

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Косенок Сергей Михайлович  
Должность: ректор  
Дата подписания: 26.06.2024 10:14:44  
Уникальный программный ключ:  
e3a68f3eaa1e62674b54f499809868a66a0836

Бюджетное учреждение высшего образования  
Ханты-Мансийского автономного округа – Югры  
**«Сургутский государственный университет»**

Утверждаю  
Проректор по учебно-методической работе  
\_\_\_\_\_ Коновалова Е.В.  
(подпись, расшифровка подписи)

“17” мая 2024 УМС протокол № 8

## **ПРОГРАММА**

### **государственной итоговой аттестации выпускников по специальности**

31.08.30 Генетика

(код, наименование специальности)

(уровень подготовки кадров высшей квалификации)

---

**квалификация - врач - генетик**

(наименование квалификации)

2024 г.

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями Федерального Государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика, утвержденного Приказом Минобрнауки России Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования от 25.08.2014 г. № 1072.

### **Составители программы:**

Доцент кафедры кардиологии,  
МИ СурГУ, к.м.н. \_\_\_\_\_  
(занимаемая должность)

Колбасин Л.Н.  
(подпись) (фамилия, инициалы)

Доцент кафедры морфологии,  
МИ СурГУ, к.м.н. \_\_\_\_\_  
(занимаемая должность)

Солтыс Т.В.  
(подпись) (фамилия, инициалы)

### **Согласование рабочей программы:**

Программа государственной итоговой аттестации рассмотрена на кафедральном заседании,  
кафедры кардиологии  
Протокол № 6/1 от 22.04.2024г.

Зав. кафедрой, к.м.н. доцент \_\_\_\_\_ Урванцева И.А.  
(подпись) (фамилия, имя, отчество)

Программа государственной итоговой аттестации утверждена на заседании УМС института,  
Протокол № 6 от 25.04.2024г.

Председатель УМС, к.м.н., ст.преподаватель \_\_\_\_\_ Васильева Е.А.  
(подпись) (фамилия, имя, отчество)

Программа государственной итоговой аттестации утверждена на заседании Ученого Совета МИ  
БУ ВО ХМАО-ЮГРЫ «Сургутский государственный университет»  
Протокол № 8 от 17.05.2024г.

Председатель Ученого Совета МИ,  
директор МИ, д.м.н., профессор \_\_\_\_\_ Коваленко Л.В.  
(подпись) (фамилия, имя, отчество)

# 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ

## 1.1. Общие положения

- Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
- Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в РФ»;
- Постановление Правительства Российской Федерации от 05.08.2013 г № 661. «Об утверждении правил разработки, утверждения Федеральных государственных образовательных стандартов и внесения в них изменений»;
- Письмо Минздравсоцразвития России от 18.04.2012 №16-2/10/2-3902 «О порядке организации и проведения практической подготовки по основным образовательным программам среднего, высшего и послевузовского медицинского или фармацевтического образования и дополнительным профессиональным образовательным программам»;
- Приказ Министерства здравоохранения и социального развития России от 23.04.2009 г. № 210н «О номенклатуре специальностей специалистов с высшим и послевузовским медицинским и фармацевтическим образованием в сфере здравоохранения Российской Федерации»;
- Приказ Министерства здравоохранения от 29.11.2012 № 982н «Об утверждении условий и порядка выдачи сертификата специалиста медицинским и фармацевтическим работникам, формы и технических требований сертификата специалиста»;
- Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 08.10.2015 г № 707н «Об утверждении Квалификационных требований к медицинским работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранения и медицинские науки»;
- Приказ Минобрнауки России 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»;
- Приказ Минобрнауки России от 19.11.2013 г. № 1258 «Об утверждении порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам ординатуры»;

- Приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 г. № 1049 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации);
- Устав БУ ВО «Сургутский государственный университет»;
- ПСП-2.13 «Положение о медицинском институте»;
- СТО-2.1.2 «Образовательная программа высшего образования – программа подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре».
- СТО-2.12.2 «Государственная итоговая аттестация выпускников Медицинского института по программе ординатуры».

