Отлично – правильных ответов 90-100%.
Хорошо – правильных ответов 80-89%.
Удовлетворительно - правильных ответов 70-79%.
Неудовлетворительно - правильных ответов 69% и менее.

4.2. Критерии оценки ответов обучающихся при собеседовании:

Характеристика ответа	Оценка
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний об объекте, проявляющаяся в свободном оперировании понятиями, умении выделить существенные и несущественные его признаки, причинно-следственные связи. Знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ формулируется в терминах науки, изложен научным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию обучающегося. Практические (и/или лабораторные) работы выполнены в полном объеме,	Отлично

теоретическое содержание курса освоено полностью, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий сформированы, все предусмотренные программой учебные задания выполнены, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к максимальному	
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний об объекте, доказательно раскрыты основные положения темы; в ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность, отражающая сущность раскрываемых понятий, теорий, явлений. Знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ изложен литературным языком в терминах науки. Могут быть допущены недочеты в определении понятий, исправленные обучающимся самостоятельно в процессе ответа или с помощью преподавателя. Практические (и/или лабораторные) работы выполнены в полном объеме, теоретическое содержание курса освоено полностью, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий в основном сформированы, все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество выполнения большинства из них оценено числом баллов, близким к максимальному	Хорошо
Дан недостаточно полный и недостаточно развернутый ответ. Логика и последовательность изложения имеют нарушения. Допущены ошибки в раскрытии понятий, употреблении терминов. Обучающийся не способен самостоятельно выделить существенные и несущественные признаки и причинно-следственные связи. Обучающийся может конкретизировать обобщенные знания, доказав на примерах их основные положения только с помощью преподавателя. Речевое оформление требует поправок, коррекции. Практические (и/или лабораторные) работы выполнены, теоретическое содержание курса освоено частично, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий в основном сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий выполнено, некоторые из выполненных заданий, возможно, содержат ошибки	Удовлетворительно
Дан неполный ответ, представляющий собой разрозненные знания по теме вопроса с существенными ошибками в определениях. Присутствуют фрагментарность, нелогичность изложения. Обучающийся не осознает связь данного понятия, теории, явления с другими объектами дисциплины. Отсутствуют выводы, конкретизация и доказательность изложения. Речь неграмотная. Дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя не приводят к коррекции ответа обучающегося не только на поставленный вопрос, но и на другие вопросы дисциплины. Практические (и/или лабораторные) работы выполнены частично, теоретическое содержание курса освоено частично, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий не сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий не выполнено либо качество их выполнения оценено числом баллов близким к минимальному. При дополнительной самостоятельной работе над материалом курса, при консультировании преподавателя, возможно повышение качества выполнения учебных заданий	Неудовлетворительно

4.3. Критерии уровней подготовленности к решению профессиональных задач:

Уровень	Характеристика
Высокий (системный)	Действие осуществляется на уровне обоснованной аргументации с опорой на знания современных достижений медико-биологических и медицинских наук, демонстрируется понимание перспективности выполняемых действий во взаимосвязи с другими компетенциями
Средний (междиспилинарный)	Действие осуществляется на уровне обоснованной аргументации с использованием знаний не только специальных дисциплин, но и междисциплинарных научных областей. Затрудняется в прогнозировании своих действий при нетипичности профессиональной задачи
Низкий (предметный	Действие осуществляется по правилу или алгоритму (типичная профессиональная задача) без способности выпускника аргументировать его выбор и обосновывать научные основы выполняемого действия

4.4. Рекомендации обучающимся по подготовке к государственному экзамену.

Подготовка к государственному экзамену должна осуществляться в соответствии с программой ГИА для обучающихся по основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе ординатуры.

В процессе подготовки к государственному экзамену необходимо опираться на рекомендуемую научную и учебную литературу, законодательные акты и нормативно-правовую документацию в системе здравоохранения, а также использовать материалы электронной информационно-образовательной среды Академии для обучающихся по программам подготовки кадров высшей квалификации (программам ординатуры).

Для систематизации знаний ординаторам необходимо посещение предэкзаменационных консультаций, которые проводятся по утвержденному распорядительным актом Академии расписанию.

V. ПЕРЕЧЕНЬ РЕКОМЕНДУЕМОЙ ЛИТЕРАТУРЫ ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Основная:

1. Руденская, Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 392 с. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-5930-0. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970459300.html
2. Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологииплода / Акуленко Л. В. , Козлова Ю. О. , Манухин И. Б. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4921-9. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html

3. Руденская, Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-4855-7. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html
4. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста [Электронный ресурс] / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970444092.html
5. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков : диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин - М. : Литтерра, 2017. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423502546.html
6. Иммуногеномика и генодиагностика человека [Электронный ресурс] / Р.М. Хаитов, Л.П. Алексеев, Д.Ю. Трофимов - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html
7. Наследственные болезни [Электронный ресурс] / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html

Дополнительная:

1. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А. ; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html
2. Клинические рекомендации. Детская гематология [Электронный ресурс] / под ред. А.Г. Румянцева, А.А. Масчана, Е.В. Жуковской - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970434758.html
3. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов [Электронный ресурс] : учебное пособие / Под ред. О.О. Янушевича - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970431757.html
4. Болезнь Гоше [Электронный ресурс] / Е. А. Лукина - М. : Литтерра, 2014. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423501167.html
5. Наследственные болезни [Электронный ресурс] : национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - (Серия "Национальные руководства"). - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html