

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
федеральное государственное бюджетное учреждение  
«Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова»  
ИНСТИТУТ МЕДИЦИНСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ

«ОДОБРЕНО»

Ученым советом  
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»  
Минздрава России

« 31 » 08 2017 г.

Протокол № 7

«УТВЕРЖДАЮ»

Генеральный директор  
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»  
Минздрава России  
Академик РАН

/Шляхто Е.В.

2017 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА  
ПО ДИСЦИПЛИНЕ  
ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА

Специальность 31.08.06 Лабораторная генетика

Кафедра клинической лабораторной диагностики и генетики

Курс - 1,2

Зачет с оценкой - 1, 2 курс

Лекции - 72 (час)

Практические занятия - 748 (час)







Всего часов аудиторной работы - 820 (час)

Самостоятельная работа (внеаудиторная) - 260 (час)

Общая трудоемкость дисциплины 1080 (час)/ 30 зач. ед.

Санкт-Петербург  
2017

**СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ**  
по разработке рабочей программы по дисциплине «Лабораторная генетика»

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы	Подпись
1.	Сироткина О. В.	д.б.н., профессор	Профессор кафедры клинической лабораторной диагностики и генетики	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России	
2.	Вавилова Т.В.	д.м.н.	Заведующий кафедрой клинической лабораторной диагностики и генетики	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России	
3.	Костарева А.А.	к.м.н.	Директор Института молекулярной биологии и генетики	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России	
4.	Дмитриева Р.И.	к.х.н.	Доцент кафедры клинической лабораторной диагностики и генетики	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России	
5.	Калинина О. В.	д.б.н.	Ведущий научный сотрудник научно-исследовательской лаборатории молекулярной кардиологии института молекулярной биологии и генетики	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России	
<b>По методическим вопросам</b>					
6.	Сироткина О. В.	д.б.н., профессор	Начальник учебно-методического управления	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России	

Программа утверждена на заседании кафедры клинической лабораторной диагностики и генетики.

### 1. Цель и задачи дисциплины

**Цель** программы ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика: подготовка квалифицированного врача-лабораторного генетика, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях первичной медико-санитарной, неотложной, скорой медицинской помощи; а также к выполнению специализированных высокотехнологичных диагностических генетических лабораторных исследований

Задачи изучения дисциплины:

1. Сформировать обширный и глубокий объем базовых, фундаментальных медицинских знаний, формирующих профессиональные компетенции врача-лабораторного генетика, способного успешно решать свои профессиональные задачи в области профилактической, диагностической и организационно-управленческой деятельности.
2. Сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача-лабораторного генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего знания смежных дисциплин.
3. Подготовить специалиста к самостоятельной профессиональной деятельности, способного успешно решать свои профессиональные задачи, знающего и умеющего применять новейшие технологии и методики генетического анализа.

### 2. Место дисциплины в структуре ООП

Дисциплина «Лабораторная генетика» относится к Блоку 1 (Базовая часть) Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика.

Для изучения данной учебной дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами по одной из специальностей: «Лечебное дело», «Медико-профилактическое дело», «Стоматология», «Генетика», «Педиатрия».

### 3. Требования к результатам освоения дисциплины

Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК) и профессиональных (ПК) компетенций:

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6	7
1.	УК-1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	- методы формальной логики	- самостоятельно формулировать выводы на основе поставленной цели исследования, полученных результатов и оценки погрешностей проследивать	- способностью формулировать и оценивать гипотезы	КВ, ТЗ

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
				возможности использования результатов исследования и применения изучаемого вопроса в профилактике заболеваний и патологии; - собирать, анализировать и статистически и логически обрабатывать информацию		
2.	ПК-1	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	- основные мероприятия, направленные на укрепление здоровья, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	- организовывать и проводить мероприятия, направленные на укрепление здоровья, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	- основами формирования здорового образа жизни и мер первичной профилактики заболеваний человека	КВ, ТЗ
3.	ПК-2	готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	- основы организации и проведения различных методов скрининга социально-значимых заболеваний; - определять объем и последовательность исследований, обоснованно строить алгоритм обследования пациента	- документировать диагностическую информацию, проводить описание результатов обследования с оформлением протокола исследования и заключения квалифицированно оформлять медицинское заключение; - давать рекомендации лечащему врачу о дальнейшем плане исследования	- современными методиками проведения исследования органов и систем человеческого организма в различные возрастные периоды; - современными методиками архивирования, передачи и хранения результатов	КВ, ТЗ

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
				больного		
4	ПК-3	готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях	- перечень проведения противоэпидемических мероприятий; - принципы организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях	- организовывать и проводить противоэпидемические мероприятия по защите населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях	- принципами организации и проведения противоэпидемических мероприятий по защите населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях	КВ, ТЗ
5.	ПК-4	готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	- принципы социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	- проводить социально-гигиенический анализ информации о показателях здоровья взрослых и подростков	- методиками проведения социально-гигиенического анализа и принципами анализа полученной информации и анализа о показателях здоровья взрослых и подростков	КВ, ТЗ
6.	ПК-5	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней (МКБ) и проблем, связанных со здоровьем	- основы патоморфологии, патогенеза, основанные на принципах доказательной медицины; - стандарты диагностики и лечения наиболее распространенных заболеваний сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, кроветворной, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем; - основные современные преаналитические и аналитические технологии клинических лабораторных исследований	- сопоставлять результаты лабораторных, функциональных и клинических исследований; - консультировать врачей клинических подразделений по вопросам лабораторных исследований; - оценить клиническую значимость результатов лабораторных исследований; - поставить лабораторный диагноз, определить необходимость дополнительного обследования больного, предложить программу дополнительного обследования больного	- навыками выполнения наиболее распространенных видов общеклинических, биохимических, коагулологических, гематологических, паразитологических, иммунологических и цитологических исследований с использованием лабораторного оборудования и информационных систем	КВ, ТЗ
7.	ПК-6	готовность к применению	- принципы работы и правила	- организовать рабочее место для	- методами выполнения	КВ, ТЗ

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
		диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	эксплуатации основных типов измерительных приборов, анализаторов и другого оборудования, используемого при выполнении клинических лабораторных исследований; - клиническую информативность лабораторных исследований с позиций доказательной медицины при наиболее распространенных заболеваниях сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, кроветворной, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем; - основы патогенеза, диагностики и мониторинга неотложных состояний; - международные классификации болезней; - факторы, влияющие на результаты лабораторного исследования на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах; - технологию организации и проведения внутрилабораторного и внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований	проведения морфологических (цитологических), биохимических, иммунологических и других исследований; - подготовить препарат для микроскопического исследования, пробы биоматериала для биохимических, иммунологических и других лабораторных исследований; - приготовить растворы реагентов, красителей для лабораторных исследований; - работать на наиболее распространенных лабораторных измерительных приборах, анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации; - провести лабораторное обследование больных с помощью экспресс-методов (при отравлениях, массовых поражениях, катастрофах, авариях, неотложных состояниях); - выполнить наиболее распространенные лабораторные исследования: общеклинические, гематологические, биохимические, коагулологические, иммунологические	наиболее распространенных видов общеклинических, биохимических, коагулологических, гематологических, паразитологических, иммунологических и цитологических исследований с использованием лабораторного оборудования и информационных систем; - навыками выполнения лабораторных экспресс-исследований и исследований по принципу прикроватной диагностики	
8.	ПК-8	готовность к применению основных принципов	- знать основы организации и управления в сфере охраны здоровья	- организовывать работу в сфере охраны здоровья граждан, в	- владеть основами организации и управления в сфере охраны здоровья	КВ, ТЗ