Государственная итоговая аттестация (далее – ГИА) проводится на основе принципа объективности оценки качества подготовки обучающихся для определения соответствия результатов освоения обучающимися образовательной программы по специальности 31.08.30 Генетика соответствующим требованиям федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС ВО).

ГИА включает в себя подготовку и проведение государственного междисциплинарного экзамена.

Целью государственной итоговой аттестации является определение соответствия результатов освоения обучающимися основных профессиональных образовательных программ высшего образования требованиям ФГОС ВО.

К государственной итоговой аттестации допускаются студенты, завершившие в полном объеме курс теоретического и практического обучения и успешно выполнившие все требования учебного плана.

## **1.2. Квалификационная характеристика профессиональной деятельности выпускника ординатуры СурГУ по специальности: 31.08.30 «Генетика»**

### ***1.2.1. Область профессиональной деятельности выпускника***

Область профессиональной деятельности специалиста врача-генетика включает охрану здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения.

### ***1.2.2. Объекты профессиональной деятельности выпускника***

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.

### ***1.2.3 Виды профессиональной деятельности выпускника***

Виды профессиональной деятельности, к которым готовятся выпускники, освоившие программу ординатуры: профилактическая; диагностическая; лечебная; реабилитационная; психолого-педагогическая; организационно-управленческая.

Программа ординатуры включает в себя все виды профессиональной деятельности, к которым готовится ординатор.

### ***1.2.4 Задачи профессиональной деятельности выпускника ординатуры и приобретаемые знания, владения, умения***

Выпускник, освоивший программу ординатуры, готов решать следующие профессиональные задачи:

-*профилактическая деятельность*: предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических мероприятий; проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения; проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья;

-*диагностическая деятельность*: диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов на основе владения пропедевтическими, лабораторными, инструментальными и иными методами исследования; диагностика неотложных состояний; диагностика беременности; проведение медицинской экспертизы;

-*лечебная деятельность*: оказание специализированной медицинской помощи; участие в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства; оказание медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации;

-*реабилитационная деятельность*: проведение медицинской реабилитации;

-*психолого-педагогическая деятельность*: формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;

-*организационно-управленческая деятельность*: применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях; организация и управление деятельностью медицинских организаций и их структурных подразделений; организация проведения медицинской экспертизы; организация оценки качества оказания медицинской помощи пациентам; ведение учетно-отчетной документации в медицинской организации и ее структурных подразделениях; создание в медицинских организациях и их структурных подразделениях благоприятных условий для пребывания пациентов и трудовой деятельности медицинского персонала с учетом требований техники безопасности и охраны труда; соблюдение основных требований информационной безопасности

### **1.2.5. Требования к освоениям программы ординатуры**

**Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать следующими универсальными и профессиональными компетенциями:**

**- универсальные компетенции:**

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:**

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

## **2. Программа государственного экзамена**

### **2.1 Перечень вопросов, выносимых на государственный экзамен**

3. Болезнь Нимана-Пика (этиология, патогенез, клинические формы, методы диагностики, лечение, профилактика).
4. Болезнь Фабри (этиология, патогенез, клинические формы, методы диагностики, лечение, профилактика).
5. Генеалогический метод. Сбор и генетический анализ родословных. Возможные трудности при сборе анамнеза и составление родословной.
6. Генетическая гетерогенность наследственных болезней. Предсказание феномена С.Н.Давиденковым. Способы доказательства генетической гетерогенности. Клинические примеры.
7. Геномное редактирование. Технологии, трудности, перспективы.
8. Генотерапия как перспективное направление персонализированного лечения.
9. Гепатолентикулярная дегенерация (этиология, патогенез, клинические формы, методы диагностики, лечение, профилактика).
10. Значение медицинской генетики для общей патологии человека. Классификация болезней человека (генетические аспекты).
11. Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней. Популяционная частота и основные группы риска хромосомной патологии.
12. Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней. Популяционная частота и основные группы риска хромосомной патологии.

