

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Мухарьямова Лайсан Мухамедовна
Должность: и.о.первого проректора
Дата подписания: 28.04.2026 14:03:11
Уникальный программный ключ:
b57b96507511d4669a7e8b1e807a3d3e7412a55d

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



«УТВЕРЖДАЮ»
И.О. Первого проректора
Л.М. Мухарьямова
_____ 2025 г.

**ПРОГРАММА ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ
31.08.30 ГЕНЕТИКА**

(код и наименование специальности)

Подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры
(уровень образования)


Казань, 2025

Программа Государственной итоговой аттестации составлена в соответствии с приказом Минобрнауки России от 18 марта 2016г. № 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», Положением о порядке проведения государственной итоговой аттестации (далее - ГИА) по образовательным программам высшего образования - программам ординатуры, требованиями ФГОС ВО по специальности 31.08.30 «Генетика» (Приказ от «31» марта 2025г. № 299 зарегистрирован в Минюсте РФ 6 мая 2025 г. № 82079) (уровень подготовки кадров высшей квалификации)

Программа рассмотрена на заседании кафедры неврологии от «15» 10. 2025 года, протокол № 3 .

Заведующий кафедрой д.м.н., профессор Богданов Э.И.

(уч. степень, звание, ФИО)



(подпись)

Программа ГИА по специальности 31.08.30 «Генетика» рассмотрена и одобрена на заседании методического совета по программам ординатуры протокол № 8 от «18» // 2025г.

Председатель Методического совета
по программам ординатуры
к.м.н., доцент



Галеева З.М.

Цель ГИА

Установление уровня подготовки выпускника по специальности 31.08.30 «Генетика» к выполнению профессиональных задач и соответствия его подготовки требованиям ФГОС ВО.

Задача ГИА

Проверка уровня сформированности компетенций, определенных ФГОС ВО, принятие решений о присвоении (не присвоении) квалификации по специальности по результатам ГИА и выдаче диплома об окончании ординатуры.

ГИА направлена на оценку сформированности следующих компетенций:

1. Универсальные компетенции:

1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте (УК-1);
2. Способен разрабатывать, реализовывать проект и управлять им (УК-2);
3. Способен руководить работой команды врачей, среднего и младшего медицинского персонала, организовывать процесс оказания медицинской помощи населению (УК-3);
4. Способен выстраивать взаимодействие в рамках своей профессиональной деятельности (УК-4);
5. Способен планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития, включая задачи изменения карьерной траектории (УК-5)

2. Общепрофессиональные компетенции:

Деятельность в сфере информационных технологий:

- способен использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности и соблюдать правила информационной безопасности (ОПК-1);

организационно-управленческая деятельность

- способен применять основные принципы организации и управления в сфере охраны здоровья граждан и оценки качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ОПК-2);

педагогическая деятельность

- способен осуществлять педагогическую деятельность (ОПК-3);

медицинская деятельность

- способен проводить клиническую диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания (ОПК-4);
- способен назначать патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ОПК-5);
- способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге (ОПК-6);
- способен проводить и контролировать эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов (ОПК-7);
- способен проводить в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинскую экспертизу (ОПК-8);
- способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний (ОПК-9);
- способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала (ОПК-10);

- способен оказывать медицинскую помощь в экстренной и неотложной формах (ОПК-11).

3. профессиональные компетенции:

- способен проводить медицинское обследование в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания (ПК-1);
- способен разрабатывать и проводить индивидуальные схемы лечения с контролем эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, а также организовывать и проводить мероприятия по медицинской реабилитации и (или) абилитации пациентов (ПК-2);
- способен оказывать консультативную помощь пациентам с врожденными или наследственными заболеваниями, членам их семей, а также лицам из групп риска (ПК-3);
- способен организовывать и проводить экспертно-профилактические мероприятия в отношении лиц с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ПК-4).

I. Форма ГИА

ГИА обучающихся по результатам освоения программы ординатуры по специальности 31.08.30 «Генетика» проводится в форме государственного экзамена в два этапа и оценивает теоретическую и практическую подготовку обучающегося в соответствии с формируемыми компетенциями:

1 этап – междисциплинарное тестирование. Предлагается один вариант тестов из 100 вопросов, в которых:

- 76 – вопросы по основной специальности,
- 12 – вопросы обязательных базовых дисциплин,
- 9 – вопросы дисциплин, формируемые участниками образовательных отношений,
- 3 – вопросы дисциплины по выбору.

Оценка по тесту выставляется пропорционально доле правильных ответов:

- 90-100% - оценка «отлично»
- 80-89% - оценка «хорошо»
- 70-79% - оценка «удовлетворительно»
- менее 70% правильных ответов – оценка «неудовлетворительно».

2 этап – итоговое собеседование. Проводится по билетам. В билет включены 2 теоретических вопроса и две ситуационных задачи.

По результатам двух этапов экзамена выставляется итоговая оценка в соответствии со шкалой оценки результатов.

II. Шкала оценки результатов освоения программы ординатуры в ходе государственного экзамена.

этапы ГЭ	оценка											
	отлично	хорошо	удовлетворительно	неудовлетворительно	отлично	хорошо	удовлетворительно	неудовлетворительно	хорошо	хорошо	удовлетворительно	удовлетворительно
междисциплинарное тестирование	отлично	хорошо	удовлетворительно	неудовлетворительно	отлично	хорошо	удовлетворительно	неудовлетворительно	хорошо	хорошо	удовлетворительно	удовлетворительно
итоговое собеседование	отлично	хорошо	удовлетворительно	неудовлетворительно	отлично	хорошо	удовлетворительно	неудовлетворительно	хорошо	хорошо	удовлетворительно	неудовлетворительно
итоговая оценка	отлично	хорошо	хорошо	неудовлетворительно	отлично	хорошо	удовлетворительно	неудовлетворительно	хорошо	хорошо	удовлетворительно	неудовлетворительно

В зависимости от результатов ГИА комиссия открытым голосованием принимает решение «Присвоить квалификацию врач-генетик». Результаты экзамена фиксируются в протоколе.

III. Учебно-методическое информационное обеспечение государственного экзамена

Программа государственного экзамена.

