

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
федеральное государственное бюджетное учреждение
«Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России)

ИНСТИТУТ МЕДИЦИНСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ

УТВЕРЖДАЮ
Директор Института медицинского
образования
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»
Минздрава России
Е.В. Пармон
«16» мая 2023г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплина	ОСНОВНЫЕ МЕТОДЫ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ, МОЛЕКУЛЯРНО-БИОЛОГИЧЕСКИХ И ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ (наименование дисциплины)
Профиль	магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология Медицинские лабораторные исследования (код специальности и наименование)
Факультет	лечебный (наименование факультета)
Кафедра	лабораторной медицины и генетики (наименование кафедры)

Форма обучения	очно-заочная
Курс	3
Семестр	5
Занятия лекционного типа	8 час.
Занятия семинарского типа	4 час.
Всего аудиторной работы	12 час.
Самостоятельная работа (внеаудиторная)	60 час.
Форма промежуточной аттестации	зачет
Общая трудоемкость дисциплины	72/2 (час/зач.ед.)

Рабочая программа дисциплины «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований» составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования — магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденным приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации «11» августа 2020 г. № 934 и учебным планом.

СОСТАВИТЕЛИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Вавилова Татьяна Владимировна	Д.м.н., профессор	Заведующая кафедрой лабораторной медицины и генетики	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
2.	Сироткина Ольга Васильевна	Д.б.н., доцент	Профессор кафедры лабораторной медицины и генетики	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
3.	Пупшо Ирина Леонидовна	К.б.н.	Доцент кафедры лабораторной медицины и генетики	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России

ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

Рабочая программа дисциплины «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований» рассмотрена и обсуждена на заседании кафедры лабораторной медицины и генетики «11» мая 2023 г., протокол № 5.

Рабочая программа дисциплины «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований» рассмотрена и одобрена на заседании Учебно-методического совета Института медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России «16» мая 2023 г., протокол № 07/2023.

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель изучения дисциплины: подготовка высококвалифицированных магистров, способных проводить исследования и решать актуальные задачи здравоохранения в области лабораторной медицины.

Задачи изучения дисциплины: формирование у обучающихся общепрофессиональных и профессиональных компетенций, позволяющих обучающимся решать профессиональные задачи по созданию и реализации новых технологий, разрабатывать и внедрять новые методы медицинских лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики *in vitro*, выполнять диагностические медицинские лабораторные исследования и интерпретацию их результатов.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований» относится к Блоку 1 учебного плана (элективная дисциплина) к части, формируемой участниками образовательных отношений

Междисциплинарные и внутродисциплинарные связи:

Для изучения данной учебной дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

- «Основы клинической лабораторной диагностики, организационно-методическое обеспечение и контроль качества лабораторного процесса»
- «Общая патология»

3.ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Компетенция	Индикатор	Показатели достижения освоения компетенции	Оценочные средства
УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, выработать стратегию действий.	УК-1.1. Анализирует проблемную ситуацию на основе системного подхода, выявляя ее составляющие и связи между ними	Знает: основные принципы анализа проблемных ситуаций на основе системного анализа	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ
		Умеет: анализировать проблемные ситуации на основе системного подхода, выявлять составляющие проблемной ситуации и связи между ними	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ
	УК-1.2. Формулирует цели и рассматривает различные варианты решения проблемной ситуации	Знает: основные принципы формулирования целей и пути решения проблемных ситуаций	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ
		Умеет: формулировать цели и предлагать различные варианты решения проблемных ситуаций	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ
ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные биологические представления и современные методологические подходы для постановки и решения новых нестандартных задач в сфере профессиональной деятельности.	ОПК-1.2. Способен применять фундаментальные биологические представления с учетом современных методологических подходов для постановки нестандартных профессиональных задач	Знает: фундаментальные биологические представления и современные методологические подходы к молекулярно-генетическим, молекулярно-биологическим и цитогенетическим исследованиям	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: применять фундаментальные биологические представления с учетом современных методологических подходов к молекулярно-генетическим, молекулярно-биологическим и цитогенетическим исследованиям для постановки нестандартных профессиональных задач	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	ОПК-1.3. Способен использовать программное обеспечение и профессиональные базы данных для решения задач в избранной области биологии.	Знает: программное обеспечение и профессиональные базы данных в области молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ
		Умеет: использовать программное обеспечение и профессиональные базы данных для решения задач в области молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ
ОПК-2. Способен творчески использовать в профессиональной деятельности знания	ОПК-2.2. Использует современные методы молекулярной биологии в сфере профессиональной	Знает: современные методы молекулярной биологии, используемые в сфере профессиональной деятельности для выполнения медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, Д
		Умеет: применять современные методы молекулярной	Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ

фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность программ магистратуры.	деятельности для постановки и решения новых задач	биологии в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	
	ОПК-2.3. Способен формулировать заключения и выводы по результатам анализа литературных данных и расчетно-теоретических работ в избранной области биологии.	Знает: принципы анализа литературных данных в области молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований Умеет: формулировать заключения и выводы по результатам анализа литературных данных и расчетно-теоретических работ в избранной области молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ
ОПК-5. Способен участвовать в создании и реализации новых технологий в сфере профессиональной деятельности и контроле их экологической безопасности с использованием живых объектов	ОПК-5.3. Способен участвовать в создании и реализации новых технологий в сфере профессиональной деятельности	Знает: принципы создания и реализации новых технологий в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: реализовывать новые технологии в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ОПК-6. Способен творчески применять и модифицировать современные компьютерные технологии, работать с профессиональными базами данных, профессионально оформлять и представлять результаты новых разработок.	ОПК-6.1. Использует современные компьютерные технологии в работе с профессиональными базами данных.	Знает: современные компьютерные технологии, применяющиеся для работы с профессиональными базами данных	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ
		Умеет: использовать современные компьютерные технологии, применяющиеся для работы с профессиональными базами данных	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ
	ОПК-6.2. Проводит статистический анализ данных с помощью компьютерных программ и интерпретирует результаты для решения профессиональных задач.	Знает: методы статистического анализа данных с помощью компьютерных программ для решения профессиональных задач	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ
		Умеет: проводить статистический анализ данных с помощью компьютерных программ и интерпретировать результаты для решения профессиональных задач	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ
	ОПК-6.3. Применяет современные компьютерные технологии при представлении результатов новых разработок.	Знает: современные компьютерные технологии для представления результатов новых разработок	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ
		Умеет: представлять результаты новых разработок с использованием современных компьютерных технологий	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ

ОПК-7. Способен в сфере своей профессиональной деятельности самостоятельно определять стратегию и проблематику исследований, принимать решения, в том числе инновационные, выбирать и модифицировать методы, отвечать за качество работ и внедрение их результатов, обеспечивать меры производственной безопасности при решении конкретной задачи	ОПК-7.3. Обеспечивает меры производственной безопасности при решении конкретной задачи	Знает: меры производственной безопасности при выполнении молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: самостоятельно обеспечивать меры производственной безопасности при выполнении молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ОПК-8. Способен использовать современную исследовательскую аппаратуру и вычислительную технику для решения инновационных задач в профессиональной деятельности.	ОПК-8.1. Способен использовать современную исследовательскую аппаратуру для решения инновационных задач в профессиональной деятельности.	Знает: современную исследовательскую аппаратуру для решения инновационных задач в профессиональной деятельности в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: использовать современную исследовательскую аппаратуру для решения инновационных задач в профессиональной деятельности в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	ОПК-8.2. Способен использовать вычислительную технику для решения инновационных задач в профессиональной деятельности.	Знает: вычислительную технику для решения инновационных задач в профессиональной деятельности в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: использовать вычислительную технику для решения инновационных задач в профессиональной деятельности в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ОПК-8.3. Способен осваивать новые методы исследования, разрабатывать инновационные подходы для решения	Знает: принципы внедрения новых методов исследований и разработки инновационных подходов для решения профессиональных задач в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ	
	Умеет: внедрять новые методы исследований и	Для текущего контроля: КВ, Д	