13. Методы инвазивной пренатальной диагностики (хорионбиопсия, плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез). Показания для проведения инвазивной пренатальной диагностики.
14. Методы неинвазивной пренатальной диагностики (биохимическая диагностика сывороточных маркеров, ультразвуковое исследование плода, НИПТ). Программы расчета риска.
15. Методы подтверждающей диагностики наследственных болезней обмена веществ.
16. Микроделеционные и микродупликационные хромосомные синдромы. Клиника и этиология синдромов Лангера-Гидеона, Видемана-Беквита, Вильямса.
17. Миодистрофия Дюшена-Беккера (этиология, патогенез, клинические формы, методы диагностики, лечение, профилактика).
18. Митохондриальные болезни (этиология, патогенез, клиника, диагностика). Синдром Кернса-Сейра.
19. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии. Показания, ограничения, применение в клинической практике врача-специалиста.
20. Моногенные болезни. Частоты в популяциях. Примеры по типу наследования и локализации мутантного гена.
21. Муковисцидоз (этиология, патогенез, клинические формы, методы диагностики, лечение, профилактика).
22. Мукополисахаридозы (этиология, патогенез, клинические формы, методы диагностики, лечение, профилактика).
23. Мультифакториальные заболевания: доказательства роли генетических факторов в развитии МФЗ.
24. Наследственные болезни, обусловленные нарушением обмена соединительной ткани. Синдром Марфана, синдром Элерса-Данло (этиология, патогенез, клинические формы, методы диагностики, лечение, профилактика).
25. Несовершенный остеогенез (этиология, патогенез, клинические формы, методы диагностики, лечение, профилактика).
26. Общие закономерности этиологии и патогенеза генных болезней.
27. Основные подходы к лечению наследственных заболеваний (симптоматическое, патогенетическое, этиологическое).
28. Особенности клинических проявлений наследственной патологии
29. Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней: прямая и косвенная диагностика.
30. Преимплантационная диагностика наследственной патологии. Используемые методы, показания, ограничения.
31. Примеры доказательства роли генетических и средовых факторов в происхождении болезней с наследственным предрасположением.
32. Принцип и применение полимеразной цепной реакции.
33. Принципы диагностики наследственных болезней обмена. Неонатальный скрининг.
34. Профилактика наследственной патологии (пренатальный, постнатальный уровень профилактики наследственных болезней, преимплантационная диагностика).
35. Селективный (биохимический) скрининг наследственных болезней обмена веществ.
36. Синдромы, проявляющиеся хромосомной нестабильностью (анемия Фанкони, атаксия телеангиэктазия, синдром Блюма, синдромы Вернера, Ниймегена, Робертса).
37. Синдромы, связанные с нарушением геномного импринтинга. Синдром Рассела-Сильвера (этиология, патогенез, клинические формы, методы диагностики, лечение, профилактика).
38. Синдромы, связанные с нарушением геномного импринтинга. Синдромы Прадера-Вилли и Ангельмана (этиология, патогенез, клинические формы, методы диагностики, лечение, профилактика).

39. Структура и организация медико-генетической службы в России, принципы взаимоотношений ее подразделений, их конкретные функции
40. Типы структурных хромосомных мутаций. Делеции, дупликации, транслокации, инверсии, инсерции, кольцевые и дицентрические хромосомы, изохромосомы и маркерные хромосомы. Примеры.
41. Фенилкетонурия (дефект гена, метаболические нарушения, клиническая картина, диагностика, лечение, профилактика).
42. Феноменология проявления генов и принципы клинической генетики. Обобщения Н.В. Тимофеева-Ресовского и В.А. Маккьюсика.
43. Характеристика генов человека.
44. Хромосомные болезни, обусловленные структурными мутациями хромосом. Частичные моно- и трисомии.
45. Целиакия. Этиология, патогенез, диагностика, лечение
46. Цель и задачи медико-генетического консультирования. Показания для направления в медико-генетическую консультацию
47. Числовые нарушения хромосом. Понятие мозаицизма
48. Экспансия числа тринуклеотидных повторов ДНК и заболевания, связанные с этим феноменом - болезнь Кеннеди, хорея Гентингтона, окуло-фарингиальная мышечная дистрофия.
49. Этические принципы медико-генетической службы.
50. Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний

## **2.2. Рекомендации ординаторам по подготовке к государственному экзамену по специальности 31.08.30 «Генетика»**

2.2.1 Перечень вопросов, выносимых на государственный экзамен, устанавливает выпускающая кафедра по специальности ординатуры.