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
		организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	медицинских организациях и их структурных подразделениях	граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	
9.	ПК-9	готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	- показатели оценки качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	- провести оценку оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей; - использовать нормативную документацию, принятую в здравоохранении (законы Российской Федерации, международные и национальные стандарты, приказы, рекомендации, терминологию, международные системы единиц (СИ), действующие международные классификации), а также документацию для оценки качества и эффективности работы медицинских организаций; - организовывать и выполнять контроль качества лабораторных исследований; - провести анализ расхождения лабораторного диагноза с клиническим и патологоанатомическим диагнозами, выявить ошибки и разработать мероприятия по улучшению качества диагностической работы - провести контроль качества аналитического этапа выполняемых исследований	- методикой анализа исхода заболеваний; - методиками расчета смертности, структуру заболеваемости, мероприятия по ее снижению; - общими принципами статистических методов обработки медицинской документации	КВ, ТЗ
10.	ПК-10	готовность к организации	- знать основы организации	- уметь оказывать медицинскую	- владеть основами проведения	

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
		медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации	медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации	помощь при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинскую эвакуацию	медицинской помощи и навыками оказания медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях	

\* виды оценочных средств: контрольные вопросы (КВ), контрольные задания (КЗ), тестовые задания (ТЗ), ситуационные задачи (СЗ), курсовая работа (КР), алгоритмы умений (АУ)

#### 4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1.	ПК-3, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-10	Раздел 1. Правовые, организационные и экономические основы работы клинико-диагностической лаборатории. Этапы лабораторного анализа. Обеспечение качества лабораторных исследований.	Правовые, организационные и экономические аспекты деятельности клинических лабораторий Организационная структура и кадровое обеспечение лабораторной службы. Требования к материально-техническому оснащению и учетно-отчетной документации клинических лабораторий Охрана труда и санитарно-противоэпидемический режим в клинических лабораториях Основные этапы лабораторного анализа. Планирование и обеспечение качества клинических лабораторных исследований. Обеспечение качества на лабораторных этапах. Постаналитический этап.
2.	ПК-6	Раздел 2. Основы молекулярной генетики	Структурная организация нуклеиновых кислот и белков. Хромосомы. Ядро клетки. Репликация, репарация, трансляция, процессинг РНК Молекулярные механизмы изменчивости – мутации, рекомбинации. Кроссинговер. Методы получения ДНК и РНК из биологического материала.
3.	ПК-6	Раздел 3. Молекулярно-генетические методы исследования	Полимеразная цепная реакция Фрагментный анализ ДНК. Мультиплексная амплификация лигазно-связанных проб (MLPA-анализ). Анализ экспрессии генов. Методы определения последовательностей нуклеиновых кислот.
4.	ПК-6	Раздел 4. Протеомные методы исследования	Иммуноцитохимия, иммунофлуоресценция. Методы работы с белками. Проточная лазерная цитометрия. Масс-спектрометрия



5.	ПК-6	Раздел 5. HLA-типирование	Антигены и гены системы HLA Методы определения генов, антигенов и антител системы HLA Области применения HLA-типирования
6.	УК1, ПК-2, ПК-6	Раздел 6. Методы диагностики на основе гибридизационных технологий	Флуоресцентная гибридизация insitu (FISH). Метод FISH в диагностике численных и структурных хромосомных перестроек. Метод сравнительной геномной гибридизации на ДНК-микрочипах (array-CGH)
7.	ПК-6	Раздел 7. Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в медицинской практике. Введение в биоинформатический анализ данных	Высокопроцессивное секвенирование Введение в биоинформатический анализ массива данных
8.	ПК-6	Раздел 8. Клеточные технологии.	Культивирование эукариотических клеток Методы функциональной и морфологической оценки культур клеток Методы генной инженерии.
9.	УК1, ПК-1, ПК-2, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-9	Раздел 9. Медицинская генетика, характеристика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование	Характеристика наследственных болезней. Моногенные формы наследственных болезней. Хромосомные болезни Показания к медико-генетическому консультированию.

### 5. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Курсы	
	объем в зачетных единицах (ЗЕ)	объем в академических часах (АЧ)	1	2
<b>Аудиторные занятия (всего)</b>	<b>22,8</b>	<b>820</b>	<b>666</b>	<b>154</b>
В том числе:	-	-	-	-
Лекции	2	72	54	18
Практические занятия (ПЗ)	20,8	748	612	136
<b>Самостоятельная работа (всего)</b>	<b>7,2</b>	<b>260</b>	<b>170</b>	<b>90</b>
В том числе:	-	-	-	-
Курсовая работа	2,8	100	50	50
Подготовка к занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций, семинаров и учебной литературе), работа с тестами и вопросами для самопроверки	4,4	160	120	40
Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен)			зачет с оценкой	зачет с оценкой
<b>Общая трудоемкость</b>	<b>30</b>	<b>1080</b>	<b>836</b>	<b>244</b>

## 6. Содержание дисциплины

### 6.1. Разделы дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Л	ПЗ	СРС	Всего часов
Б1.Б.1.1	Раздел 1. Правовые, организационные и экономические основы работы клинико-диагностической лаборатории. Этапы лабораторного анализа. Обеспечение качества лабораторных исследований.	8	42	18	68
Б1.Б.1.2	Раздел 2. Основы молекулярной генетики	10	94	30	134
Б1.Б.1.3	Раздел 3. Молекулярно-генетические методы исследования	10	94	30	134
Б1.Б.1.4	Раздел 4. Протеомные методы исследования	8	94	30	132
Б1.Б.1.5	Раздел 5. HLA-типирование	6	96	36	138
Б1.Б.1.6	Раздел 6. Методы диагностики на основе гибридизационных технологий	6	96	36	138
Б1.Б.1.7	Раздел 7. Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в медицинской практике. Введение в биоинформатический анализ данных	6	96	36	138
Б1.Б.1.8	Раздел 8. Клеточные технологии.	8	68	22	98
Б1.Б.1.9	Раздел 9. Медицинская генетика, характеристика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование	10	68	22	100
<b>Всего</b>		<b>72</b>	<b>748</b>	<b>260</b>	<b>1080</b>