Междисциплинарная тестовая программа по неврологии

для государственной итоговой аттестации

(для оценки компетенций УК 1-5, ОПК 1-11, ПК 1-4)

по специальности 31.08.30 - Генетика

Номер вопроса	Текст вопроса задания/правильного ответа и вариантов дистракторов
001	КТО СЧИТАЕТСЯ ОСНОВОПОЛОЖНИКОМ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ В РОССИИ
А	<i>С. Н. Давиденков</i>
Б	Н. П. Бочков
В	И. П. Павлов
Г	П. Л. Калица
002	КТО ВВЕЛ ТЕРМИН ГЕНЕТИКА
А	Г. Мендель
Б	Ч. Дарвин
В	<i>У. Бэтсон</i>
Г	Т. Морган
003	КТО ОПИСАЛ КОНЦЕПЦИЮ «ВРОЖДЕННЫХ ОШИБОК МЕТАБОЛИЗМА»?

А	<i>А. Гаррод</i>
Б	Т. Морган
В	Г. Мендель
Г	Ф. Гальтон
004	КАКОЙ ПРИКАЗ МИНЗДРАВА РФ РЕГЛАМЕНТИРУЕТ ПОРЯДОК ОКАЗАНИЯ ПОМОЩИ ПРИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОМ КОНСУЛЬТИРОВАНИИ?
А	№ 572н
Б	№ 1168н
В	№ 925н
Г	№ 203н
005	ЦЕЛЬ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ
А	Назначение лечения
Б	Оценка рисков наследственной патологии и информирование семьи
В	Оформление инвалидности
Г	Определение группы крови
006	КТО ДОКАЗАЛ СЦЕПЛЕНИЕ ГЕНОВ И РАЗРАБОТАЛ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ КАРТЫ
А	Т. Морган
Б	Г. Мендель
В	Ф. Крик
Г	Дж. Уотсон
007	КАКОЙ ДОКУМЕНТ ЯВЛЯЕТСЯ БАЗОВЫМ ДЛЯ ОХРАНЫ ЗДОРОВЬЯ ГРАЖДАН И КОСВЕННО РЕГУЛИРУЕТ ГЕНЕТИЧЕСКУЮ ПОМОЩЬ
А	Федеральный закон № 323
Б	Федеральный закон № 44
В	Гражданский кодекс
Г	Трудовой кодекс
008	КАКОЕ ЗВЕНО НЕ ОТНОСИТСЯ К СТРУКТУРЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СЛУЖБЫ РФ
А	Медико-генетические консультации
Б	Локальные лаборатории NGS-секвенирования
В	Перинатальные центры
Г	Диспансеры психиатрической помощи
009	КАКОЙ ТИП МУТАЦИИ ПРИВОДИТ К ПРЕЖДЕВРЕМЕННОМУ СТОП-КОДОНУ
А	Миссенс-мутация
Б	Нонсенс-мутация
В	Сайлент-мутация
Г	Инсерция без сдвига рамки
010	КАКАЯ МОДИФИКАЦИЯ ГИСТОНА ХАРАКТЕРНА ДЛЯ АКТИВНЫХ ПРОМОТОРОВ
А	Действие длинной некодирующей РНК XIST

Б	Экспансия повторов
В	Геномная мутация
Г	Соматическая рекомбинация
011	ЗАКОН ХАРДИ-ВАЙНБЕРГА ОПИСЫВАЕТ
А	<i>Равновесие аллелей в идеальной популяции</i>
Б	Сцепление генов в потомстве
В	Скорость мутаций в геноме
Г	Рекомбинацию при митозе
012	ЧТО ТАКОЕ ПЕНЕНТРАНТНОСТЬ
А	Степень выраженности признака
Б	<i>Вероятность проявления генотипа в фенотипе</i>
В	Частота аллеля в популяции
Г	Количество копий гена
013	ЧТО ТАКОЕ ЭКСПРЕССИВНОСТЬ
А	Вероятность проявления признака
Б	<i>Степень фенотипического проявления признака</i>
В	Частота мутантного аллеля
Г	Наличие нескольких аллелей
014	ЧТО ТАКОЕ ГЕТЕРОПЛАЗМИЯ
А	<i>Наличие разных митохондриальных генотипов в клетке</i>
Б	Наличие двух аллелей в локусе
В	Соматическая мозаичность
Г	Химеризм
015	КАКОЙ ПРИЗНАК НАСЛЕДОВАНИЯ У МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЕЙ
А	Аутосомно-доминантный
Б	Аутосомно-рецессивный
В	<i>Материнский</i>
Г	X-сцепленный
016	КАКОЙ МЕТОД ОПТИМАЛЕН ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ДЕЛЕЦИИ/ДУПЛИКАЦИИ ЭКЗОНОВ В ГЕНЕ
А	Секвенирование по Сэнгеру
Б	<i>MLPA – мультиплексная лигазная цепная реакция</i>
В	FISH – флуоресцентная гибридизация in situ
Г	WGS – полногеномное секвенирование
017	КАКОЙ МЕТОД ОБЕСПЕЧИВАЕТ КАРТИРОВАНИЕ МЕТИЛИРОВАНИЯ ПО ВСЕМУ ГЕНОМУ
А	<i>WGBS - Полногеномное бисульфитное секвенирование</i>
Б	ChIP-seq - секвенирование иммунопреципитации хроматина
В	ATAC-seq – полногеномный анализа доступности хроматина
Г	CGH-микрочип
018	КАКОЙ ПРОЦЕНТ ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА КОДИРУЕТ БЕЛКИ