2.2.2 Приказом ректора университета утверждается государственная экзаменационная комиссия, состав которой доводится до сведения ординатора.

2.2.3 Допуск каждого ординатора к государственным экзаменам осуществляется приказом проректора по учебно-методической работе.

2.2.4 В соответствии с программой государственных экзаменов проводятся консультации.

2.2.5 Сроки проведения экзаменов и консультаций отражаются в расписании.

2.2.6 ГИА выпускников ординатуры предусматривает оценку теоретической и практической профессиональной подготовленности на основе федеральных государственных образовательных стандартов к минимуму содержания и уровню подготовки выпускника по специальности 31.08.30 «Генетика».

2.2.7 ГИА по специальности осуществляется в три этапа:

- проверка уровня теоретической подготовленности путем междисциплинарного тестового экзамена на безмашинной или компьютерной основе;
- проверка уровня освоения практических умений;
- оценка теоретических знаний и умений решать конкретные профессиональные задачи в ходе устного собеседования по билетам (проводится при проведении государственного экзамена по специальности).

2.2.8 ГИА состоит из трех последовательных этапов проверки, каждый из которых в результате определяется оценками: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно». Положительная оценка сдачи каждого из этапов являются основанием для допуска к следующему этапу аттестации и собеседованию при сдаче государственного экзамена по специальности.



2.2.9 При подготовке к ответу в устной форме студенты делают необходимые записи по каждому вопросу на выданных секретарем экзаменационной комиссии листах бумаги со штампом института.

2.2.10 При необходимости студенту после ответа на теоретический вопрос билета задаются дополнительные вопросы.

2.2.11 После завершения ответа члены экзаменационной комиссии, с разрешения ее председателя, могут задавать студенту дополнительные вопросы, не выходящие за пределы программы государственного экзамена. На ответ студента по билету и вопросы членов комиссии отводится не более 30 минут.

2.2.12. По завершении государственного экзамена экзаменационная комиссия на закрытом заседании обсуждает характер ответов каждого студента и выставляет каждому студенту согласованную итоговую оценку.

2.2.13. Итоговая оценка по устному экзамену сообщается студенту в день сдачи экзамена (по письменному экзамену – на следующий день после сдачи экзамена), выставляется в протокол экзамена и зачетную книжку студента. В протоколе экзамена фиксируются номер и вопросы (задания) экзаменационного билета, по которым проводился экзамен. Председатель и секретарь экзаменационной комиссии расписываются в протоколе и в зачетной книжке.

2.2.14. Протоколы государственного экзамена утверждаются председателем ГЭК, оформляются в специальном журнале, хранятся в учебном отделе в соответствии с номенклатурой дел. По истечении срока хранения протоколы передаются в архив.

2.2.15 Ответ на вопрос билета должен соответствовать основным положениям раздела программы государственного экзамена, предусматривать изложение определений основных понятий.

2.2.16 Порядок и последовательность изложения материала определяется самим студентом.

2.2.17 Студент имеет право расширить объем содержания ответа на вопрос на основании дополнительной литературы при обязательной ссылке на авторство излагаемой теории.

2.2.18 Теоретические положения должны подтверждаться примерами из практической деятельности.

2.2.19 Выпускник, не сдавший завершающий этап аттестации, считается не прошедшим ГИА.

### **2.3 Критерии оценки результатов сдачи государственных экзаменов**

2.3.1. Критерии оценок каждого из этапов аттестационных испытаний утверждаются председателем ГЭК. Уровень знаний обучающихся определяется следующими оценками: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно» и «неудовлетворительно». Все оценки заносятся в протоколы квалификационного экзамена и экзаменационную ведомость (СТО-2.12.2-16 г.)