### 6.2. Тематический план лекционного курса

№ п/п	Тема и краткое содержание	Часы	Методическое обеспечение
<b>Б1.Б.1.1</b>	<b>Раздел 1. Правовые, организационные и экономические основы работы клинико-диагностической лаборатории. Этапы лабораторного анализа. Обеспечение качества лабораторных исследований.</b>	<b>8</b>	
Б1.Б.1.1.1	Правовые, организационные и экономические аспекты деятельности клинических лабораторий. Организационная структура и кадровое обеспечение лабораторной службы. Требования к материально-техническому оснащению и учетно-отчетной документации клинических лабораторий.	2	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.1.2	Санитарно-противоэпидемический режим в клинических лабораториях. Основные этапы лабораторного анализа	2	Мультимедийная презентация

Б1.Б.1.1.3	Планирование и обеспечение качества клинических лабораторных исследований. Источники вне- и внутрилабораторных погрешностей выполнения лабораторного анализа. Руководство по качеству клинических лабораторных исследований. Внутрилабораторный контроль качества Системы внешней оценки качества.	2	Мультимедийная презентация
	Обеспечение качества на лабораторных этапах. Постаналитический этап. Клиническая информативность лабораторных исследований – чувствительность, специфичность, отрицательное и положительное прогностическое значение, диагностическая эффективность.	2	Мультимедийная презентация
<b>Б1.Б.1.2</b>	<b>Раздел 2. Основы молекулярной генетики</b>	<b>10</b>	
Б1.Б.1.2.1	Структурная организация нуклеиновых кислот и белков. Хромосомы. Ядро клетки. (Рассматриваются основные понятия молекулярной генетики, ген как единица наследственности. РНК как единица переноса информации. Изучается строение, состав и функции ядра клетки, структура и организация хромосом, транспорт нуклеиновых кислот)	2	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.2.2	Репликация, репарация, трансляция, процессинг РНК (Изучаются процессы передачи генетической информации в клетке, регуляция и контроль процесса репарации, механизм возникновения репликационных ошибок, компоненты процесса трансляции, состав рибосомного комплекса и механизмы контроля целостности ДНК)	2	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.2.3	Молекулярные механизмы изменчивости – мутации, рекомбинации. Кроссинговер. (Излагаются основные понятия о механизмах изменчивости и наследственности на уровне генов и хромосом, механизмы формирования изменчивости, молекулярные основы позиционного картирования, понятие полиморфных генетических маркеров)	4	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.2.4	Методы получения ДНК и РНК из биологического материала. (Рассматриваются основные способы выделения нуклеиновых кислот (ДНК, РНК) из различных источников, методы очистки, преципитации, контроль и необходимые параметры качества выделенной ДНК и РНК для последующего использования в различных методиках)	2	Мультимедийная презентация
<b>Б1.Б.1.3</b>	<b>Раздел 3. Молекулярно-генетические методы исследования</b>	<b>10</b>	

Б1.Б.1.3.1	Полимеразная цепная реакция (Изучаются основные принципы ПЦР и ПЦР в режиме реального времени, последовательные этапы метода, компоненты реакционной смеси, различные модификации ПЦР, способы детекции ПЦР продуктов. Обсуждаются области применения методов. Рассматриваются требования к организации помещений, клинически-ориентированных ПЦР-лабораторий)	6	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.3.2	Фрагментный анализ ДНК. Мультиплексная амплификация лигазно-связанных проб (MLPA-анализ). Анализ экспрессии генов. (Изучаются различные методы детекции точечных мутаций и небольших внутригенных делеций методом множественного лигирования зондов, методы определения экспрессии генов, фундаментальные принципы фрагментного анализа. Обсуждаются клинические и лабораторные области применения данных методов)	2	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.3.3	Методы определения последовательностей нуклеиновых кислот. (Подробно рассматриваются история развития метода, основные принципы секвенирования ДНК, секвенирование по Сэнгеру, методы детекции однонуклеотидных полиморфизмов. Обсуждаются различные аспекты обработки данных и области применения методов)	2	Мультимедийная презентация
<b>Б1.Б.1.4</b>	<b>Раздел 4. Протеомные методы исследования</b>	<b>8</b>	
Б1.Б.1.4.1	Иммуноцитохимия, иммунофлуоресценция. Методы работы с белками. (Рассматривается строение и классификация антител. Изучаются методы выделения белков, способы определения концентрации белков в различных биологических материалах, принципы иммуноблоттинга, иммунопреципитации, иммуноцитохимического и иммуногистохимического анализа. Проводится сопоставление результатов иммуноцитохимии с данными иммуноблоттинга и экспрессионного анализа)	2	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.4.2	Проточная лазерная цитометрия. (Рассматриваются основные принципы проточной цитометрии, изучаются способы детекции сигнала, принцип выбора антител и условий окрашивания, способы фиксации клеток, принципы клеточного сортирования, способы количественного анализа полученных данных. Возможности использования в онкогематологии)	4	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.4.3	Масс-спектрометрия (Рассматриваются основные принципы Масс-спектрометрии. Обсуждаются различные аспекты обработки данных и области применения метода)	2	Мультимедийная презентация

<b>Б1.Б.1.5</b>	<b>Раздел 5. HLA-типирование</b>	<b>6</b>	
Б1.Б.1.5.1	Антигены и гены системы HLA (Рассматриваются современная классификация HLA, номенклатура, понятие об антигенах, генах и антителах системы HLA, полиморфизм HLA)	1	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.5.2	Методы определения генов, антигенов и антител системы HLA (Изучаются серологические методы определения антигенов и антител системы HLA, молекулярно-генетические методы: PCR-SSP, PCR-SSO, PCR-SBT типирования генов HLA, метод фрагментного анализа для определения химеризма).	3	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.5.3	Области применения HLA-типирования (Рассматриваются вопросы HLA-типирования для подбора донора при трансплантации стволовых клеток и костного мозга, органной трансплантации, HLA-ассоциированные заболевания (сахарный диабет, ревматоидный артрит и пр.)	2	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.6	<b>Раздел 6. Методы диагностики на основе гибридных технологий</b>	6	
Б1.Б.1.6.1	Флуоресцентная гибридизация insitu (FISH) (Изучается принцип метода, история развития метода и его модификации, возможности и ограничения метода. Обсуждаются классификация ДНК-зондов и принцип их подбора, основные этапы постановки FISH в лаборатории, анализ полученных данных).	2	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.6.2	Метод FISH в диагностике численных и структурных хромосомных перестроек (Обсуждаются области применения FISH в практике клинической лабораторной диагностики, показания к проведению исследования, в том числе, особенности применения метода в предимплантационной, пренатальной и постнатальной генетической диагностике, диагностике онкогематологических заболеваний).	2	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.6.3	Метод сравнительной геномной гибридизации на ДНК-микрочипах (array-CGH) (Изучается принцип метода, возможности и ограничения, платформы для анализа, сравнительный анализ и выбор чипов в зависимости от степени разрешения исследования. Обсуждаются принципы анализа результатов, используемое программное обеспечение, базы данных, интернет-ресурсы).	2	Мультимедийная презентация
<b>Б1.Б.1.7</b>	<b>Раздел 7. Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в медицинской практике. Введение в биоинформатический анализ данных</b>	<b>6</b>	