A	~1-2%
B	~10%
B	~25%
Г	~50%
019	ЧТО ТАКОЕ МИССЕНС-МУТАЦИЯ?
A	Замена аминокислоты в белке
B	Стоп-кодон
B	Отсутствие изменения аминокислоты
Г	Сдвиг рамки считывания
020	СКОШЕННАЯ ИНАКТИВАЦИЯ X-ХРОМОСОМЫ МОЖЕТ ОБЪЯСНЯТЬ
A	Проявления X-сцепленных болезней у женщин-носительниц
B	Возникновение трисомии 21
B	Аутосомно-доминантное наследование
Г	Материнский эффект
021	ЗАИНТЕРЕСОВАННОСТЬ КАКИХ СОСУДОВ ОПРЕДЕЛЯЕТ РАЗВИТИЕ ЛАКУНАРНОГО ИНСУЛЬТА
A	анастомозирующие артерии виллизиева круга
B	артерии крупного калибра
B	артерии среднего калибра
Г	перфорантные артерии
022	МОЗАЦИЗИМ - ЭТО
A	Наличие двух и более клеточных линий в одном организме
B	Наличие разных митохондрий
B	Дупликация гена
Г	Гаплонедостаточность
023	ЗАКОН НЕЗАВИСИМОГО НАСЛЕДОВАНИЯ МЕНДЕЛЯ ОПРЕДЕЛЯЕТ
A	Сегрегацию альтернативных аллелей
B	Независимое распределение несцепленных признаков
B	Эпистаз между генами
Г	Неравновесное скрещивание
024	ЭПИСТАЗ - ЭТО
A	Влияние одного гена на фенотип другого
B	Кроссинговер
B	Мутация
Г	Соматическая рекомбинация
025	НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫЙ ВАРИАНТ CFTR У ПАЦИЕНТОВ С МУКОВИСЦИДОЗОМ В ЕВРОПЕ И РФ
A	G551D
B	ΔF508 (p.Phe508del)
B	R117H
Г	N1303K
026	ПЕРВИЧНАЯ МОЛЕКУЛЯРНАЯ ДИАГНОСТИКА СМА У

	НОВОРОЖДЕННОГО
А	WES
Б	Кариотипирование
В	<i>MLPA SMN1/SMN2</i>
Г	FISH SMN1
027	ПРИ БОЛЕЗНИ ДЮШЕНА НА ПЕРВОМ ЭТАПЕ РЕКОМЕНДУЕТСЯ
А	Секвенирование по Сэнгеру всего гена
Б	RNA-seq мышцы
В	WGS
Г	<i>MLPA гена DMD</i>
028	БОЛЕЗНЬ ХАНТИНГТОНА ОБУСЛОВЛЕНА
А	CGG-экспансией в FMR1
Б	<i>CAG-экспансией в HTT</i>
В	CTG-экспансией в DMPK
Г	Делециями в SMN1
029	СИНДРОМ МАРФАНА ЧАСТО ВЫЗВАН ВАРИАНТАМИ В
А	COL3A1
Б	TGFBR2
В	<i>FBN1</i>
Г	ACTA2
030	ИМПРИНТИНГ-СИНДРОМ С ГИПОТОНИЕЙ, ГИПЕРФАГИЕЙ И ОЖИРЕНИЕМ
А	Ангельмана
Б	<i>Прадера–Вилли</i>
В	Беквита–Видемана
Г	Сильвера–Рассела
031	Х-СЦЕПЛЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ С ТРОМБОЦИТОПЕНИЕЙ И ЭКЗЕМОЙ
А	<i>Синдром Вискотта–Олдрича</i>
Б	Фанкони-анемия
В	Ниманна–Пика
Г	Фабри
032	МУТАЦИЯ FGFR3 с.1138G>A (p.Gly380Arg) ТИПИЧНА ДЛЯ
А	80-110 ммоль/л
Б	40-60 ммоль/л
В	200-260 ммоль/л
Г	120-130 ммоль/л
033	ДЛЯ ПОРАЖЕНИЯ ЗАДНЕЙ МОЗГОВОЙ АРТЕРИИ ХАРАКТЕРНО НАЛИЧИЕ
А	Гипохондроплазии
Б	Танатофорной дисплазии
В	Остеогенеза несовершенного
Г	<i>Ахондроплазии</i>

034	КЛАССИЧЕСКИЙ ГЕМОХРОМАТОЗ У ЕВРОПЕЙЦЕВ ЧАЩЕ СВЯЗАН С
А	HFE H63D
Б	HFE C282Y
В	SLC40A1
Г	TF
035	КАСКАДНОЕ СЕМЕЙНОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ В ПЕРВУЮ ОЧЕРЕДЬ ПОКАЗАНО ПРИ
А	Фенилкетонурии
Б	Семейной гиперхолестеринемии
В	Синдроме Марфана
Г	СМА
036	ХАРАКТЕРНЫМ ПРИЗНАКОМ ТРОМБОЗА ВНУТРЕННЕЙ СОННОЙ АРТЕРИИ ЯВЛЯЕТСЯ
А	альтернирующий синдром Захарченко - Валленберга
Б	альтернирующий синдром Вебера (парез глазодвигательного нерва и пирамидный синдром)
В	альтернирующий оптикопирамидный синдром
Г	сенсорная афазия
037	BRCA1/2-АССОЦИИРОВАННЫЙ СИНДРОМ – ЭТО РИСА
А	Рака печени и желудка
Б	Рака щитовидной железы
В	Рака молочной железы и яичников
Г	Рака кожи
038	ДЛЯ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА II (СИНДРОМ ХАНТЕРА) ХАРАКТЕРЕ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ
А	Аутосомно-рецессивный
Б	X-сцепленный рецессивный
В	Аутосомно-доминантный
Г	Митохондриальный
039	ГЛАУКОМА, ГЕПАТОСПЛЕНОМЕГАЛИЯ, «ВИШНЕВАЯ КОСТОЧКА» НА ГЛАЗНОМ ДНЕ У МЛАДЕНЦА - ЭТО
А	Болезнь Фабри
Б	Болезнь Гоше
В	Болезнь Тея–Сакса
Г	Болезнь Помпе
040	ДЕФИЦИТ АЛЬФА-ГАЛАКТОЗИДАЗЫ А - ЭТО
А	Болезнь Фабри
Б	Болезнь Гоше
В	Болезнь Ниманна–Пика А/В
Г	Болезнь Помпе
041	ДЕФИЦИТ КИСЛОЙ АЛЬФА-ГЛЮКОЗИДАЗЫ - ЭТО