	профессиональных задач.	разрабатывать инновационные подходы для решения профессиональных задач в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-4. Способен использовать знание нормативных документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских и лабораторных работ	ПК-4.1. Составляет общий план исследования с учетом нормативных документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских и лабораторных работ <i>in vitro</i> и/или <i>in vivo</i>	Знает: нормативные документы, регламентирующие организацию проведения молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований <i>in vitro</i> в клиничко-диагностических лабораториях	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: составлять общий план молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований с учетом нормативных документов	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	ПК-4.2. Осуществляет организацию и проведение исследований с учетом нормативных документов, регламентирующих организацию проведения лабораторных работ	Знает: нормативные документы, регламентирующие проведение молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических исследований в клиничко-диагностических лабораториях	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: осуществлять организацию и проведение молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических исследований в клиничко-диагностических лабораториях с учетом нормативных документов	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	ПК-4.3. Способен реализовать исследования и проведение лабораторных работ <i>in vitro</i> и/или <i>in vivo</i>	Знает: нормативные документы для реализации и проведения молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических исследований в клиничко-диагностических лабораториях	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: реализовать проведение молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических исследований в клиничко-диагностических лабораториях	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-5. Способен разрабатывать и внедрять новые методы медицинских лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i>	ПК-5.1. Обеспечивает условия для выполнения новых видов медицинских лабораторных исследований, внедрения новых медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i>	Знает: условия для выполнения и внедрения новых видов молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: обеспечивать условия для выполнения и внедрения новых видов молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	ПК-5.2. Осуществляет контроль качества новых медицинских	Знает: принципы контроля качества новых молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных методов	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ

лабораторных исследований	Умеет: проводить контроль качества новых молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных методов	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ	
ПК-5.3. Разрабатывает стандартные операционные процедуры по новым методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации новых медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i>	Знает: порядок составления стандартных операционных процедур по новым методам молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ	
	Умеет: разрабатывать стандартные операционные процедуры по новым методам молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ	
ПК-5.4. Оценивает аналитические характеристики и клиническую информативность новых методов медицинских лабораторных исследований	Знает: принципы оценки клинической информативности и аналитические характеристики молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических методов исследования	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ	
	Умеет: оценивать аналитические характеристики и клиническую информативность молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических методов лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ	
ПК-6. Способен выполнять диагностические медицинские лабораторные исследования и интерпретацию их результатов	ПК-6.1. Организует контроль качества медицинских лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах.	Знает: принципы организации контроля качества медицинских лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах.	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: ТЗ, КВ
		Умеет: применять способы оценки контроля качества медицинских лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах.	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: ТЗ, КВ
	ПК-6.2. Способен выполнять медицинские лабораторные исследования с использованием медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i> , технологических процессов и технологий, для выполнения которых	Знает: особенности технологических процессов при выполнении молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: выполнять молекулярно-биологические, молекулярно-генетические и цитогенетические лабораторные исследования с использованием медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i> , технологических процессов и технологий, для выполнения которых требуется специально подготовленный персонал	Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ

требуется специально подготовленный персонал		
ПК-6.3. Анализирует результаты и формулирует лабораторное заключение химико-микроскопических, гематологических, цитологических, биохимических, коагулологических, иммунологических, иммуногематологических, химико-токсикологических, молекулярно-биологических, генетических, микробиологических, паразитологических и вирусологических исследований	Знает: принципы формулирования лабораторных заключений молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: анализировать результаты и формулировать лабораторное заключение молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ

КВ – контрольные вопросы, Р – темы рефератов, Д – темы для докладов, ТЗ – тестовые задания

4. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ, СТРУКТУРИРОВАННОЕ ПО ТЕМАМ (РАЗДЕЛАМ) С УКАЗАНИЕМ ОТВЕДЕННОГО НА НИХ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ И ВИДОВ ЗАНЯТИЙ

4.1 Объем дисциплины в академических часах, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем и на самостоятельную внеаудиторную работу обучающихся

Вид учебной работы	Трудоемкость		Семестры
	объем в академ. часах (АЧ)		5
Аудиторные занятия (всего)	12		12
В том числе:	-		-
Занятия лекционного типа	8		8
Занятия семинарского типа	4		4
Самостоятельная внеаудиторная работа (всего)	60		60
В том числе:	-		-
Подготовка к занятиям	20		20
Самостоятельная работа с вопросами для текущего контроля	20		20
Подготовка рефератов, докладов, подбор и изучение литературных источников, интернетресурсов	20		20
Промежуточная аттестация – зачет	-		-
Из них на практическую подготовку*	33		33
Общая трудоемкость	часы	72	72
	зач. ед.	2	2

***Практическая подготовка (ПП)** - форма организации образовательной деятельности при освоении образовательной программы в условиях выполнения обучающимися определенных видов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью и направленных на формирование, закрепление, развитие практических навыков и компетенций по профилю соответствующей образовательной программы

4.2 Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов занятий

Наименование темы (раздела)	Контактная работа, академ.ч.		СР	Всего	Из них на практическую подготовку*
	Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа			
Раздел 1. Методы классической цитогенетической диагностики	2	1	15	18	8,5
Раздел 2. Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии.	2	1	15	18	8,5
Раздел 3. Молекулярно-биологические и молекулярно-генетические методы исследования.	2	1	15	18	7,5
Раздел 4. Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в медицинской практике.	2	1	15	18	8,5
Зачет	-		-	-	-
Итого	8	4	60	72	33

СР- самостоятельная внеаудиторная работа

***Практическая подготовка (ПП)** - форма организации образовательной деятельности при освоении образовательной программы в условиях выполнения обучающимися определенных видов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью и направленных на формирование, закрепление, развитие практических навыков и компетенций по профилю соответствующей образовательной программы

Образовательная деятельность в форме практической подготовки, предусматривающая участие обучающихся в выполнении отдельных элементов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью, организована в соответствии с разработанным учебным планом и достигает 80% от общей трудоёмкости дисциплины для занятий семинарского типа и 50% от занятий самостоятельной работы.