Б1.Б.1.7.1	Высокопроцессивное секвенирование (Изучаются принцип метода, методы приготовления и оценки качества библиотек, таргетное секвенирование, принцип создания целевых панелей, RNA секвенирование. Рассматриваются доступные коммерческие приборы, приводится сравнительный анализ существующих на рынке диагностических платформ)	3	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.7.2	Введение в биоинформатический анализ массива данных (Обсуждаются оценка патогенности выявленных вариантов, структурное моделирование и оценка функциональной значимости мутаций, популяционные частоты минорных аллелей, оценка качества секвенирования и глубины покрытия. Рассматриваются международные базы данных).	3	Мультимедийная презентация
<b>Б1.Б.1.8</b>	<b>Раздел 8. Клеточные технологии</b>	<b>8</b>	
Б1.Б.1.8.1	Культивирование эукариотических клеток (Изучаются принципы пассирования и оценки функциональной пригодности культур, состав культуральных сред, микробиологический контроль. Обсуждается применение клеточных культур в лабораторной генетике)	4	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.8.2	Методы функциональной и морфологической оценки культур клеток (Обсуждается оценка старения клеточной культуры, оценка миграции, пролиферации, дифференцировочных свойств. Изучаются принципы оценки апоптоза и жизнеспособности клеток в культуре).	2	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.8.3	Методы генной инженерии. (Изучаются плазмидные и вирусные носители генетической информации, основные принципы клонирования, основные принципы мутагенеза <i>in vitro</i> и гомологичной рекомбинации. Обсуждается репрограммирование и модификация генома методами CRISPR/cas9 и siRNA)	2	Мультимедийная презентация
<b>Б1.Б.1.9</b>	<b>Раздел 9. Медицинская генетика, характеристика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование</b>	<b>10</b>	
Б1.Б.1.9.1	Характеристика наследственных болезней. (Рассматриваются классификация наследственных болезней, особенности клинических проявлений наследственных патологий и общие принципы их диагностики)	2	Мультимедийная презентация

Б1.Б.1.9.2	Моногенные формы наследственных болезней. (Рассматриваются особенности клинических проявлений, лабораторные методы диагностики, частота в популяции, типы наследования, эффект редких полиморфных вариантов, принципы классификации вновь выявленных генетических вариантов)	3	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.9.3	Хромосомные болезни (Рассматриваются патогенез, клиника, частота в популяции, профилактика, принципы синдромальной диагностики, тканевой и гонадный мозаицизм)	3	Мультимедийная презентация
Б1.Б.1.9.4	Медико-генетическое консультирование (Рассматриваются показания к медико-генетическому консультированию, показания к пренатальной диагностике хромосомных заболеваний человека. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.)	2	Мультимедийная презентация

### 6.3. Тематический план практических занятий

№ п/п	Тема и краткое содержание	Часы	Формы работы ординатора на занятии (включая*)
<b>Б1.Б.1.1</b>	<b>Раздел 1. Правовые, организационные и экономические основы работы клинко-диагностической лаборатории. Этапы лабораторного анализа. Обеспечение качества лабораторных исследований.</b>	<b>42</b>	
Б1.Б.1.1.1	Изучение документации по правовым, организационным и экономическим аспекты деятельности клинических лабораторий. Изучение системы организационной структуры и кадрового обеспечения лабораторной службы. Требования к материально-техническому оснащению и учетно-отчетной документации клинических лабораторий с ДНК-диагностикой	12	Проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе. Работа с документацией лаборатории.
Б1.Б.1.1.2	Охрана труда и санитарно-противоэпидемический режим в клинических лабораториях.	6	Внутрилабораторный контроль на всех рабочих местах.
Б1.Б.1.1.3	Основные этапы лабораторного анализа. Планирование и обеспечение качества лабораторных исследований. Контроль качества лабораторных исследований	16	Устный опрос
Б1.Б.1.1.4	Первая помощь при внезапной остановке кровообращения	4	Отработка практических

Б1.Б.1.1.5	Первая помощь при неотложных состояниях	4	навыков на фантомах, манекенах и симуляторах с использованием реального медицинского оборудования под контролем преподавателя
<b>Б1.Б.1.2</b>	<b>Раздел 2. Основы молекулярной генетики</b>	<b>94</b>	
Б1.Б.1.2.1	Принципы номенклатуры генных мутаций. Мутагенез: химический, радиационный, биологический. Геном человека: белок кодирующие гены, гены регуляторных и структурных некодирующих РНК, диспергированные и тандемные повторы, структура центромерных и теломерных районов.	14	Проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе. Работа с
Б1.Б.1.2.2	Хроматин: белки хроматина, уровни организации хроматина, эухроматин и гетерохроматин. Эпигенетические модификации хроматина и их регуляторная роль. Хромосомные территории.	14	документацией лаборатории. Проработка инструкций,
Б1.Б.1.2.3	Уровни регуляция экспрессии генов. Механизмы РНК-зависимого сайленсинга. Генетический аппарат митохондрий.	14	методических рекомендаций к реагентам для
Б1.Б.1.2.4	Освоение правил сбора, маркировки, хранения и транспортировки клинического материала для проведения генетических исследований. Регистрация сведений о лабораторном образце. Проведение контроля преаналитического этапа исследования. Знакомство с методами выделения ДНК (изоамил-хлороформная экстракция: с использованием наборов с колонками; с использованием наборов с растворами из различного материала). Знакомство с методами выделения РНК (тризольная экстракция; с использованием наборов с колонками; из различного материала). Освоение протоколов выделения РНК/ДНК с использованием силикагеля.	32	выделения РНК/ДНК. Практика в специализированной лаборатории. Устный опрос, контроль практических навыков
Б1.Б.1.2.5	Постановка электрофореза. Учет результатов в агарозном и полиакриламидном геле; работа с трансиллюминатором и системой детекции Chemidoc	20	
<b>Б1.Б.1.3</b>	<b>Раздел 3. Молекулярно-генетические методы исследования</b>	<b>94</b>	