А	Болезнь Фабри
Б	Болезнь Гоше
В	Болезнь Помпе
Г	Болезнь Краббе
042	НАСЛЕДСТВЕННАЯ НЕЙРОПАТИЯ ШАРКО-МАРИ-ТУТА 1А СВЯЗАНА С
А	Дупликацией RMP22
Б	Делециями SMN1
В	Мутациями DMD
Г	Экспансией НТТ
043	ДЛЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ПОДТВЕРЖДАЮЩИМ ТЕСТОМ ЯВЛЯЕТСЯ
А	Секвенирование РАН
Б	MLPA DMD
В	WES
Г	CGH-микрочип
044	ОСТЕОГЕНЕЗ НЕСОВЕРШЕННЫЙ I ТИПА ЧАЩЕ СВЯЗАН С
А	FBN1
Б	BRCA2
В	NF1
Г	COL1A1/COL1A2
045	НЕЙРОФИБРОМАТОЗ I ТИПА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ПРИЗНАКОМ
А	Пятна «кофе с молоком», нейрофибромы
Б	Голубые склеры
В	Гиперкератоз ладоней
Г	Гетерохромия радужки
046	ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА 22q11.2 ДЕЛЕЦИОННЫЙ СИНДРОМ МЕТОДОМ ВЫБОРА ЯВЛЯЕТСЯ
А	MS-MLPA
Б	WES
В	FISH или микроматричный анализ
Г	Southern-blot
047	СИНДРОМ БАРДЕ-БИДЛЯ НАСЛЕДУЕТСЯ
А	Аутосомно-доминантно
Б	Аутосомно-рецессивно
В	Митохондриально
Г	X-сцепленно
048	ГЕН RET АССОЦИИРОВАН ПРЕИМУЩЕСТВЕННО С
А	Синдромом Линча
Б	MEN2/болезнью Гиршпрунга
В	BRCA-синдромом
Г	NF1
049	ТАЛАССЕМИИ – ЭТО ДЕФЕКТЫ СИНТЕЗА

А	Коллагена
Б	Дистрофина
В	Гемоглобина
Г	Фибриллина
050	СЕРПОВИДНО-КЛЕТОЧНАЯ АНЕМИЯ ОБУСЛОВЛЕНА
А	HbB p.Glu6Val (HbS)
Б	HbA1 делеция
В	G6PD Mediterranean
Г	ANK1
051	АХОНДРОПАЗИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ
А	<i>Аутосомно-доминантным с частыми de novo</i>
Б	Аутосомно-рецессивным
В	Митохондриальным
Г	X-сцепленным
052	БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА ОБУСЛОВЛЕНА ДЕФЕКТОМ ГЕНА
А	HFE
Б	SERPINA1
В	CFTR
Г	ATP7B
053	ДЕФИЦИТ АЛЬФА1-АНТИТРИПСИНА СВЯЗАН С ГЕНОМ
А	SERPINA1
Б	HFE
В	LDLR
Г	APOB
054	СЕМЕЙНАЯ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИЯ ЧАЩЕ ОБУСЛОВЛЕНА
А	APOE
Б	SOD1
В	LDLR
Г	HTT
055	КАКАЯ МУТАЦИЯ ПРИВОДИТ К БОЛЕЗНИ ТЕЯ-САКСА
А	HEXA
Б	GBA
В	GLA
Г	GALC
056	БОЛЕЗНЬ ГОШЕ СВЯЗАНА С ДЕФИЦИТОМ ФЕРМЕНТА
А	Глюкоцереброзидазы (GBA)
Б	Галактозидазы А
В	Сфингомиелиназы
Г	Аргининосукцинатлиазы
057	НЕЙРФИБРОМАТОЗ 2 ТИПА ЧАЩЕ ПРОЯВЛЯЕТСЯ
А	Двусторонними вестибулярными шванномами
Б	Пятнами «кофе с молоком»

В	Голубыми склерами
Г	Гиперпигментацией ладоней
058	ГЕН MEN1 АССОЦИИРОВАН С ОПУХОЛЯМИ
А	Печени и лёгких
Б	Костей и кожи
В	<i>Паращитовидных желёз, гипофиза, поджелудочной железы</i>
Г	Селезёнки
059	СИНДРОМ ЛИ-ФРАУМЕНИ ОБУСЛОВЛЕН ВАРИАНТАМИ В
А	TP53
Б	RB1
В	MSH6
Г	BRIP1
060	РАЗВИТИЕ РЕТИНОБЛАСТОМЫ СВЯЗАНО С ГЕНОМ
А	RB1
Б	TP53
В	NF1
Г	APC
061	КАКОЙ ВИД ПРОФИЛАКТИКИ НАПРАВЛЕН НА ПРЕДОТВРАЩЕНИЕ РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ТЯЖЕЛЫМ НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ
А	Третичная
Б	<i>Первичная</i>
В	Вторичная
Г	Скрининг новорождённых
062	ОСНОВНАЯ ЗАДАЧА МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ
А	Назначение лечения
Б	Госпитализация пациента
В	<i>Оценка риска наследственной патологии и информирование семьи</i>
Г	Проведение хирургического вмешательства
063	СИНДРОМ ЖУБЕРА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ
А	<i>«Знак молярного зуба» на МРТ мозга</i>
Б	Макроглоссией
В	Крипторхизмом
Г	Полидактилией
064	СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ ПРОВОДИТСЯ ДЛЯ
А	Выявления инфекций
Б	Выявления онкопатологии
В	Диагностики врождённых пороков сердца
Г	<i>Раннего выявления наследственных заболеваний обмена</i>
065	КАКОЙ МЕТОД ДИАГНОСТИКИ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ПРИ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОМ ГЕНЕТИЧЕСКОМ ТЕСТИРОВАНИИ

А	УЗИ
Б	<i>NGS или FISH/CGH микроматрицы</i>
В	Амниоцентез
Г	Кардиотокография
066	ВТОРИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ВЛЮЧАЕТ
А	Планирование семьи
Б	<i>Предсимптоматическое тестирование и наблюдение носителей</i>
В	Изменение образа жизни
Г	Генотерапию
067	ПРИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОМ КОНСУЛЬТИРОВАНИИ ВСЕГДА НЕОБХОДИМО
А	<i>Составить родословную</i>
Б	Назначить терапию
В	Госпитализировать
Г	Провести аутопсию
068	НЕИНВАЗИВНАЯ ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ОСНОВАНА НА
А	УЗИ сердца плода
Б	Хорионбиопсии
В	<i>Определении ДНК плода в крови матери</i>
Г	Амниоцентезе
069	ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ У ОДНОГО ИЗ РОДИТЕЛЕЙ РИСК ДЛЯ РЕБЕНКА СОСТАВЛЯЕТ
А	10%
Б	25%
В	50%
Г	75%
070	ОСНОВНАЯ ЦЕЛЬ ПОПУЛЯЦИОННЫХ ПРОГРАММ СКРИНИНГА
А	Лечение
Б	<i>Раннее выявление и профилактика наследственных заболеваний</i>
В	Госпитализация
Г	Оформление инвалидности
071	КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ СЕМЬИ ПРИ ВЫСКОМ РИСКЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ДОЛЖНО ВКЛЮЧАТЬ
А	Только устный совет
Б	<i>Объяснение риска, возможных методов диагностики и профилактики</i>
В	Назначение терапии
Г	Стационарное лечение
072	ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ НОСИТЕЛЬСТВА МУКОВИСЦИДОЗА У ПАРЫ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ
А	УЗИ
Б	Биохимический тест