4.3 Тематический план занятий лекционного типа - всего 8 часов

№ темы	Наименование темы лекционного занятия	Часы	Содержание темы	Формируемые индикаторы компетенций	Демонстрационное оборудование и учебно-наглядные пособия
1.	Методы классической цитогенетической диагностики.	2	Введение в предмет, основные понятия, области задач. Хромосомы во время клеточного деления. Карiotипирование.	ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ПК-6.3	Мультимедийная аппаратура, презентации
2.	Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии.	2	Международная цитогенетическая номенклатура в диагностике хромосомной патологии (ISCN). Синдромы анеуплоидий. Синдромы полисомий. Синдромы частичных анеуплоидий. Синдромы хромосомной нестабильности. Профилактика хромосомной патологии.	ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ПК-6.3	Мультимедийная аппаратура, презентации
3.	Молекулярно-биологические и молекулярно-генетические методы исследования.	2	Структурная организация нуклеиновых кислот и белков. Молекулярные механизмы изменчивости – мутации. Методы получения ДНК и РНК из биологического материала. Методы анализа нуклеиновых кислот: ПЦР, ПЦР в реальном времени, мультиплексная амплификация лигазно-связанных проб (MLPA-анализ), анализ экспрессии генов, секвенирование оп Сенгеру, протеомные методы исследования. Применение молекулярно-биологических и молекулярно-генетических методов исследования в клинико-диагностической практике.	ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-6.3	Мультимедийная аппаратура, презентации
4.	Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в медицинской практике.	2	Флуоресцентная гибридизация in situ (FISH). Метод сравнительной геномной гибридизации на ДНК-микрочипах (array-CGH). Высокопроцессивное секвенирование (NGS): методология, возможности для клинического применения, биоинформационная обработка результатов - оценка патогенности выявленных вариантов, структурное моделирование и оценка функциональной значимости мутаций, популяционные частоты минорных аллелей, оценка качества секвенирования и глубины покрытия, международные базы данных.	ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-5.4, ПК-6.3	Мультимедийная аппаратура, презентации

4.4 Тематический план занятий семинарского типа - всего 4 часа

№ темы	Форма проведения занятия	Наименование темы занятия	Часы, в том числе на ПП*	Содержание темы занятия	Формируемые индикаторы компетенций	Формы и методы текущего контроля
1.	Практическое занятие	Методы классической цитогенетической диагностики.	1 из них на ПП- 50%	Строение и функции хромосом, карiotип человека, половой хроматин, полиморфизм хромосом. Карiotипирование, стандарты и контроль качества цитогенетических исследований. Приготовление	ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-7.3, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, СЗ

				препаратов хромосом из цитотрофобласта хориона и лимфоцитов периферической крови, рутинная окраска препаратов с помощью красителя Гимзы, анализ препаратов с помощью микроскопа, раскладка хромосом по группам, согласно их морфологии. Составление кариограмм с помощью специализированного ПО. Применение правил унифицированной записи ответа кариотипов согласно ISCN.		
2.	Практическое занятие	Молекулярно-генетические методы исследования.	1 из них на ПП 80%	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. Принципы ПП и ПЦР в режиме реального времени, последовательные этапы метода, компоненты реакционной смеси, различные модификации ПЦР, способы детекции ПЦР-продуктов. Требования к организации помещений ПЦР-лабораторий.	ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, СЗ
3.	Практическое занятие	Молекулярно-биологические методы исследования.	1 из них на ПП 80%	Протеомные методы исследования. Способы определения концентрации белков в различных биологических материалах, принципы иммуноблоттинга, иммунопреципитации, иммуноцитохимического и иммуногистохимического анализа. Проточная лазерная цитометрия. Масс-спектрометрия.	ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ
4.	Практическое занятие	Методы диагностики на основе гибридизационных технологий.	1 из них на ПП 80%	Классификация ДНК-зондов и принцип их подбора, основные этапы постановки FISH в лаборатории, анализ полученных данных, особенности применения метода в преемплантационной, пренатальной и постнатальной генетической диагностике, диагностика онкогематологических заболеваний.	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, Д
Итого			4 часа из них на ПП- 3 часа			

КВ – контрольные вопросы, Р – темы рефератов, Д – темы для докладов, СЗ – ситуационные задачи

**Практическая подготовка (ПП) - форма организации образовательной деятельности при освоении образовательной программы в условиях выполнения обучающимися определенных видов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью и направленных на формирование, закрепление, развитие практических навыков и компетенций по профилю соответствующей образовательной программы*

4.5 Внеаудиторная самостоятельная работа – всего 60 часов

Вид самостоятельной работы	Часы, в том числе на ПП*	Формируемые индикаторы компетенций
Подготовка к занятиям	20 из них на ПП 50%	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3
Самостоятельная работа с вопросами для текущего контроля	20 из них на ПП 50%	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3
Подготовка рефератов, докладов, подбор и изучение литературных источников, интернетресурсов	20 из них на ПП 50%	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3
Итого	60 часов из них на ПП - 30 часов	

**Практическая подготовка (ПП) - форма организации образовательной деятельности при освоении образовательной программы в условиях выполнения обучающимися определенных видов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью и направленных на формирование, закрепление, развитие практических навыков и компетенций по профилю соответствующей образовательной программы*

4.5.1 Самостоятельная проработка некоторых тем – всего 20 часов

Название темы	Часы, в том числе на ПП*	Формируемые индикаторы компетенций	Методическое обеспечение
Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии. Синдромы анеуплоидий (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Шерешевского-Тернера). Синдромы полисомий (синдром Клайнфельтера, синдромы поли-Х и поли-У). Синдромы частичных анеуплоидий. Синдромы хромосомной нестабильности. Принципы медико-генетического консультирования, показания для проведения пренатальной диагностики хромосомных заболеваний человека, факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.	10 из них на ПП-50%	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-6.3	Учебно-методическое пособие по организации внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся
агау-CGH: принцип метода, возможности и ограничения, платформы для анализа, сравнительный анализ и выбор чипов в зависимости от степени разрешения исследования, анализ результатов, используемое программное обеспечение, базы данных, интернет-ресурсы. NGS: способы приготовления и оценки качества библиотек, таргетное секвенирование, принцип создания целевых панелей, RNA секвенирование.	10 из них на ПП-50%	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	Учебно-методическое пособие по организации внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся
Итого	20 часов из них на ПП - 10 часов		

**Практическая подготовка (ПП) - форма организации образовательной деятельности при освоении образовательной программы в условиях выполнения обучающимися определенных видов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью и направленных на формирование, закрепление, развитие практических навыков и компетенций по профилю соответствующей образовательной программы*

5. ОРГАНИЗАЦИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

5.1 Виды оценочных средств, используемых при текущем контроле и промежуточной аттестации

Формы контроля	Название раздела дисциплины	Общее количество оценочных средств			
		КВ	ТЗ	СЗ	Д
Текущий контроль	Методы классической цитогенетической диагностики.	15	-	5	-
	Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии.	15	-	-	5
	Молекулярно-биологические и молекулярно-генетические методы исследования.	15	-	-	-
	Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в медицинской практике.	10	-	-	5
Промежуточная аттестация по дисциплине – зачет		30	65	-	-

КВ – контрольные вопросы, ТЗ – тестовые задания, СЗ – ситуационные задачи, Д – темы для докладов

5.2 Организация текущего контроля знаний

№ п/п	Наименование темы (раздела) дисциплины	Код контролируемого индикатора компетенции	Наименование оценочного средства
1.	Методы классической цитогенетической диагностики.	ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-7.3, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, СЗ
2.	Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии.	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-6.3	КВ, Д
3.	Молекулярно-биологические и молекулярно-генетические методы исследования.	ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, СЗ
4.	Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в медицинской практике.	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, Д

КВ – контрольные вопросы, СЗ – ситуационные задачи, Д – темы для докладов

5.3 Организация контроля самостоятельной работы

№ п/п	Вид работы	Код контролируемого индикатора компетенции	Наименование оценочного средства
1.	Подготовка к занятиям	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3	КВ
2.	Самостоятельная работа с вопросами для текущего контроля	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3	КВ
3.	Подготовка рефератов, докладов, подбор и изучение литературных источников, интернетресурсов	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3	Д

КВ – контрольные вопросы, Р – темы рефератов, Д – темы для докладов

5.4 Организация промежуточной аттестации

Форма промежуточной аттестации по дисциплине – зачет

Этапы проведения промежуточной аттестации:

Этапы	Вид задания	Оценочные материалы	Проверяемые индикаторы компетенций
1	Собеседование	КВ	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3
2	Тестирование	ТЗ	ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.3, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3

КВ – контрольные вопросы, ТЗ – тестовые задания

Критерии оценивания результата промежуточной аттестации:

«Зачтено» – при условии положительных результатов на 1, 2 этапе.