Б1.Б.1.3.1	Постановка ПЦР. Приготовление реакционной смеси. Изучение особенностей амплификаторов. Освоение метода полимеразной цепной реакции с использованием внутреннего контрольного образца. Учет результатов ПЦР (сравнение результатов, полученных с использованием различных ферментов, различных температурных режимов реакции, различных амплификаторов). Постановка реакции обратной транскрипции (приготовление реакционной смеси).	20	Проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе. Практика в специализированной лаборатории. Устный опрос, контроль практических навыков
Б1.Б.1.3.2	Постановка ПЦР в режиме реального времени. Приготовление реакционной смеси. Изучение особенностей амплификаторов. Учет результатов (сравнение результатов, полученных с использованием систем Sybgreen и TaqMan; постановка стандартной кривой). Знакомство с методом ПЦР в реальном времени для качественного и количественного определения мишени в различном клиническом материале. Освоение метода ПЦР в реальном времени в мультиплексном формате. Анализ полученных данных. Интерпретация результатов.	40	
Б1.Б.1.3.3	Освоение протокола MLPA-анализа для детекции мутаций. Интерпретация результатов для выбора тактики проведения дополнительных молекулярно-генетических лабораторных исследований. Освоение протокола фрагментного анализа. Освоение протокола оценки экспрессии генов. Интерпретация результатов.	24	
Б1.Б.1.3.4	Проведение контроля аналитического и постаналитического этапа исследования. Ведение протоколов исследования	10	
<b>Б1.Б.1.4</b>	<b>Раздел 4. Протеомные методы исследования</b>	<b>94</b>	
Б1.Б.1.4.1	Знакомство с методами выделения белков. Приготовление полиакриламидного геля. Постановка вертикального электрофореза. Учет результатов в полиакриламидном геле. Освоение принципов выбора антител для различных методов детекции белков. Знакомство с основными принципами иммуноокрашивания в клетках и тканях. Освоение методов окраски иммуноблоттинга. Интерпретация результатов иммуноблоттинга. Знакомство с методом иммунопреципитации. Изучение особенностей микроскопов. Освоение принципа метода иммунофлюоресценции.	50	Проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе. Практика в специализированной лаборатории. Устный опрос, контроль практических навыков.

Б1.Б.1.4.2	Знакомство с принципом работы проточного цитометра. Освоение протоколов выделения и фиксации клеток. Знакомство с методами клеточного сортирования. Освоение методов качественного и количественного анализа исследуемых клеток. Интерпретация результатов	30	
Б1.Б.1.4.3	Знакомство с принципом работы Масс-спектрометра.	14	
<b>Б1.Б.1.5</b>	<b>Раздел 5. HLA-типирование</b>	<b>96</b>	Проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе. Практика в специализированной лаборатории. Устный опрос, контроль практических навыков.
Б1.Б.1.5.1	Знакомство с молекулярно-генетическими методами HLA-типирования. Освоение протоколов выделения ДНК. Освоение метода аллелеспецифической полимеразной цепной реакции (PCR-SSP) для низкоразрешающего типирования. Освоение метода секвенирования (PCR-SBT) для высокоразрешающего типирования. Знакомство с методом ПЦР с последующей гибридизацией со специфическими мечеными зондами (PCR-SSO). Знакомство с методом фрагментного анализа для количественного определения химеризма после аллогенной трансплантации гемопоэтических стволовых клеток. Интерпретация результатов	60	
Б1.Б.1.5.2	Знакомство с методами идентификации HLA-антител на основе мультиплексного анализа с использованием платформы Luminex. Интерпретация результатов.	20	
Б1.Б.1.5.3	Проведение контроля преаналитического, аналитического и постаналитического этапа исследования. Освоение правил сбора, маркировки, хранения и транспортировки клинического материала для проведения HLA-типирования. Регистрация сведений о лабораторном образце, регистрация результатов лабораторных исследований. Ведение протоколов исследования	16	
<b>Б1.Б.1.6</b>	<b>Раздел 6. Методы диагностики на основе гибридизационных технологий</b>	<b>96</b>	
Б1.Б.1.6.1	Знакомство с перечнем реактивов и лабораторного оборудования, необходимых для проведения FISH. Знакомство с многообразием ДНК-зондов, используемых для выявления численных и структурных хромосомных перестроек при различных патологиях. Получение навыков приготовления растворов для подготовки препаратов биологического материала, проведения предгибризационных обработок препаратов, гибридизации, постгибризационных отмывок.	20	Проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе. Практика в специализированной лаборатории. Устный опрос,

Б1.Б.1.6.2	Знакомство с многообразием биологического материала, анализируемого с помощью FISH. Освоение протокола подготовки препаратов хромосом и интерфазных ядер лимфоцитов периферической крови/костного мозга, оценка качества препаратов.	20	контроль практических навыков.
Б1.Б.1.6.3	Постановка FISH на препаратах хромосом и интерфазных ядер лимфоцитов периферической крови/костного мозга. Проведение процедуры предгибридизационной обработки препаратов и подготовки ДНК-зондов. Проведение гибридизации, постгибридизационных отмывок, заключения препаратов.	28	
Б1.Б.1.6.4	Освоение алгоритма анализа результатов FISH. Проведение анализа результатов FISH с помощью флуоресцентной микроскопии (в том числе, ознакомление с перечнем используемых флуоресцентных фильтров, знакомство с программным обеспечением для ввода и анализа изображений IsisMetaSystems, Германия). Интерпретация результатов, ознакомление с правилами записи результатов FISH согласно Международной цитогенетической номенклатуре в диагностике хромосомной патологии (ISCN).	18	
Б1.Б.1.6.5	Знакомство с методом сравнительной геномной гибридизации на ДНК-микрочипах (array-CGH), с программным обеспечением. Интерпретация результатов, ознакомление с правилами записи результатов.	10	
<b>Б1.Б.1.7</b>	<b>Раздел 7. Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в медицинской практике. Введение в биоинформатический анализ данных</b>	<b>96</b>	
Б1.Б.1.7.1	Освоение протоколов приготовления и оценки качества библиотек. Знакомство с методом таргетного секвенирования на платформах Illumina. Знакомство с протоколом метода RNA секвенирования на платформах Illumina.	36	Проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе. Практика в специализированной лаборатории.
Б1.Б.1.7.2	Знакомство с виртуализацией при помощи VirtualBox, введение в OS LinuxDebian. Установка ПО, работа с консолью, знакомство с вариантами ПО для анализа NGS данных, освоение принципов работы с программным пакетом UseGalaxy.	30	Устный опрос, контроль практических

Б1.Б.1.7.3	Знакомство с пайплайнами для выявления и анализа генетических вариантов при помощи ПО GATK. Основы анализа VCF файлов при помощи агрегаторов баз данных SNPEFF и Annovar в клинической практике. Освоение принципов работы с базами данных dbSNP, RefSeq, Ensembl, USCS, Gencode.	30	навыков
<b>Б1.Б.1.8</b>	<b>Раздел 8. Клеточные технологии</b>	<b>68</b>	
Б1.Б.1.8.1	Знакомство с многообразием сред, сывороток и лабораторной посуды для культивирования клеток.	10	Практика в специализированной лаборатории. Устный опрос, контроль практических навыков
Б1.Б.1.8.2	Основные приемы культивирования клеток. Подсчёт, пересев, оценка жизнеспособности клеток	18	
Б1.Б.1.8.3	Культивирование постоянных и первичных клеточных линий	20	
Б1.Б.1.8.4	Культивирование линий стволовых клеток, резидентные стволовые клетки, эмбриональные стволовые клетки, плюрипотентные стволовые клетки	20	
<b>Б1.Б.1.9</b>	<b>Раздел 9. Медицинская генетика, характеристика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.</b>	<b>68</b>	
Б1.Б.1.9.1	Знакомство с принципами проведения молекулярно-генетической диагностики моногенной патологии. Знакомство с принципами выявления соматической генетической патологии и случаев мозаицизма.	30	Проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе. Практика в специализированной лаборатории. Устный опрос, контроль практических навыков
Б1.Б.1.9.2	Знакомство с принципами выявления наследственной генетической патологии, использования лабораторных методов исследования больных генетического профиля с тяжелыми формами наследственной патологии. Знакомство с принципами проведения генетического скрининга 1-го и 2-го триместра беременных	30	
Б1.Б.1.9.3	Знакомство с принципами медико-генетического консультирования, принципами оценки и аннотации выявленных генетических вариантов. Участие в клинических разборах. Ведение медицинской документации.	8	