2.3.2. Критерии результатов междисциплинарного аттестационного тестового экзамена (первый этап) определяются следующими подходами.

Оценка «отлично» ставится – от 90% до 100 % правильных ответов.

Оценка «хорошо» – от 80% до 89,9% правильных ответов.

Оценка «удовлетворительно» – от 70% до 79,9% правильных ответов.

Оценка «неудовлетворительно» – от 0% до 69,9 % правильных ответов.

2.3.3. Критерии второго этапа государственного аттестационного экзамена практические навыки – определяются следующими подходами.

Критерии второго этапа квалификационного экзамена – практических навыков – определяются следующими подходами.

Оценка «отлично» ставится, если обучающийся владеет общепрофессиональными и специальными умениями и навыками; умеет провести обследование, сформулировать и обосновывать предварительный диагноз, составить план обследования и лечения больного в соответствии с предварительным диагнозом, умеет проводить дифференциальную диагностику,

формулировать полный клинический диагноз в соответствии с современной классификацией, справляется с заданиями без затруднений, правильно обосновывает принятые решения.

Оценка «хорошо» ставится, если обучающийся владеет общепрофессиональными и специальными умениями и навыками; умеет провести обследование, формулировать и обосновывать предварительный диагноз, составить план обследования и лечения больного в соответствии с предварительным диагнозом, умеет проводить дифференциальную диагностику, формулировать полный клинический диагноз в соответствии с современной классификацией, не допускает существенных ошибок и неточностей.

Оценка «удовлетворительно» ставится, если обучающийся освоил только основные практические навыки, но не знает отдельных деталей, допускает неточности, недостаточно правильно трактует формулировки, нарушает последовательность в проведении обследования и лечения больного и испытывает затруднения в выполнении заданий.

Оценка «неудовлетворительно» ставится, если обучающийся демонстрирует отсутствие общепрофессиональных и специальных умений и навыков, допускает принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий, не умеет провести обследование, формулировать и обосновывать предварительный диагноз, составить план обследования и лечения больного в соответствии с предварительным диагнозом, не умеет проводить дифференциальную диагностику, формулировать полный клинический диагноз в соответствии с современной классификацией.

Кроме того, оценка «неудовлетворительно» ставится обучающимся, нарушившему правила поведения при проведении экзамена и удаленного с него.

2.3.4. Критерии результатов государственного экзамена по специальности (третий этап) определяются следующими оценками.

Оценка «отлично» ставится, если обучающийся глубоко и прочно усвоил весь программный материал и материал дополнительных источников, исчерпывающе, последовательно, грамотно и логически его излагает, справляется с заданиями без затруднений, правильно обосновывает принятые решения, умеет самостоятельно обобщать и излагать материал, не допуская ошибок и неточностей.

Оценка «хорошо» ставится, если обучающийся твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допускает существенных ошибок и неточностей в ответе на вопрос, может правильно применять теоретические положения и владеет необходимыми умениями и навыками при выполнении заданий.

Оценка «удовлетворительно» ставится, если обучающийся освоил только основной материал, но не знает отдельных деталей, допускает неточности, недостаточно правильно трактует формулировки, нарушает последовательность в изложении программного материала и испытывает затруднения в выполнении заданий.

Оценка «неудовлетворительно» ставится, если обучающийся демонстрирует отсутствие знаний отдельных разделов основного учебно-программного материала, допускает принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий, не может правильно применять теоретические положения, не владеет необходимыми умениями и навыками.

Кроме того, оценка «неудовлетворительно» ставится обучающимся, нарушившему правила поведения при проведении экзамена и удаленного с него.

Итоговая оценка выставляется по совокупности всех оценок за 3 этапа.

По результатам трех этапов экзамена выставляется итоговая оценка по экзамену. В зависимости от результатов экзамена комиссия открытым голосованием принимает решение «Присвоить звание (квалификацию) специалиста «врач – генетик» или «Отказать в присвоении звания (квалификации) специалиста «врач – генетик».