«Не зачтено» – при наличии одного или более неудовлетворительных результатов.

Типовые оценочные средства.

Примеры *типовых контрольных вопросов* для проверки формирования индикаторов компетенций:

УК-1.1, УК-1.2

1. Принципы выбора метода анализа нуклеиновых кислот для решения различных диагностических задач.

2. Молекулярно-генетическая диагностика наследственных заболеваний.

ОПК-1.2

1. Хромосомные мутации. Причины возникновения хромосомных мутаций.

2. Синдром Дауна, патогенез.

ОПК-1.3

1. Международная номенклатура в цитогенетической диагностике (ISCN).

2. Международные базы данных, используемые для анализа и работы с нуклеотидными последовательностями.

ОПК-2.2

1. Области применения ПЦР в реальном времени.

2. Методы дифференциального окрашивания препаратов метафазных хромосом человека.

ОПК-2.3

1. Правила унифицированной записи ответа кариотипов согласно ISCN.

2. Принципы оценки патогенности генетических вариантов, выявленных методом NGS.

ОПК-5.3

1. Принцип создания целевых панелей для диагностики методом NGS.

2. Выбор чипов array-CGH в зависимости от клинических задач исследования.

ОПК-6.1, ОПК-6.2

1. Основные инструменты биоинформатической обработки результатов высокопроцессивного секвенирования.

2. Биоинформатический анализ массива данных: структурное моделирование и оценка функциональной значимости мутаций.

ОПК-7.3

1. Санитарно-противоэпидемический режим в ПЦР-лабораториях.

2. Порядок обеззараживания и утилизации отработанного исследуемого биологического материала в клиничко-диагностических лабораториях.

ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3

1. Современная приборная база для проведения высокопроцессивного секвенирования.
2. Современные проточные лазерные цитофлуориметры.

ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-5.1

1. Требования к помещениям и оборудованию лабораторий, выполняющих молекулярно-биологические исследования.
2. Действия при контаминации лаборатории, использующей МАНК, нуклеиновыми кислотами или ампликонами.

ПК-4.3

1. В чем отличие ПЦР и ПЦР в реальном времени.
2. Области применения метода секвенирования по Сенгеру в клинической-лабораторной диагностике.

ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4

1. Стандарты и контроль качества цитогенетических исследований.
2. Определение аналитических характеристик неколичественных методов обнаружения искомым компонентов биоматериалов.

ПК-6.1

1. Внутренний контрольный образец при проведении ПЦР в реальном времени.
2. Методы очистки, преципитации, контроль и необходимые параметры качества выделенной ДНК и РНК для последующего использования в различных методиках.

ПК-6.2, ПК-6.3

1. Основные принципы иммуноцитохимического анализа.
2. Виды молекулярно-генетического типирования HLA, интерпретация результата.

Примеры *типовых тестовых заданий* для проверки формирования индикаторов компетенций:

ОПК-2.2

ТЗ 1 - ПЦР в реальном времени в мультиплексном формате основана на

- a. использовании специфических пар праймеров к нескольким генам-мишеням
- b. использовании системы красителя Sybgreen
- c. использовании системы TaqMan
- d. верны варианты a и b
- e. верны варианты a и c

ОПК-2.3

ТЗ 2 - Согласно международной номенклатуре (ISCN) формула нормального мужского кариотипа:

- a. 46, XX
- b. 46, XY
- c. 45, X

ОПК-5.3

ТЗ 3 - Секвенирование транскриптома можно выполнить с помощью:

- a. технологии MiSeq
- b. технологии NextSeq
- c. технологии HiSeq
- d. верны варианты b и c
- e. верны все перечисленные варианты

ОПК-6.1, ОПК-6.3

ТЗ 4 - Для определения патогенной роли выявленного генетического варианта при моногенной патологии необходимо:

- a. провести сегрегационный анализ
- b. сопоставить с базой данных ClinVar
- c. сопоставить с базой данных ExAc
- d. верны все перечисленные варианты
- e. верны варианты b и c

ОПК-7.3

ТЗ 5 - Основные правила работы в ПЦР-лаборатории:

- 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 и слизистых кровью или другими биожидкостями немедленно обработать их
- e. все перечисленное

ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3

ТЗ 6 - Метод «цифровой» ПЦР это:

- a. анализ ПЦР в реальном времени с помощью «цифровой» математической модели
- b. детекция продуктов ПЦР в реальном времени с помощью цифровой камеры
- c. дробление реакционной смеси ПЦР на множество мелких капель, в которых идет индивидуальная реакция ПЦР

ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-5.1

ТЗ 7 - Что является показанием к инвазивной пренатальной диагностике хромосомных заболеваний в первом триместре беременности:

- a. толщина воротникового пространства более 3 мм
- b. повышенный уровень ХГЧ и сниженный уровень РАРР-А
- c. пониженный уровень ХГЧ и повышенный уровень РАРР-А
- d. все перечисленные варианты
- e. верны варианты a и b

ПК-4.3

ТЗ 8 - Для предотвращения изменения объема реакционной смеси в ПЦР используют:

- a. амплификаторы с термостатируемой крышкой
- b. добавление минерального масла в пробирку с реакционной смесью
- c. добавление воска в пробирку с реакционной смесью
- d. верны все перечисленные варианты
- e. верны варианты a и b

ПК-5.2, ПК-6.1

ТЗ 9 - Использование отрицательного контрольного образца в ПЦР позволяет:

- a. оценить контаминацию ПЦР
- b. оценить чувствительность ПЦР
- c. оценить специфичность ПЦР
- d. оценить эффективность выделения ДНК из клинического материала

ПК-5.3, ПК-5.4

ТЗ 10 - При количественной оценке ПЦР продукта в реальном времени результат считается достоверным, если коэффициент корреляции R² при построении калибровочной прямой более:

- a. 0,95
- b. 0,96
- c. 0,97
- d. 0,98
- e. верны все перечисленные варианты

ПК-6.2

ТЗ 11 – Подготовка библиотек для таргетного секвенирования включает:

- a. этап очистки нуклеиновых кислот с использованием OligodT, конъюгированных на магнитных частицах
- b. этап обогащения
- c. этап гибридизации целевых проб
- d. верны варианты a и b
- e. верны варианты b и c
- f. верны все перечисленные варианты

ПК-6.3

ТЗ 12 - Синдрому Дауна соответствует кариотип:

- a. 47, XX, +13
- b. 47, XX, +21
- c. 47, XXX
- d. 47, XXУ
- e. 47, XY, +18
- f. 45, X

Примеры **типовых тем докладов** для проверки формирования индикаторов компетенций:

УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-2.3

1. Строение и функции хромосом. Кариотип человека.
2. Проточная лазерная цитометрия: возможности использования в онкогематологии.
3. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.