**6.4. Лабораторный практикум: не предусмотрен.**

**6.5. Тематический план семинаров: семинарские занятия не предусмотрены.**

## 7. Организация текущего, промежуточного и итогового контроля знаний

### 7.1 Распределение количества оценочных средств по разделам

№ п/п	Курс	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства		
			Кол-во КВ	Кол-во ТЗ	Кол-во СЗ/АУ
Текущий контроль знаний					
1.	1,2	Раздел 1. Правовые, организационные и экономические основы работы клинико-диагностической лаборатории. Этапы лабораторного анализа. Обеспечение качества лабораторных исследований.	7	72	-/2
2.	1	Раздел 2. Основы молекулярной генетики	8	30	-
3.	1,2	Раздел 3. Молекулярно-генетические методы исследования	8	30	-
4.	1,2	Раздел 4. Протеомные методы исследования	3	15	-
5.	2	Раздел 5. HLA-типирование	5	15	2
6.	2	Раздел 6. Методы диагностики на основе гибридизационных технологий	6	16	5
7.	1,2	Раздел 7. Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в медицинской практике. Введение в биоинформатический анализ данных	3	15	-
8.	2	Раздел 8. Клеточные технологии.	5	12	-
9.	2	Раздел 9. Медицинская генетика, характеристика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование	10	30	10
<b>ВСЕГО</b>			<b>55</b>	<b>235</b>	<b>19</b>
10	1,2	Промежуточная аттестация – зачёт с оценкой	Собеседование, результаты текущего контроля		

### 7.2 Распределение оценочных средств по компетенциям

№ п/п	Наименование компетенции	Виды оценочных средств		
		№№ вопросов	№№ тестовых заданий	№№ ситуационных задач
<b>Оценочные материалы для промежуточной аттестации № 1</b>				
1.	ПК-3	Раздел 1, №№ 3	Раздел 1, №№ 5, 6	–
2.	ПК-6	Раздел 1, №№ 4-7 Раздел 2, №№ 1-8 Раздел 3, №№ 1-8 Раздел 4, №№ 1-3	Раздел 1, №№ 10-27 Раздел 2, №№ 1-30 Раздел 3, №№ 1-30 Раздел 4, №№ 1-15	–
3.	ПК-8	Раздел 1, №№ 1, 2, 5-7	Раздел 1, №№ 1-9	–
4.	ПК-9	Раздел 1, №№ 5-7	Раздел 1, №№ 10-27	–
5.	ПК-10	-	Раздел 1: ТЗ1: №№ 1-22; ТЗ2: №№ 1-23	№ 1,2
<b>Оценочные материалы для промежуточной аттестации № 2</b>				
1.	УК-1	Раздел 6, №№ 1-6	Раздел 6, №№ 1-30	Раздел 6, №№ 1-5
2.	ПК-2	Раздел 6, №№ 4-6	Раздел 6, №№ 13-15	–

№ п/п	Наименование компетенции	Виды оценочных средств		
		№№ вопросов	№№ тестовых заданий	№№ ситуационных задач
3.	ПК-6	Раздел 5, №№ 1-5 Раздел 6, №№ 1-6 Раздел 7, №№ 1-3	Раздел 5, №№ 1-15 Раздел 6, №№ 1-15 Раздел 7, №№ 1-15	Раздел 5, №№ 1, 2 Раздел 6, №№ 1-5
<b>Оценочные материалы для промежуточной аттестации № 3</b>				
1.	УК-1	Раздел 9, №№ 1-10	Раздел 9, №№ 1-30	Раздел 9, №№ 1-10
2.	ПК-1	Раздел 9, №№ 2-10	Раздел 9, №№ 2-5, 12-17, 24, 28-30	Раздел 9, №№ 1, 2
3.	ПК-2	Раздел 9, №№ 1, 5	Раздел 9, №№ 2-5, 12-17, 24, 28-30	Раздел 9, №№ 1, 2
4.	ПК-4	Раздел 9, №№ 5	Раздел 9, №№ 28-30	Раздел 9, №№ 1, 2
5.	ПК-5	Раздел 9, №№ 1-10	Раздел 9, №№ 6-10, 12-19, 22, 24, 27	Раздел 9, №№ 3-10
6.	ПК-6	Раздел 8, №№ 1-5 Раздел 9, №№ 1-10	Раздел 8, №№ 1-12 Раздел 9, №№ 1, 6-11, 20, 21, 23, 25-27	Раздел 9, №№ 1-10
7.	ПК-9	Раздел 9, №№ 5	Раздел 9, №№ 28-30	Раздел 9, №№ 2, 3

## 8. Внеаудиторная самостоятельная работа

Вид работы	Часы	Контроль выполнения работы
Курсовая работа	100	Устный доклад, реферат
Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе)	74	Устный опрос, письменный опрос,
Работа с тестами и вопросами для самопроверки	24	Тест
Работа с учебной и научной литературой	26	Устный опрос, письменный опрос,
Самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с учебным планом	36	Устный опрос, письменный опрос
<b>Всего</b>	<b>260</b>	

### 8.1. Самостоятельная проработка некоторых тем

Название темы	Часы	Методическое обеспечение	Контроль выполнения работы
Раздел 1. Правовые, организационные и экономические основы работы клинико-диагностической лаборатории. Этапы лабораторного анализа. Обеспечение качества лабораторных исследований	12	Методические рекомендации, учебники, периодические издания	Устный опрос
Раздел 2. Основы молекулярной генетики	12	учебники, периодические издания	Устный опрос

Раздел 9. Медицинская генетика, характеристика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование	12	учебники, периодические издания	Устный опрос
<b>Всего</b>	36		

### 8.2. Примерная тематика курсовых работ:

1. Лабораторные методы диагностики миотонической дистрофии, обусловленной тандемными повторами в геноме.
2. Методы молекулярно-генетической диагностики кардиомиопатий у пациентов с нейромышечной симптоматикой.
3. Выявление основных генетических детерминант при молекулярно-генетической диагностики муковисцидоза методом микробиочип.