В	Молекулярный анализ CFTR
Г	Электрофорез белков
073	ПРЕИМПЛАНТАЦИОННАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ПРОВОДИТСЯ
А	При беременности 12 недель
Б	При родах
В	На эмбрионе до переноса в полость матки
Г	На новорожденном
074	ПРИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОМ КОНСУЛЬТИРОВАНИИ ОБЯЗАТЕЛЬНО УЧИТЫВАЮТ
А	Семейный анамнез, данные обследований и генетический риск
Б	Только пол ребёнка
В	Только рост родителей
Г	Место жительства
075	ПРИМЕР ВТОРИЧНОЙ ПРОФИЛАКТИКИ
А	Мониторинг пациентов с выявленной мутацией до клинических проявлений
Б	Изменение экологии
В	Использование ПГТ
Г	Биохимический скрининг беременных
076	ТРЕТИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА НАПРАВЛЕНА НА
А	Предотвращение рождения больных детей
Б	Выявление носителей
В	Генотерапию
Г	Снижение осложнений и инвалидизации при установленном заболевании
077	СЕРОТОНИН СОДЕРЖИТСЯ В СЛЕДУЮЩИХ КЛЕТКАХ ОРГАНИЗМА
А	эозинофилы и нейтрофилы
Б	тромбоциты крови, энтерохромафинные клетки кишечника
В	эндотелий сосудистой стенки и эпителий бронхов и бронхиол
Г	тучные клетки и тканевые макрофаги
078	У ЛИЦ С АЛЛЕРГИЧЕСКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ МОЖЕТ НАБЛЮДАТЬСЯ СЛЕДУЮЩАЯ КАРТИНА ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ
А	моноцитоз, базофилия, повышение уровня Ig E
Б	лимфопения, снижение уровня Ig G в сыворотке
В	эозинофилия, повышение общего и специфического Ig E в сыворотке
Г	анемия, лимфопения, снижение общего и специфического Ig E в сыворотке
079	В РЕАКЦИЯХ АНАФИЛАКТИЧЕСКОГО ТИПА ПРИНИМАЮТ УЧАСТИЕ АНТИТЕЛА КЛАССОВ
А	Ig E, Ig G4
Б	Ig G, Ig M, Ig E

В	Ig E, Ig M, Ig A
Г	Ig E, Ig G4, Ig A
080	РЕЖИМ РАБОТЫ БОЛЬНИЦЫ СКОРОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ В РАЙОНЕ ЧРЕЗВЫЧАЙНОЙ СИТУАЦИИ
А	8 часа
Б	10 часа
В	12 часов
Г	16 часов
081	ВРЕМЯ АВТОНОМНОГО ФУНКЦИОНИРОВАНИЯ ПОДВИЖНОГО МНОГОПРОФИЛЬНОГО ГОСПИТАЛЯ В ОЧАГЕ ЧРЕЗВЫЧАЙНОЙ СИТУАЦИИ
А	3 суток
Б	10 суток
В	24 часа
Г	15 суток
082	БРИГАДЫ СПЕЦИАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ПРЕДНАЗНАЧЕНЫ ДЛЯ
А	формирования 1 этапа медицинской эвакуации
Б	формирования 2 этапа медицинской эвакуации
В	специализации или усиления ЛПУ и формирований
Г	проведения специальных мероприятий 1 медицинской помощи
083	ПОД МЕДИЦИНСКОЙ СТАТИСТИКОЙ ПОНИМАЮТ
А	раздел статистики, изучающей здоровье населения
Б	совокупность статистических методов, необходимых для анализа ресурсов и деятельности ЛПУ
В	раздел статистики, изучающей вопросы, связанные с медициной, гигиеной, санитарией и здравоохранением
Г	раздел статистики, изучающей вопросы, связанные с медициной и социальной гигиеной
084	ДОКУМЕНТОМ, УДОСТОВЕРЯЮЩИМ ПРАВО ГРАЖДАНИНА НА ПОЛУЧЕНИЕ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ПО ПРОГРАММЕ ОМС, ЯВЛЯЕТСЯ
А	договор о страховании
Б	страховой медицинский полис
В	территориальное соглашение
Г	закон о медицинском страховании граждан
085	СИСТЕМА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ В РОССИИ НА СОВРЕМЕННОМ ЭТАПЕ ЯВЛЯЕТСЯ
А	частной
Б	рыночной
В	социально-страховой
Г	бюджетно-страховой
086	ОБЪЕКТОМ ПЕДАГОГИКИ ЯВЛЯЕТСЯ

А	<i>человек</i>
Б	ребенок
В	воспитательный процесс
Г	обучение
087	ПРЕДМЕТОМ МЕДИЦИНСКОЙ ПЕДАГОГИКИ ЯВЛЯЕТСЯ
А	обучение больных
Б	школы здоровья
В	<i>аспект взаимодействия врач-пациент</i>
Г	воспитание
088	ОСНОВНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ ПЕДАГОГИЧЕСКОГО ПРОЦЕССА ЯВЛЯЕТСЯ ЕГО
А	линейность
Б	вариативность и последовательность
В	ступенчатость
Г	<i>системность и целостность</i>
089	ДЛЯ БОЛЕЗНИ ПАРКИНСОНА ХАРАКТЕРЕН ОСНОВНОЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СИНДРОМ
А	Гиперкинезы
Б	<i>Гипокинезия, ригидность, тремор</i>
В	Атаксия
Г	Деменция
090	ОСНОВНОЙ МЕТОД ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ДИАГНОЗА РАССЕЯННОГО СКЛЕРОЗА
А	ЭЭГ
Б	КТ головного мозга
В	<i>МРТ с выявлением очагов демиелинизации</i>
Г	Электронейромиография
091	НАИБОЛЕЕ ЧАСТАЯ ПЕРВИЧНАЯ ОПУХОЛЬ ГОЛОВНОГО МОЗГА У ВЗРОСЛЫХ
А	Олигодендроглиома
Б	<i>Глиобластома</i>
В	Медуллобластома
Г	Астроцитомы I степени
092	КАКОЙ ОНКОМАРКЕР ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ ОПУХОЛЕЙ ЯИЧНИКОВ
А	PSA
Б	CEA
В	<i>CA-125</i>
Г	AFP
093	ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫЕ ОПУХОЛИ В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ ЧАЩЕ ВСЕГО
А	Рак молочной железы
Б	Рак лёгкого
В	Рак желудка