Примеры **типовых ситуационных задач** для проверки формирования индикаторов компетенций:

ПК-6.2, ПК-6.3

СЗ: Проанализируйте метафазную пластинку из культуры крови (окрашивание GTG), напишите формулу кариотипа, сделайте заключение по исследованию.



Эталон ответа:

Формула кариотипа - 46, XY

Заключение - кариотип нормальный мужской.

Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (приложение 1 к рабочей программе).

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

В ИМО создана и функционирует электронная информационно-образовательная среда (далее - ЭИОС), включающая в себя электронные информационные ресурсы, электронные образовательные ресурсы. ЭИОС обеспечивает освоение обучающимися образовательных программ в полном объеме независимо от места нахождения обучающихся. Электронные библиотеки обеспечивают доступ к профессиональным базам данных, справочным и поисковым системам, а также иным информационным ресурсам.

6.1 Программное обеспечение, профессиональные базы данных, информационные справочные системы, ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимые для освоения дисциплины

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

Образовательный портал ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России

<http://moodle.almazovcentre.ru/>

САБ «Ирбис 64» - система автоматизации библиотек. Электронный каталог АРМ «Читатель» и Web-Ирбис

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

Электронная библиотечная система «Медицинская библиотека «MEDLIB.RU» (www.medlib.ru)

Электронная медицинская библиотека «Консультант врача» (www.rosmedlib.ru)

ЭБС «Букап» (<https://www.books-up.ru/>)

ЭБС «Юрайт» (<https://urait.ru/>)

Электронная библиотека Профи-Либ «Медицинская литература издательства "Спецлит"»

(<https://speclit.profy-lib.ru/>)

Всемирная база данных статей в медицинских журналах PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

Научная электронная библиотека <http://elibrary.ru/>

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

Поисковые системы Yandex (<http://www.yandex.ru/>)

Мультимедийный словарь перевода слов онлайн МультиТран (<http://www.multitrans.ru/>)

Университетская информационная система РОССИЯ (<https://uisrussia.msu.ru/>)

Публикации ВОЗ на русском языке (<https://www.who.int/ru/publications/i>)

Международные руководства по медицине (<https://www.guidelines.gov/>)

Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) (<http://www.femb.ru>)

Боль и ее лечение (www.painstudy.ru)

US National Library of Medicine National Institutes of Health (www.pubmed.com)

Русский медицинский журнал (www.rmj.ru)

Министерство здравоохранения Российской Федерации (www.rosminzdrav.ru)

КиберЛенинка — это научная электронная библиотека (<https://cyberleninka.ru>)

Российская государственная библиотека (www.rsl.ru)

6.4. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.

Обучение по дисциплине «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований» включает контактную работу, состоящую из лекций, семинаров, самостоятельной работы и промежуточной аттестации. Лекционные занятия проводятся с использованием демонстрационного материала в виде мультимедийных презентаций.

Семинарские занятия проходят в учебных аудиториях. В ходе занятий слушатели разбирают и обсуждают вопросы по соответствующим разделам и темам дисциплины, выполняют теоретические и практические задания.

В учебном процессе широко используются активные и интерактивные формы проведения занятий (использование интернет-ресурсов для подготовки к занятиям, групповые дискуссии и др.) в сочетании с внеаудиторной работой с целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся.

Главными условиями правильной организации учебного процесса являются:

- планирование времени, необходимого на изучение данной дисциплины;
- регулярное повторение пройденного материала;

- подготовка к текущему тематическому контролю успеваемости и промежуточной аттестации.

Самостоятельная работа включает в себя проработку лекционных материалов, практических материалов и задач, которые разбирались на занятиях или были рекомендованы для самостоятельного решения, изучение рекомендованной учебной литературы, изучение информации, публикуемой в научной периодической печати и представленной в сети «Интернет» и написание реферата по предложенной теме.

Для самостоятельной работы в течение всего периода обучения имеется индивидуальный неограниченный доступ к электронной информационно-образовательной среде Центра Алмазова из любой точки, в которой есть доступ к сети «Интернет», как на территории Центра Алмазова, так и вне ее.

6.5. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины:

Основная литература:

1. Клиническая лабораторная диагностика: учебное пособие / Кишкун А. А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448304.html>
2. Справочник заведующего клинико-диагностической лабораторией / А. А. Кишкун — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970464397.html>
3. Биохимические исследования в клинической практике / А. А. Кишкун. - 2-е изд., перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970463710.html>
4. Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970463079.html>

Дополнительная литература:

1. Руководство по лабораторным методам диагностики / А. А. Кишкун — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970431023.html>
2. Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы / под ред. А. И. Карпищенко — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970429587.html>
3. Назначение и клиническая интерпретация результатов лабораторных исследований / А. А. Кишкун — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970438732.html>
4. Лабораторные и функциональные исследования в практике педиатра / Р. Р. Кильдиярова - 3-е изд. , перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970433911.html>
5. Теория и практика лабораторных биохимических исследований / Любимова Н. В. , Бабкина И. В. , Тимофеев Ю. С. - М/ : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970447215.html>
6. Иммуногеномика и генодиагностика человека / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>

7. Клиническая генетика : 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. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований» программы высшего образования - магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология Центр Алмазова располагает материально-технической базой, соответствующей действующим противопожарным правилам и нормам и обеспечивающей проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической и научно-исследовательской работ обучающихся, предусмотренных учебной дисциплиной.

Для проведения занятий по дисциплине «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований» специальные помещения имеют материально-техническое и учебно-методическое обеспечение:

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа – укомплектована специализированной (учебной) мебелью, набором оборудования для демонстрации презентаций.

Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа (практические занятия и все формы его проведения) - укомплектована специализированной (учебной) мебелью.

Учебная аудитория для групповых и индивидуальных консультаций - укомплектована специализированной (учебной) мебелью.

Учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации - укомплектована специализированной (учебной) мебелью.

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.

8. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Состав и квалификация научно-педагогических работников, обеспечивающих осуществление образовательного процесса по дисциплине «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований» соответствует требованиям ФГОС ВО - магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология.

9. ОСОБЕННОСТИ ОРГАНИЗАЦИИ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Освоение дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья при необходимости осуществляется кафедрой на основе адаптированной рабочей программы с использованием специальных методов обучения и дидактических материалов, составленных с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья таких обучающихся (обучающегося).

В целях освоения учебной программы дисциплины «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований» инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья кафедра обеспечивает:

- для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

- размещение в местах доступных для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими, в адаптированной форме справочной информации о расписании учебных занятий;
- присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь;
- выпуск альтернативных форматов методических материалов (крупный шрифт или аудиофайлы);
- для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:
- надлежащими звуковыми средствами воспроизведение информации;
- для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата:
- возможность беспрепятственного доступа обучающихся в учебные помещения, туалетные комнаты и другие помещения кафедры, а также пребывание в указанных помещениях.