### 8.3. Примерная тематика рефератов: не предусмотрены

## 9. Примеры оценочных средств

### 9.1. Примеры контрольных вопросов:

#### ПК-1

1. Показания к медико-генетическому консультированию
2. Синдром Ди Джорджи: методы генетической диагностики, частота в популяции

#### ПК-2

1. Классификация наследственной патологии. Особенности клинических проявлений наследственных патологий и общие принципы их диагностики

#### ПК-3

1. Санитарно-противоэпидемический режим в клинических лабораториях

#### ПК-4

1. Показания к медико-генетическому консультированию

#### ПК-5

1. Генетическая диагностика наследственных форм онкологической патологии. Синдром Сиппла (МЭН), рак молочной железы и яичников.
2. Миодистрофия Дюшенна: методы генетической диагностики, частота в популяции. Приведите примеры генетического анализа

#### ПК-6 и УК-1

1. Назовите области применения метода Секвенирование по Сенгеру в клиническо-лабораторной диагностике.
2. Перечислите области применения ПЦР в реальном времени в клиническо-лабораторной диагностике
3. Какие виды молекулярно-генетического типирования HLA существуют?

#### ПК-8

1. Правовые, организационные и экономические аспекты деятельности клинических лабораторий

2. Требования к материально-техническому оснащению и учетно-отчетной документации клинических лабораторий с ДНК-диагностикой

### **ПК-9 и УК-1**

1. Планирование и обеспечение качества клинических лабораторных исследований
2. Внутри лабораторный контроль качества Цель, задачи и правила проведения внутри лабораторного контроля качества. ГОСТ РФ

### **9.2. Примеры тестовых заданий:**

#### **ПК-1**

1. Задачи лабораторного исследования
  - a) раннее выявление болезни
  - b) правильный диагноз
  - c) эффективный мониторинг терапии
  - d) все перечисленное верно
  - e) все перечисленное неверно
2. Расчет штатной численности персонала лаборатории проводят на основании
  - a) количества коек в лечебном учреждении
  - b) видов выполняемых исследований
  - c) специализации лечебного учреждения
  - d) количества выполняемых исследований
  - e) все перечисленное верно
3. Функция референтной лаборатории заключается:
  - a) в статистической обработке результатов
  - b) в изготовлении контрольных материалов
  - c) в выполнении рутинных анализов
  - d) в аттестации контрольных материалов референтными методами

#### **ПК-2**

1. Для полигенных заболеваний:
  - a) генетическая детерминанта является определяющей в развитии заболевания
  - b) вклад факторов внешней среды является минимальным
  - c) генетический компонент не является определяющим и вносит незначительный вклад
  - d) характерно наследование, связанное с полом
2. Для изолированных популяций характерно:
  - a) накопление патогенного аллеля в популяции
  - b) увеличение частоты возникновения рецессивных заболеваний
  - c) наличие сходных мутаций, обладающих признаками «founder mutation»
  - d) все перечисленное выше

#### **ПК-3**

1. Основные правила работы в КДЛ
  - a) использовать при работе защитную одежду
  - b) проводить исследование биоматериала в перчатках
  - c) мыть лабораторную посуду и инструментарий после предварительной дезинфекции



- d) при загрязнении кожи или слизистых кровью, или другими биожидкостями немедленно обработать их
- e) все перечисленное

2. При работе в КДЛ не запрещается

- a) пипетирование ртом
- b) прием пищи на рабочем месте
- c) курение
- d) чтение специальной литературы

#### **ПК-4**

1. Для изолированных популяций характерно:

- a) накопление патогенного аллеля в популяции
- b) увеличение частоты возникновения рецессивных заболеваний
- c) наличие сходных мутаций, обладающих признаками «founder mutation»
- d) все перечисленное выше

2. Примерное время возникновения мутации в популяции можно определить методом:

- a) генеалогического анализа
- b) Банализа последовательности митохондриальной ДНК
- c) анализа окружающих микросателлитных маркеров
- d) все перечисленное выше

#### **ПК-5**

1. Фенилкетонурия имеет следующий тип наследования:

- a) аутосомно-доминантный
- b) аутосомно-рецессивный
- c) сцепленный с X хромосомой
- d) митохондриальный

2. Для клиники митохондриальных заболеваний характерно:

- a) аутосомно-доминантный тип наследования
- b) прогрессивное течение
- c) дебют в раннем детском возрасте
- d) верны варианты Б и В
- e) верны все перечисленные варианты

#### **ПК-6 и УК-1**

1. Какие способы подходят для оценки количества выделенной ДНК

- a) флуориметрические с использованием флуоресцентных красителей
- b) спектрофотометрические по уровню поглощения
- c) электрофорез в агарозном геле
- d) верны варианты Б и В
- e) верны варианты А и Б

2. Точечные мутации могут быть определены:

- a) методом секвенирования
- b) методом MLPA-анализа
- c) методом ПЦР в реальном времени
- d) верны все перечисленные варианты

#### **ПК-8**

## 1. Основные правила работы в КДЛ

- a) использовать при работе защитную одежду
- b) проводить исследование биоматериала в перчатках
- c) мыть лабораторную посуду и инструментарий после предварительной дезинфекции
- d) при загрязнении кожи или слизистых кровью, или другими биожидкостями немедленно обработать их
- e) все перечисленное

## 2. При работе в КДЛ не запрещается

- a) пипетирование ртом
- b) прием пищи на рабочем месте
- c) курение
- d) чтение специальной литературы

## ПК-9 и УК-1

### 1. Для клиники митохондриальных заболеваний характерно:

- a) аутосомно-доминантный тип наследования
- b) прогрессивное течение
- c) дебют в раннем детском возрасте
- d) верны варианты Б и В
- e) верны все перечисленные варианты

### 2. Для болезней накопления характерно:

- a) поражение печени и стромальных органов
- b) рецессивный тип наследования
- c) В дебют в детском возрасте
- d) верны все перечисленные варианты

## ПК-10

### 1. Смерть при остановке кровообращения можно предотвратить, если начать сердечно-легочную реанимацию

- a) после уточнения причины, вызвавшей приступ
- b) немедленно
- c) после прибытия специалиста

### 2. Человеку с инородным телом в дыхательных путях требуется экстренная помощь если он

- a) дышит, но дыхание затруднено, слышны свистящие хрипы на выдохе
- b) может кашлять, не может говорить
- c) не может кашлять и говорить

## 9.3. Примеры ситуационных задач:

### ПК-1

1. Новорожденный с признаками скелетных деформаций, узкой грудной клеткой, короткими ребрами, гипоплазией легких, микромелией и брахидактилией обследован методом секвенирования по Сенгеру. При обследовании обнаружена одна точечная мутация в гене *DYNC2H1* в гетерозиготном состоянии. При обследовании родителей тем же методом выявлено носительство данного генетического варианта у матери и сестры пробанда без клинических проявлений заболевания. О какой патологии в данном случае может идти речь? Какой следующий метод лабораторной генетики

можно предложить использовать для верификации и уточнения причины заболевания? Каким методом целесообразнее проводить пренатальный скрининг в данной ситуации?