Г	Лейкозы
094	НАИБОЛЕЕ ЧАСТАЯ ПРИЧИНА СУДОРОГ У ДЕТЕЙ ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ
А	Фебрильные судороги
Б	Опухоль мозга
В	Гидроцефалия
Г	Инсульт
095	ВЕДУЩИЙ СИНДРОМ ПРИ МЕНИНГИТЕ У ДЕТЕЙ
А	Судороги
Б	Гемипарез
В	Ригидность затылочных мышц
Г	Нарушение речи
096	ОСНОВНОЙ МЕТОД СКРИНИНГ ОНКОПАТОЛОГИИ ШЕЙКИ МАТКИ
А	УЗИ
Б	Биопсия
В	Цитологический мазок (ПАП-тест)
Г	Иммуногистохимия
097	ПРИ ЭПИЛЕПТИЧЕСКОМ СТАТУСЕ У РЕБЕНКА ПЕРВЫМ ЭТАПОМ ТЕРАПИИ ЯВЛЯЕТСЯ
А	Пропофол
Б	Вальпроаты
В	Диазепам/бензодиазепины внутривенно
Г	Барбитураты
098	КАКОЙ МЕТОД ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ ОЦЕНКИ ЧИСЛА КОПИЙ ГЕНОВ
А	Секвенирование по Сэнгеру
Б	ПЦР
В	ELISA
Г	MLPA
099	КАКОЙ МЕТОД ОПТИМАЛЕН ДЛЯ ПОИСКА БОЛЬШИХ ГЕНОМНЫХ ПЕРЕСТРОЕК
А	FISH
Б	ПЦР
В	ELISA
Г	CGH-микрочип
100	ДЛЯ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ЭКСПАНСИИ ТРИПЛЕТНЫХ ПОВТОРОВ ПРИМЕНЯЮТ
А	Вложенная ПЦР ± Саузерн блот
Б	FISH
В	ПЦР
Г	ELISA

Перечень вопросов, выносимых на государственный экзамен:

1. История развития медицинской генетики в России и за рубежом. Роль С. Н. Давиденкова и Н. П. Бочкова.
2. Организация медико-генетической службы в Российской Федерации. Современные нормативные документы.
3. Структура и функции медико-генетических консультаций.
4. Генетическая информация: организация генома человека, кодирующие и некодирующие области.
5. Молекулярные основы наследственности: структура ДНК, транскрипция, трансляция, репликация.
6. Типы мутаций: геномные, хромосомные, генные. Клиническое значение.
7. Эпигенетика: метилирование ДНК, модификации гистонов, микроРНК. Роль в патологии.
8. Экспосома и её значение в патогенезе многофакторных заболеваний.
9. Законы наследования Менделя. Моногибридное и дигибридное скрещивание.
10. Неполное доминирование, кодоминирование, плейотропия, эпистаз.
11. Пенетрантность и экспрессивность. Клинические примеры.
12. Генетический полиморфизм и его значение для здоровья человека.
13. Популяционная генетика: закон Харди–Вайнберга и его клиническое применение.
14. Генетический дрейф, эффект основателя, миграция генов. Клиническое значение.
15. Методы цитогенетики: классическое карiotипирование, FISH.
16. Молекулярно-генетические методы: PCR, MLPA, секвенирование по Сэнгеру.
17. Современные методы: NGS, WES, WGS. Их применение в клинике.
18. Методы оценки метилирования ДНК: MS-MLPA, бисульфитное секвенирование.
19. Диагностика экспансии триплетных повторов: TP-PCR, Southern blot.
20. Диагностика копийности генов: MLPA, CGH-микрочип.
21. Лабораторные методы выявления носительства наследственных болезней.
22. Моногенные заболевания: классификация, клиническое значение.
23. Аутосомно-доминантные заболевания: клиника, диагностика, примеры.
24. Аутосомно-рецессивные заболевания: клиника, диагностика, примеры.
25. X-сцепленные заболевания: примеры, клиника, диагностика.
26. Митохондриальные болезни: особенности наследования, клинические проявления.
27. Генетическая гетерогенность: аллельная, локусная, клиническая.
28. Генетический импринтинг: молекулярные механизмы, клинические синдромы.
29. Импринтинг-синдромы: Прадера–Вилли, Ангельмана, Беквита–Видемана, Сильвера–Рассела.
30. Экспансии триплетных повторов: молекулярный механизм и клинические проявления.
31. Болезнь Хантингтона: генетика, клиника, диагностика.
32. Синдром ломкой X-хромосомы: патогенез, диагностика, клиника.
33. Миотоническая дистрофия: типы, молекулярные механизмы, клиника.
34. Спинальная мышечная атрофия: генетика, диагностика, терапия.
35. Муковисцидоз: молекулярные основы, клиника, современные подходы к лечению.
36. Фенилкетонурия: патогенез, диагностика, лечение.
37. Лизосомные болезни накопления: классификация, клиника, диагностика.
38. Болезнь Фабри: генетика, клиника, терапия.
39. Болезнь Гоше: генетика, диагностика, ферментозаместительная терапия.
40. Болезнь Помпе: молекулярные основы, клиника, лечение.
41. Болезнь Тея–Сакса: генетика, клинические проявления, диагностика.
42. X-сцепленные иммунодефициты: синдром Вискотта–Олдрича, SCID.
43. Синдром Марфана: генетика, патогенез, диагностика.
44. Нейрофиброматозы: типы, клиническая картина, молекулярная диагностика.