Образование обучающихся с ограниченными возможностями здоровья может быть организовано как совместно с другими обучающимися, так и в отдельных группах или в отдельных организациях.

При освоении программы дисциплины обучающимся с ограниченными возможностями здоровья предоставляются бесплатно специальные учебники и учебные пособия, иная учебная литература и специальные технические средств обучения коллективного и индивидуального пользования, а также услуги сурдопереводчиков и тифлосурдопереводчиков.

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА
К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ДИСЦИПЛИНЫ
«ОСНОВНЫЕ МЕТОДЫ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ, МОЛЕКУЛЯРНО-
БИОЛОГИЧЕСКИХ И ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ»
(наименование дисциплины)

Магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология

Профиль: Медицинские лабораторные исследования

Квалификация (степень) выпускника: Магистр

Форма обучения: очно-заочная

Срок освоения ОПОП ВО: 2 года 3 месяца
(нормативный срок обучения)

ПАСПОРТ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
по дисциплине «ОСНОВНЫЕ МЕТОДЫ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ, МОЛЕКУЛЯРНО-БИОЛОГИЧЕСКИХ И ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ»

В результате освоения дисциплины обучающийся должен обладать следующими компетенциями: УК-1.1, УК- 1.2, ОПК-1.2, ОПК- 1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3

1. Описание показателей и критериев оценивания компетенций в процессе изучения дисциплины

Индикатор	Показатели достижения освоения компетенции	Оценочные средства
УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, выработать стратегию действий.		
УК-1.1. Анализирует проблемную ситуацию на основе системного подхода, выявляя ее составляющие и связи между ними	Знает: основные принципы анализа проблемных ситуаций на основе системного анализа	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ
	Умеет: анализировать проблемные ситуации на основе системного подхода, выявлять составляющие проблемной ситуации и связи между ними	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ
УК-1.2. Формулирует цели и рассматривает различные варианты решения проблемной ситуации	Знает: основные принципы формулирования целей и пути решения проблемных ситуаций	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ
	Умеет: формулировать цели и предлагать различные варианты решения проблемных ситуаций	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ
ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные биологические представления и современные методологические подходы для постановки и решения новых нестандартных задач в сфере профессиональной деятельности.		
ОПК-1.2. Способен применять фундаментальные биологические представления с учетом современных методологических подходов для постановки нестандартных профессиональных задач	Знает: фундаментальные биологические представления и современные методологические подходы к молекулярно-генетическим, молекулярно-биологическим и цитогенетическим исследованиям	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: применять фундаментальные биологические представления с учетом современных методологических подходов к молекулярно-генетическим, молекулярно-биологическим и цитогенетическим исследованиям для постановки нестандартных профессиональных задач	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ОПК-1.3. Способен использовать программное обеспечение и профессиональные базы данных для решения задач в избранной области биологии.	Знает: программное обеспечение и профессиональные базы данных в области молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ
	Умеет: использовать программное обеспечение и профессиональные базы данных для решения задач в области молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ

ОПК-2. Способен творчески использовать в профессиональной деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность программ магистратуры.		
ОПК-2.2. Использует современные методы молекулярной биологии в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	Знает: современные методы молекулярной биологии, используемые в сфере профессиональной деятельности для выполнения медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, Д
	Умеет: применять современные методы молекулярной биологии в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ОПК-2.3. Способен формулировать заключения и выводы по результатам анализа литературных данных и расчетно-теоретических работ в избранной области биологии.	Знает: принципы анализа литературных данных в области молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ
	Умеет: формулировать заключения и выводы по результатам анализа литературных данных и расчетно-теоретических работ в избранной области молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ
ОПК-5. Способен участвовать в создании и реализации новых технологий в сфере профессиональной деятельности и контроле их экологической безопасности с использованием живых объектов		
ОПК-5.3. Способен участвовать в создании и реализации новых технологий в сфере профессиональной деятельности	Знает: принципы создания и реализации новых технологий в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: реализовывать новые технологии в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ОПК-6. Способен творчески применять и модифицировать современные компьютерные технологии, работать с профессиональными базами данных, профессионально оформлять и представлять результаты новых разработок.		
ОПК-6.1. Использует современные компьютерные технологии в работе с профессиональными базами данных.	Знает: современные компьютерные технологии, применяющиеся для работы с профессиональными базами данных	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ
	Умеет: использовать современные компьютерные технологии, применяющиеся для работы с профессиональными базами данных	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ
ОПК-6.2. Проводит статистический анализ данных с помощью компьютерных программ и интерпретирует результаты для решения профессиональных задач.	Знает: методы статистического анализа данных с помощью компьютерных программ для решения профессиональных задач	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ
	Умеет: проводить статистический анализ данных с помощью компьютерных программ и интерпретировать результаты для решения профессиональных задач	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ
ОПК-6.3. Применяет современные компьютерные технологии при представлении результатов новых разработок.	Знает: современные компьютерные технологии для представления результатов новых разработок	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ
	Умеет: представлять результаты новых разработок с использованием современных компьютерных технологий	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ

ОПК-7. Способен в сфере своей профессиональной деятельности самостоятельно определять стратегию и проблематику исследований, принимать решения, в том числе инновационные, выбирать и модифицировать методы, отвечать за качество работ и внедрение их результатов, обеспечивать меры производственной безопасности при решении конкретной задачи		
ОПК-7.3. Обеспечивает меры производственной безопасности при решении конкретной задачи	Знает: меры производственной безопасности при выполнении молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: самостоятельно обеспечивать меры производственной безопасности при выполнении молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ОПК-8. Способен использовать современную исследовательскую аппаратуру и вычислительную технику для решения инновационных задач в профессиональной деятельности.		
ОПК-8.1. Способен использовать современную исследовательскую аппаратуру для решения инновационных задач в профессиональной деятельности.	Знает: современную исследовательскую аппаратуру для решения инновационных задач в профессиональной деятельности в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: использовать современную исследовательскую аппаратуру для решения инновационных задач в профессиональной деятельности в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ОПК-8.2. Способен использовать вычислительную технику для решения инновационных задач в профессиональной деятельности.	Знает: вычислительную технику для решения инновационных задач в профессиональной деятельности в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: использовать вычислительную технику для решения инновационных задач в профессиональной деятельности в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ОПК-8.3. Способен осваивать новые методы исследования, разрабатывать инновационные подходы для решения профессиональных задач.	Знает: принципы внедрения новых методов исследований и разработки инновационных подходов для решения профессиональных задач в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: внедрять новые методы исследований и разрабатывать инновационные подходы для решения профессиональных задач в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	
ПК-4. Способен использовать знание нормативных документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских и лабораторных работ		
ПК-4.1. Составляет общий план исследования с учетом нормативных документов, регламентирующих организацию проведения	Знает: нормативные документы, регламентирующие организацию проведения молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований <i>in vitro</i> в клиничко-диагностических лабораториях	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ

научно-исследовательских и лабораторных работ <i>in vitro</i> и/или <i>in vivo</i>	Умеет: составлять общий план молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований с учетом нормативных документов	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-4.2. Осуществляет организацию и проведение исследований с учетом нормативных документов, регламентирующих организацию проведения лабораторных работ	Знает: нормативные документы, регламентирующие проведение молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических исследований в клиничко-диагностических лабораториях	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: осуществлять организацию и проведение молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических исследований в клиничко-диагностических лабораториях с учетом нормативных документов	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-4.3. Способен реализовать исследования и проведение лабораторных работ <i>in vitro</i> и/или <i>in vivo</i>	Знает: нормативные документы для реализации и проведения молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических исследований в клиничко-диагностических лабораториях	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: реализовать проведение молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических исследований в клиничко-диагностических лабораториях	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-5. Способен разрабатывать и внедрять новые методы медицинских лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i>		
ПК-5.1. Обеспечивает условия для выполнения новых видов медицинских лабораторных исследований, внедрения новых медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i>	Знает: условия для выполнения и внедрения новых видов молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: обеспечивать условия для выполнения и внедрения новых видов молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-5.2. Осуществляет контроль качества новых медицинских лабораторных исследований	Знает: принципы контроля качества новых молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных методов	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: проводить контроль качества новых молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных методов	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-5.3. Разрабатывает стандартные операционные процедуры по новым методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации новых медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i>	Знает: порядок составления стандартных операционных процедур по новым методам молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: разрабатывать стандартные операционные процедуры по новым методам молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, Р, Д Для промежуточной аттестации: КВ

ПК-5.4. Оценивает аналитические характеристики и клиническую информативность новых методов медицинских лабораторных исследований	Знает: принципы оценки клинической информативности и аналитические характеристики молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических методов исследования	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: оценивать аналитические характеристики и клиническую информативность молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических методов лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-6 Способен выполнять диагностические медицинские лабораторные исследования и интерпретацию их результатов		
ПК-6.1. Организует контроль качества медицинских лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах.	Знает: принципы организации контроля качества медицинских лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах.	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: ТЗ, КВ
	Умеет: применять способы оценки контроля качества медицинских лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах.	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: ТЗ, КВ
ПК-6.2. Способен выполнять медицинские лабораторные исследования с использованием медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i> , технологических процессов и технологий, для выполнения которых требуется специально подготовленный персонал	Знает: особенности технологических процессов при выполнении молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: выполнять молекулярно-биологические, молекулярно-генетические и цитогенетические лабораторные исследования с использованием медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i> , технологических процессов и технологий, для выполнения которых требуется специально подготовленный персонал	Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-6.3. Анализирует результаты и формулирует лабораторное заключение химико-микроскопических, гематологических, цитологических, биохимических, коагулологических, иммунологических, иммуногематологических, химико-токсикологических, молекулярно-биологических, генетических, микробиологических, паразитологических и вирусологических исследований	Знает: принципы формулирования лабораторных заключений молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: анализировать результаты и формулировать лабораторное заключение молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ

КВ – контрольные вопросы, Р – темы рефератов, Д – темы для докладов

2. Организация текущего контроля

№ п/п	Наименование темы (раздела) Дисциплины	Код контролируемого индикатора компетенции	Наименование оценочного средства
1.	Раздел 1. Методы классической цитогенетической диагностики	ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-7.3, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, СЗ

2.	Раздел 2. Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии.	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-6.3	КВ, Д
3.	Раздел 3. Молекулярно-биологические и молекулярно-генетические методы исследования.	ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, СЗ
4.	Раздел 4. Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в медицинской практике.	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, Д

КВ – контрольные вопросы, Р – темы рефератов, Д – темы для докладов

3. Форма промежуточной аттестации по дисциплине – зачет.

4. Этапы проведения промежуточной аттестации:

Этапы	Вид задания	Оценочные материалы	Проверяемые индикаторы компетенций
1	Собеседование	КВ	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3
2	Тестирование	ТЗ	ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.3, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3

КВ – контрольные вопросы, ТЗ – тестовые задания

5. Критерии оценивания заданий промежуточной аттестации (для зачета):

Вид задания	«Не зачтено»	«Зачтено»
Собеседование по контрольным вопросам	Имеет фрагментарные, не систематизированные знания по предмету. Неправильное использование основных научных понятий и терминов. Множественные, существенные ошибки. ответе на вопросы. Отсутствие ответов на дополнительные вопросы.	Имеет глубокие, систематизированные знания по предмету. Дает четкие и развернутые ответы на вопросы. Демонстрирует знание взаимосвязи основных понятий дисциплины. Демонстрирует способность применения полученных знаний на практике.

Критерии оценивания результата промежуточной аттестации:

«Зачтено» – при условии положительных результатов на 1, 2 этапе.

«Не зачтено» – при наличии одного или более неудовлетворительных результатов.

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Контрольные вопросы для текущего контроля

Раздел 1. Методы классической цитогенетической диагностики

1. Кариотип человека. Принцип обозначения сегментов вдоль плеч хромосом.
2. Понятие полиморфизма хромосом человека.
3. Общая характеристика геномных мутаций.
4. Общая характеристика хромосомных мутаций.

5. Полиплоидии: характеристика, типы, механизмы возникновения.
6. Сбалансированные структурные перестройки в кариотипе человека: характеристика, типы, механизмы возникновения.
7. Несбалансированные структурные перестройки в кариотипе человека: характеристика, типы, механизмы возникновения.
8. Хромосомный мозаицизм.
9. Деление клетки: мейоз. Кроссинговер во время мейоза.
10. Деление клетки: митоз.
11. Показания для проведения цитогенетического исследования.
12. Кариотипирование.
13. Методы приготовления препаратов метафазных хромосом человека.
14. Методы дифференциального окрашивания препаратов метафазных хромосом человека.
15. Стандарты и контроль качества цитогенетических исследований.

Раздел 2. Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии.

1. Международная цитогеномная номенклатура в цитогенетической диагностике (ISCN).
2. Синдром Дауна. Клиника, патогенез.
3. Синдром Патау. Клиника, патогенез.
4. Синдром Эдвардса. Клиника, патогенез.
5. Синдром Шерешевского-Тернера. Клиника, патогенез.
6. Синдром Клайнфельтера. Клиника, патогенез.
7. Синдром полисомии по хромосоме X. Клиника, патогенез.
8. Синдром «кошачьего крика». Клиника, патогенез.
9. Синдром полисомии по хромосоме Y. Клиника, патогенез.
10. Синдромы, связанные с однородительским наследованием хромосом.
11. Профилактика хромосомной патологии: медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика.
12. Показания для проведения пренатальной диагностики хромосомных заболеваний человека.
13. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.
14. Кариотипирование в пренатальной диагностике хромосомных заболеваний.
15. Преимплантационное генетическое тестирование в профилактике хромосомной патологии человека.

Раздел 3. Молекулярно-биологические и молекулярно-генетические методы исследования.

1. Структура нуклеиновых кислот. Экзоны, интроны, регуляторные области. Различные виды мутаций. Классификация мутаций.
2. Полимеразная цепная реакция: принцип, этапы, основные компоненты реакции. В чем отличие ПЦР и ПЦР в реальном времени.
3. Возможности и ограничения молекулярно-генетических методов на основе ПЦР в диагностике онкологических заболеваний.
4. Правила отбора проб биологических материалов для молекулярно-генетических исследований.
5. Современные технологии экспресс диагностики инфекционных заболеваний.
6. Генетическая предрасположенность к мультифакторным заболеваниям.
7. Фармакогенетика – исторические аспекты, основные понятия.
8. Полимеразная цепная реакция в реальном времени: принцип, этапы, основные компоненты реакции. В чем отличие ПЦР и ПЦР в реальном времени.