#### **ПК-2**

2. У ребенка 2 лет с рождения обнаружены признаки гипотонии, отставание в психомоторном развитии, высокие цифры КФК при обследовании, на основании чего поставлен диагноз врожденной миодистрофии. После верификации причинной мутации в гене скелетномышечного актина проведено обследование родителей, и подтвержден *de novo* характер мутации. Каков повторный риск рождения ребенка с врожденной миодистрофией

#### **ПК-4**

3. У ребенка 2 лет с рождения обнаружены признаки гипотонии, отставание в психомоторном развитии, высокие цифры КФК при обследовании, на основании чего поставлен диагноз врожденной миодистрофии. После верификации причинной мутации в гене скелетномышечного актина проведено обследование родителей, и подтвержден *de novo* характер мутации. Каков повторный риск рождения ребенка с врожденной миодистрофией

#### **ПК-5**

4. У пациента 27 лет отмечается затруднение в разжимании кулаков и раскрытии глаз после зажмуривания. При профилактическом обследовании и снятии ЭКГ выявлена полная AV блокада II. Из семейного анамнеза известно о случае внезапной смерти у дяди по материнской линии, а также о нарушении психосоциальной адаптации в школе у детей дяди. Ваш предположительный диагноз и оптимальный метод лабораторно-генетического обследования?

#### **ПК-6 и УК-1**

5. У новорожденного ребенка выявлены множественные аномалии развития. Стандартное кариотипирование, проведенное по ФГА-стимулированным Т-лимфоцитам периферической крови, выявило наличие маркерной хромосомы (кариотип 47, XY, +mar). Для уточнения диагноза и прогноза пациента какой дальнейший генетический анализ может быть проведен, с использованием каких методов?

#### **ПК-9 и УК-1**

6. У пациента выявлены признаки удлинённого интервала QT на ЭКГ, других признаков системного заболевания не выявлено. Семейный анамнез внезапной смерти отсутствует. При генетическом исследовании выявлен генетический вариант в гене SCN5A, который описан в базах данных ClinVar и dbSNP в связи с ассоциацией с синдромом внезапной смерти младенца и синдромом Бругада. Частота данного варианта в популяции 1:5000. Какова ваша тактика при трактовке выявленного генетического варианта

### **10. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины**

#### **10.1 Список основной литературы:**

1. Иммуногеномика и генодиагностика человека [Электронный ресурс] / Р.М. Хаитов, Л.П. Алексеев, Д.Ю. Трофимов - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>

## 10.2 Список дополнительной литературы:

1. Клиническая лабораторная диагностика. В 2 томах. Том 1. [Электронный ресурс]: национальное руководство / Под ред. В.В. Долгова - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - (Серия "Национальные руководства") - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970421291.html>
2. Медицинские лабораторные технологии: руководство по клинической лабораторной диагностике: в 2 т. Т. 1 [Электронный ресурс] / [В. В. Алексеев и др.]; под ред. А. И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422748.html>
3. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
4. Наследственные болезни [Электронный ресурс]: национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - (Серия "Национальные руководства"). - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>
5. Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Электронный ресурс] / под ред. А.И. Карпищенко - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970429587.html>

## 10.3 Характеристика информационно-образовательной среды:

10.3.1 Программное обеспечение, используемое при осуществлении образовательного процесса по дисциплине:

- Операционная система семейства Windows
- Пакет OpenOffice
- Пакет LibreOffice
- Microsoft Office Standard 2016
- NETOP Vision Classroom Management Software лицензионный сертификат.
- Программы на платформе Moodle <http://moodle.almazovcentre.ru/>, Образовательный портал ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России.
- САБ «Ирбис 64» - система автоматизации библиотек. Электронный каталог АРМ «Читатель» и Web-Ирбис

10.3.2 Профессиональные базы данных, используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине:

- Электронная библиотечная система «Медицинская библиотека «MEDLIB.RU» ([www.medlib.ru](http://www.medlib.ru))
- Электронная медицинская библиотека «Консультант врача» ([www.rosmedlib.ru](http://www.rosmedlib.ru))
- Полнотекстовая база данных «ClinicalKey» ([www.clinicalkey.com](http://www.clinicalkey.com))
- HTS The Biomedical & Life Sciences Collection – 2400 аудиовизуальных презентаций ([www.hstalks.com](http://www.hstalks.com))
- Всемирная база данных статей в медицинских журналах PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
- Научная электронная библиотека <http://elibrary.ru/defaultx.asp>

10.3.3 Информационные справочные системы, используемые при осуществлении

образовательного процесса по дисциплине:

- Реферативная и наукометрическая база данных «Scopus» (<http://www.scopus.com/>)
- База данных индексов научного цитирования WebofScience ([www.webofscience.com](http://www.webofscience.com))

10.3.4 Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимые для освоения дисциплины:

- Поисквые системы Google, Rambler, Yandex  
<http://www.google.ru>; <http://www.rambler.ru>; <http://www.yandex.ru/>
- Мультимедийный словарь перевода слов онлайн Мультитран <http://www.multitrans.ru/>
- Публикации ВОЗ на русском языке <http://www.who.int/publications/list/ru/>
- Международные руководства по медицине <https://www.guidelines.gov/>
- Единое окно доступа к образовательным ресурсам <http://window.edu.ru/>
- Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) <http://www.femb.ru/feml>

## 11. Материально-техническое обеспечение

Центр располагает материально-технической базой, которая соответствует действующим противопожарным правилам и нормам и обеспечивает проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической работы обучающихся, предусмотренной учебным планом.

Необходимый для реализации программы ординатуры перечень материально-технического и учебно-методического обеспечения включает в себя специально оборудованные помещения для проведения учебных занятий, в том числе:

- **учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа** – укомплектованные специализированной мебелью, набором демонстрационного оборудования и учебно-наглядными пособиями, обеспечивающими тематические иллюстрации, соответствующие рабочим учебным программам дисциплин;
- **учебные аудитории для проведения занятий семинарского типа** – укомплектованные специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации;
- **учебная аудитория для курсового проектирования (выполнения курсовых работ)** – укомплектована специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации;
- **учебная аудитория для групповых и индивидуальных консультаций** – укомплектована специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации;
- **учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации** – укомплектована специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации;
- **помещение для самостоятельной работы** – укомплектовано специализированной (учебной) мебелью, оснащено компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечено доступом в электронную информационно-образовательную среду организации;
- **центральная клиничко-диагностическая лаборатория, класс для морфологических занятий, лаборатория перинатального центра** – укомплектовано специализированным оборудованием, расходными материалами, компьютерной техникой с доступом в электронную информационно-образовательную среду организации, техническими средствами, позволяющими обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью.
- **институт молекулярной биологии и генетики** – укомплектовано

специализированным оборудованием, техническими средствами, необходимыми для реализации программы ординатуры и оснащено компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечено доступом в электронную информационно-образовательную среду организации.

## **12. Кадровое обеспечение**

Состав научно-педагогических работников, обеспечивающих реализацию подготовки обучающихся по дисциплине «Лабораторная генетика», соответствует требованиям ФГОС ВО и отражён в справке о кадровом обеспечении специальности.