45. Туберозный склероз: генетика, клиника, диагностика.
46. Синдром ДиДжорджи (22q11.2 делеция): клиническая картина, диагностика.
47. Наследственные формы рака: молекулярные основы, клиническое значение.
48. BRCA1/2-ассоциированные синдромы: диагностика, тактика ведения.
49. Синдром Линча: генетика, клиника, скрининг.
50. FAP (семейный аденоматозный полипоз): клиника, генетическая диагностика.
51. Синдром Ли–Фраумени: генетика, клинические проявления.
52. Генетические основы семейной гиперхолестеринемии.
53. Генетические основы гемохроматоза.
54. Наследственные гемоглобинопатии: серповидно-клеточная анемия, талассемии.
55. Генетические аспекты фармакогенетики: CYP450, индивидуализация терапии.
56. Пренатальная диагностика: инвазивные и неинвазивные методы.
57. Преимплантационная генетическая диагностика: методы и показания.
58. Скрининг новорождённых: цели, методы, заболевания-мишени.
59. Этические и правовые аспекты медико-генетического консультирования.
60. Перспективы геной и клеточной терапии наследственных заболеваний.

IV. Рекомендации обучающимся по подготовке к государственному экзамену.

При подготовке к тестированию:

Открыть в сборнике тестовых заданий вариант и постараться выполнить все задания; провести анализ каждой своей неудачи. Записать, к какой теме курса они относятся; повторить эти темы и вновь проверить себя, выполнив задания следующего варианта; записать номер задания, с которым так и не удалось справиться и обратиться за советом к преподавателю.

Нужно запомнить, что нельзя подготовиться к экзамену, если, прочитав задания теста, сразу же свериться с верными ответами. Все правильные ответы запомнить невозможно.

В процессе самостоятельного совершенствования знаний важно понять суть изученного материала. Бессмысленно зубрить весь фактически изученный материал, достаточно просмотреть ключевые моменты, уловить их смысл и логику.

Советы психолога

В экзаменационную пору всегда присутствует психологическое напряжение. Стресс при этом — абсолютно нормальная реакция организма. Легкие эмоциональные всплески полезны, они положительно сказываются на работоспособности и усиливают умственную деятельность. Но излишнее эмоциональное напряжение зачастую оказывает обратное действие.

Причиной этого является, в первую очередь, личное отношение к событию. Поэтому важно формирование адекватного отношения к ситуации. Оно поможет разумно распределить силы для подготовки и сдачи экзамена, а родителям — оказать своему ребенку правильную помощь.

Экзамен — лишь одно из жизненных испытаний, многих из которых еще предстоит пройти. Не придавайте событию слишком высокую важность, чтобы не увеличивать волнение.

При правильном подходе экзамены могут служить средством самоутверждения и повышением личностной самооценки.

Заранее поставьте перед собой цель, которая Вам по силам. Никто не может всегда быть совершенным. Пусть достижения не всегда совпадают с идеалом, зато они Ваши личные.

Не стоит бояться ошибок. Известно, что не ошибается тот, кто ничего не делает.

Люди, настроенные на успех, добиваются в жизни гораздо больше, чем те, кто старается избегать неудач.

Подготовившись должным образом, Вы обязательно сдадите экзамен.

Некоторые полезные советы по подготовке

Перед началом работы нужно сосредоточиться, расслабиться и успокоиться. Расслабленная сосредоточенность гораздо эффективнее, чем напряженное, скованное внимание.

Заблаговременное ознакомление с правилами и процедурой экзамена снимет эффект неожиданности на экзамене. Тренировка в решении заданий поможет ориентироваться в разных типах заданий, рассчитывать время.

Подготовка к экзамену требует достаточно много времени, но она не должна занимать абсолютно все время. Внимание и концентрация ослабевают, если долго заниматься однообразной работой. Меняйте умственную деятельность на двигательную.

Не бойтесь отвлекаться от подготовки на прогулки и любимое хобби, чтобы избежать переутомления, но и не затягивайте перемену! Оптимально делать 10-15 минутные перерывы после 40-50 минут занятий.

Для активной работы мозга требуется много жидкости, поэтому полезно больше пить простую или минеральную воду, зеленый чай, полноценно питаться.

Соблюдайте режим сна и отдыха. При усиленных умственных нагрузках стоит увеличить время сна на час.

Рекомендации по заучиванию материала

Главное — распределение повторений во времени.

Повторять рекомендуется сразу в течение 15-20 минут, через 8-9 часов и через 24 часа.

Полезно повторять материал за 15-20 минут до сна и утром, на свежую голову. При каждом повторении нужно осмысливать ошибки и обращать внимание на более трудные места.

Повторение будет эффективным, если воспроизводить материал своими словами близко к тексту. Обращения к тексту лучше делать, если вспомнить материал не удастся в течение 2-3 минут.

Чтобы перевести информацию в долговременную память, нужно делать повторения спустя сутки, двое и так далее, постепенно увеличивая временные интервалы между повторениями. Такой способ обеспечит запоминание надолго.

VI. Перечень рекомендуемой литературы для подготовки к экзамену.

Основная учебная литература

№ п/п	Название литературы	Количество экземпляров
1	Медицинская генетика: национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-8557-6. - Текст: электронный // URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970485576.html	СИС MedBaseGeo tar
2	Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2025. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8951-2. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970489512.html	ЭБС Консультант студента
3	Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд. , доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7934-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html	ЭБС Консультант студента
4	Биология. Книга 2. Общая генетика / под ред. Р. Р. Исламова. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-6754-1. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ITX_ITB_BIOLOGY.002_v1.html	ЭБС Консультант студента
5	Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35268-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222352687.html	ЭБС Консультант студента