В случае, когда у одного из членов комиссии появится оценка, резко отличающаяся от других, ее надо рассматривать и обсуждать отдельно, так как именно она может быть признана более верной, после заслушивания аргументов, приведенных экспертом, ее поставившим. Результаты экзамена фиксируются в протоколе.

## РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА

### Основная литература

1. Мутовин Г. Р. Клиническая генетика: геномика и протеомика наследственной патологии. М.: ГЭОТАР- Медиа, 2010.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: Гриф УМО по классическому университетскому образованию. Moscow: ГЭОТАР- Медиа, 2010, [http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN N9785970411520.html](http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN%20N9785970411520.html)
3. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. Moscow: ГЭОТАР- Медиа, 2015, [http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN N9785970435700.html](http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN%20N9785970435700.html)
4. Коничев А. С., Севастьянова Г. А., Цветков И. Л. Молекулярная биология: Учебник для вузов. Москва: Юрайт, 2021, <https://urait.ru/bcode/459165>
5. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика: учебник. Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2020, [https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN N9785970458600.html](https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN%20N9785970458600.html)
6. Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А. Клиническая генетика: учебник. Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2020.

### Дополнительная литература

1. Лисицин Ю. П. Социальная гигиена (медицина) и организация здравоохранения. Казань: НПО"Медикосервис", 1999.
2. Алексеев Л. П., Бочков Н. П., Гинтер Е. К., Пузырев В. П. Наследственные болезни: национальное руководство Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2012.
3. Льюин Б. Гены. Москва: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2012.
4. Наследственные болезни. Полный справочник. Саратов: Научная книга, 2019, <http://www.iprbookshop.ru/80196.html>.
5. Азова М.М. Общая и медицинская генетика. Задачи: учебное пособие. Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2021, [https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN N9785970459799.html](https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN%20N9785970459799.html)
6. Авилова Т. М., Мохаммад А. Н., Кривицкая А. Н. Генетика человека. Наследственные болезни. Волгоград: ВолгГМУ, 2020, <https://e.lanbook.com/book/141171>.
7. Мустафин Р. Н., Сайфуллина Е. В., Мурзабаева С. Ш., Марданова А. К., Хуснутдинова Э. К. Наследственные болезни обмена веществ: учебное пособие. Уфа: БГМУ, 2020, <https://e.lanbook.com/book/155776>.
8. Гинтер Е. К., Пузырев В. П. Наследственные болезни: национальное руководство. Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2019.

### Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"

1. Крупнейшая в мире база данных рефератов и цитирования Scopus, <http://www.scopus.com/>
2. Аналитическая и цитатная зарубежная база данных журнальных статей Web of Science Core; <https://clarivate.com/cis/solutions/web-of-science/>
3. Центральная научная медицинская библиотека (ЦНМБ), <http://www.scsml.rssi.ru>
4. Научно-медицинская библиотека Сибирского государственного медицинского университета, <http://medlib.tomsk.ru>
5. FreeMedicalJournals, <http://www.freemedicaljournals.com>
6. BMN, <http://www.bmn.com>

## 4. ПОРЯДОК ПОДАЧИ И РАССМОТРЕНИЯ АПЕЛЛЯЦИЙ

4.1. Для рассмотрения апелляции секретарь ГЭК направляет в апелляционную комиссию протокол заседания ГЭК, заключение председателя ГЭК о соблюдении процедурных вопросов при проведении государственного аттестационного испытания (Приложение 2), а также письменные ответы обучающегося (при их наличии) для рассмотрения апелляции по проведению государственного экзамена.

4.2. Апелляция рассматривается не позднее 2 рабочих дней со дня подачи апелляции на заседании апелляционной комиссии, на которое приглашаются председатель ГЭК и обучающийся, подавший апелляцию.

4.3. Решение апелляционной комиссии доводится до сведения обучающегося, подавшего апелляцию, в течение 3 рабочих дней со дня заседания апелляционной комиссии. Факт ознакомления обучающегося, подавшего апелляцию, с решением апелляционной комиссии удостоверяется подписью обучающегося.

4.4. Апелляционная комиссия при рассмотрении апелляции о нарушении установленной процедуры проведения государственного аттестационного испытания принимает одно из следующих решений:

- об отклонении апелляции, если изложенные в ней сведения о нарушениях процедуры проведения ГИА обучающегося не подтвердились и/или не повлияли на результат ГИА;
- об удовлетворении апелляции, если изложенные в ней сведения о допущенных нарушениях процедуры проведения ГИА обучающегося подтвердились и повлияли на результат ГИА.

В последнем случае результат проведения ГИА подлежит аннулированию, в связи с чем, протокол о рассмотрении апелляции не позднее следующего рабочего дня передается в ГЭК для реализации решения комиссии.

4.5. Обучающемуся предоставляется возможность пройти ГИА в дополнительные сроки, установленные СурГУ.

4.6. При рассмотрении апелляции о несогласии с результатами государственного аттестационного испытания апелляционная комиссия выносит одно из следующих решений:

- об отклонении апелляции и сохранении результата государственного аттестационного испытания;
- об удовлетворении апелляции и выставлении иного результата государственного аттестационного испытания.

4.7. Решение апелляционной комиссии является окончательным и пересмотру не подлежит.

4.8. Повторное проведение государственного аттестационного испытания осуществляется в присутствии одного из членов апелляционной комиссии не позднее даты завершения обучения обучающегося, подавшего апелляцию.

4.9. Апелляция на повторное проведение государственного аттестационного испытания не принимается.

Приложение 1

**БУ ВО ХАНТЫ-МАНСИЙСКОГО АВТОНОМНОГО ОКРУГА - ЮГРЫ  
«СУРГУТСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ  
МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ТЕСТОВЫЙ ЭКЗАМЕН (ПЕРВЫЙ ЭТАП)**

**Примеры тестового контроля для междисциплинарного тестового экзамена**

1. 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.

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  
Ответ: В.

2. Заместительная терапия используется при:

- 1) фенилкетонурии,
- 2) муковисцидозе,
- 3) агаммаглобулинемии,
- 4) непереносимости лактозы,
- 5) гепатоцеребральной дегенерации.А.

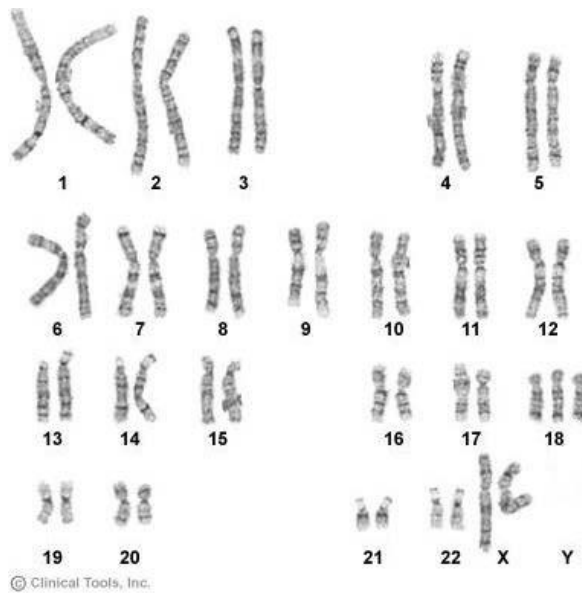
правильный ответ 1, 2 и 4  
Б. правильный ответ 2, 3 и 4  
В. правильный ответ 1, 2 и 3  
Г. правильный ответ 2, 4 и 5  
Д. правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5  
Ответ: Б

3. 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.

4. 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.

5. 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.

6. 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.

7. Тип наследования адреногенитального синдрома:

- А. Аутомно-доминантный;
- Б. Аутомно-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.

8. 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.

## ЗАЯВЛЕНИЕ

Прошу пересмотреть в порядке апелляции результат итогового аттестационного испытания  
(государственного экзамена/защиты выпускной квалификационной работы), в связи с  
*(ненужное зачеркнуть)*

---

---

---

---

---

*(указывается на нарушение установленной процедуры проведения государственного аттестационного испытания и/или несогласия с результатами государственного экзамена)*

« \_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

\_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

/

(подпись)

(Ф.И.О.)

заявителя