Дополнительная учебная литература

№ п/п	Название литературы	Количество экземпляров
1	Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-5979-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459799.html	ЭБС Консультант студента
2	Неонатальный скрининг : национальное руководство / под ред. С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 360 с. - ISBN 978-5-9704-8320-6. - URL:	СИС MedBaseGeo tar

	https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970483206.html	
3	Митохондриальные заболевания : руководство для врачей / Е. Ю. Захарова, С. В. Михайлова, Е. А. Николаева [и др.]. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 232 с. - ISBN 978-5-9704-7955-1, DOI: 10.33029/9704-7955-1-MD-2024-1-232. - URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970479551.html	СИС MedBaseGeo tar
4	Захарова, Е. Ю. Лизосомные болезни накопления : руководство для врачей / Е. Ю. Захарова, Г. В. Байдакова, С. В. Михайлова [и др.]. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 424 с. - ISBN 978-5-9704-6321-5. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970463215.html	СИС MedBaseGeo tar
5	Михайлова, С. В. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва : Литтерра, 2025. - 400 с. - ISBN 978-5-4235-0476-2. - URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423504762.html	СИС MedBaseGeo tar
6	Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика. Т. 3 : учебник : в 3 т. / А. А. Кишкун, Л. А. Беганская. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 520 с. - ISBN 978-5-9704-7906-3, DOI: 10.33029/9704-7906-3-CLD3-2023-1-520. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479063.html	ЭБС Консультант студента
7	Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы : руководство для врачей / под ред. А. И. Карпищенко. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 976 с. - ISBN 978-5-9704-6690-2, DOI: 10.33029/9704-6690-2-MLD-2023-1-976. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970466902.html	ЭБС Консультант студента
8	Пассарг, Э. Наглядная генетика / Э. Пассарг; пер. с англ. под ред. Д. В. Ребрикова. - 4-е изд. - Москва : Лаборатория знаний, 2025. - 511 с. (Наглядная медицина) - ISBN 978-5-93208-762-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785932087626.html	ЭБС Консультант студента

Ответственное лицо
библиотеки Университета


(подпись)

Семенычева Светлана Александровна

VI. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине согласно ФГОС

Подготовка в ГИА по дисциплине «Генетика» предусматривает использование:

Наименование дисциплины в соответствии с учебным Планом	Наименование оборудованных учебных кабинетов, объектов для проведения практических занятий с перечнем основного оборудования	Фактический адрес учебных кабинетов и объектов
Генетика	<p>1. <u>ГАУЗ «Республиканская клиническая больница»</u>, <u>Медико-генетическая консультация:</u> Отделение медико-генетического консультирования Цитогенетическая лаборатория Лаборатория селективного скрининга Лаборатория неонатального скрининга Отделение пренатальной диагностики Отделение антенатальной охраны плода Лаборатория пренатального скрининга Молекулярно-генетическая лаборатория Кабинет мониторинга врожденных пороков развития</p> <p>Оборудование: Ультразвуковой сканер экспертного класса для программы перинатального генетического скрининга, ультразвуковой сканер диагностический, анализатор для определения маркеров, анализатор флюорометрический планшетный процессор, многофункционального автоматизированная комплексная лаборатория Wallace (Victor-2), прибор для сбора и анализов проводимости пота NANODUCT NEONATAL SWEAT ANALYSIS, автоматический планшетный диспенсер МУЛЬТИДРОП, микроскоп инвертированный для лабораторных исследований с принадлежностями, микроскоп для лабораторных исследований Axio со штативом A-2 с принадлежностями, исследовательский микроскоп, микроскоп Axio Imager со штативом A2 в комплекте, микроскоп биологический инвертированный для лабораторных исследований, кресло универсальное Grace 8400, комплект оборудования для проведения цитогенетических исследований, комплект оборудования для молекулярно-генетической лаборатории, комбинированная установка получения обессоленной и ультрачистой деионизованной воды, бокс лабораторный УФ с лампой для проведения цепной реакции, термостат электрический суховоздушный ТС-1/20 СПУ, термостат программируемый для проведения ПЦР-анализа, термоциклер Mastercycler, лабораторная центрифуга для проведения пробоподготовки методом центрифугирования, вортекс-миницентрифуга Микро-Спин FV-2400 SIA, камера для вертикального электрофореза с источником питания, термостат ТС-80, термостат твердотельный программируемый ТТ-1 ДНК-Техн, флуориметр Qubit2.0, мульти-ротатор Multi Bior24, системы регистрации полимеразной цепной реакции в режиме, система документаций гелей с принадлежностями, система</p>	420064, Республика Татарстан, г. Казань, Оренбургский тракт, 138, корп. Г, 3 этаж.

	<p>электрофоретического разделения нуклеиновых кислот комплект, термостат ОКПД, весы аналитические Vibra HTR-220CE, низкоскоростная настольная центрифуга, оснащенная асинхронным двигателем, прибор для визуализации вен AssuVein AV300 с принадлежностями и элементами креплений, шкаф вытяжной ВШ, холодильных лабораторный стандартный, холодильник фармацевтический, автоматизированное рабочее место врача оснащенное персональным компьютером с выходом в информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» и источником бесперебойного питания, программное обеспечение для учета и анализа неонатального скрининга, обеспечение для учета и анализа пренатального скрининга, программное обеспечение для учета и анализа врожденных аномалий развития, мебель лабораторная комплект</p> <p><u>Учебная комната (кабинет 217)</u> Столы и стулья для обучающихся, стол и стул для преподавателя, негатоскоп, неврологический молоточек, камертон, стетофонендоскоп, компьютер с принтером с выходом в Интернет.</p> <p>2. Помещения для самостоятельной работы: <u>к. 202, 204 - читальный зал открытого доступа:</u> столы, стулья для обучающихся; компьютеры <u>к. 201, 203 - читальный зал иностранной литературы и интернет:</u> столы, стулья для обучающихся; компьютеры <u>к. 207 - информационно-библиографический отдел:</u> <u>кабинет №217:</u> столы, стулья для обучающихся; компьютеры <u>кабинет №219:</u> столы, стулья для обучающихся; компьютеры</p>	<p>420064, Республика Татарстан, г. Казань, Оренбургский тракт, 138, корп. А, 2 этаж.</p> <p>420012, Республика Татарстан, г. Казань, ул. Бутлерова, д. 49, Учебно-лабораторный корпус, 2 этаж</p>
--	---	--

Заведующий кафедрой


(подпись)

Э.И. Богданов

(ФИО)

Лист регистрации изменений

Номер изменения	Номер листа			Дата внесения измене- ния	Дата введен ия измене- ния	Всего листов в документе	Подпись ответственного за внесение изменений
	изме- ненного	нового	изъятого				