9. Приведите примеры методов детекции известных и неизвестных мутаций. В чем их сходство и отличие.
10. Перечислите области применения ПЦР в реальном времени в клиническо-лабораторной диагностике.
11. Какие виды молекулярно-генетического типирования HLA существуют.
12. Что такое низкоразрешающее и высокоразрешающее типирование. Какие методы типирования позволяют получить результат того или иного уровня разрешения.
13. Секвенирование по Сенгеру: принцип, этапы, основные компоненты реакции.
14. Назовите области применения метода секвенирование по Сенгеру в клиническо-лабораторной диагностике.
15. Основные принципы секвенирования.

Раздел 4. Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в медицинской практике.

1. Назовите и кратко опишите особенности технологий секвенирования разных поколений.
2. Перечислите международные базы данных, используемые для анализа и работы с нуклеотидными последовательностями.
3. Основные принципы современных методов секвенирования.
4. Таргетное секвенирование: принцип и возможные области применения в клиническо-лабораторной диагностике.
5. Основные инструменты биоинформатической обработки результатов высокопроцессивного секвенирования.
6. Биоинформатический анализ массива данных: структурное моделирование и оценка функциональной значимости мутаций.
7. Современная приборная база для проведения высокопроцессивного секвенирования.
8. Современные проточные лазерные цитофлуориметры.
9. Основные принципы иммуноцитохимического анализа.
10. Флуоресцентная гибридизация *in situ* (FISH): принцип, возможности и ограничения метода.

Темы докладов:

1. Строение и функции хромосом. Кариотип человека.
2. Проточная лазерная цитометрия: возможности использования в онкогематологии.
3. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.
4. Хромосомное редактирование.
5. Синдромы аутомных трисомий.
6. Синдромы частичных анеуплоидий.
7. Использование масс-спектрометрии для диагностики моногенных наследственных болезней.
8. Протеомные методы исследования.
9. Современная приборная база для проведения массового параллельного высокопроцессивного секвенирования.
10. РНК секвенирование.

Ситуационные задачи

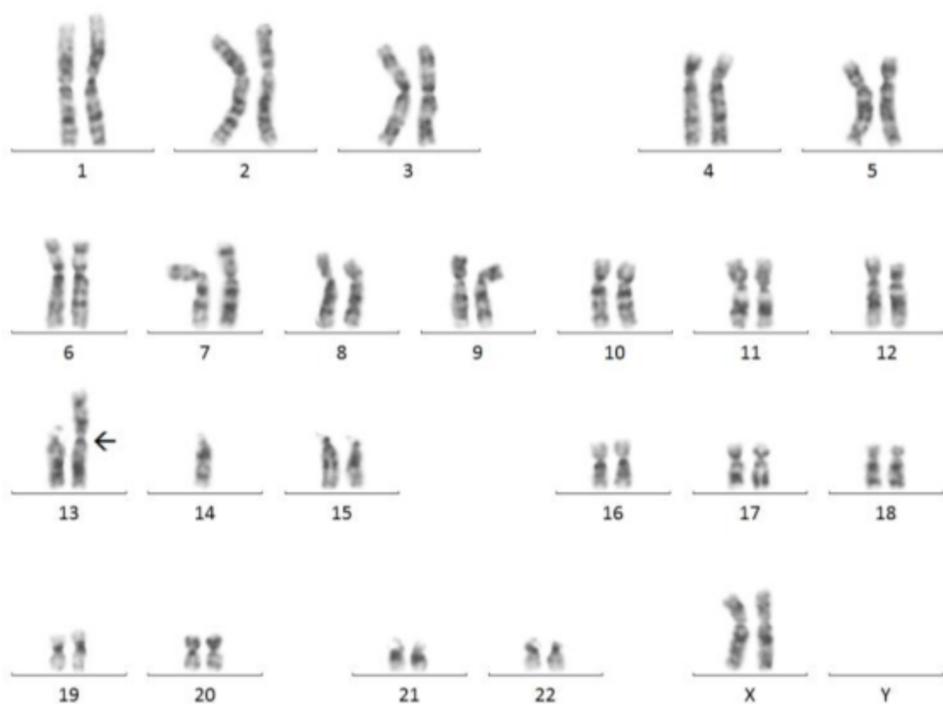
1. Проанализируйте метафазную пластинку из культуры крови (окрашивание GTG), напишите формулу кариотипа, сделайте заключение по исследованию.



Формула кариотипа - 46,XY

Заключение - кариотип нормальный мужской.

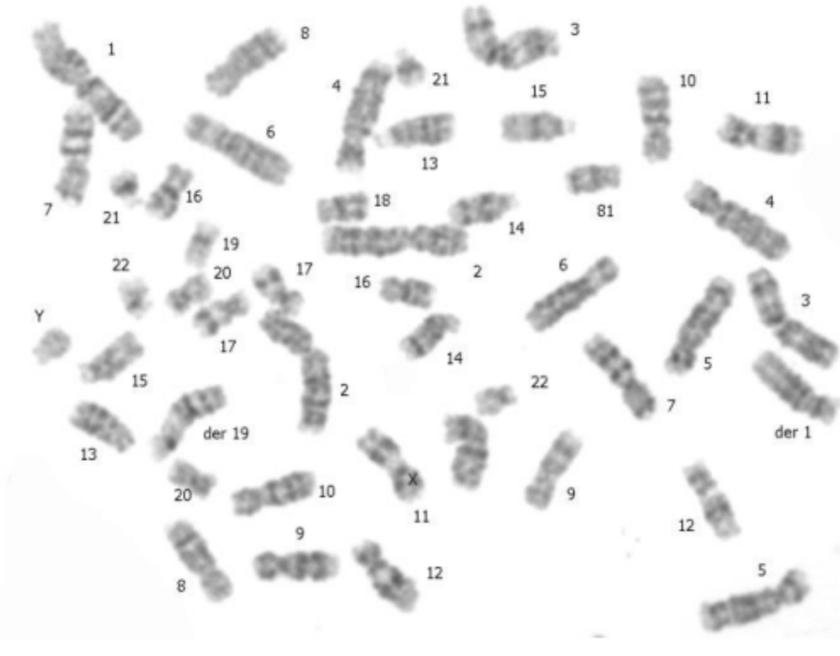
2. Проанализируйте представленную кариограмму, запишите формулу кариотипа согласно международной цитогеномной номенклатуре (ISCN) и заключение по формуле кариотипа согласно рекомендациям по обеспечению контроля и надежности цитогенетических исследований.



Формула кариотипа - 45,XX,der(13;14)(q10;q10)

Заключение - кариотип аномальный женский сбалансированный, Робертсоновская транслокация между хромосомами 13 и 14.

3. Проанализируйте метафазную пластинку из культуры крови (окрашивание GTG), напишите формулу кариотипа, сделайте заключение по исследованию.



Формула кариотипа - 46,XY,t(1;19)(q21;q13.3)

Заключение - кариотип аномальный мужской сбалансированный, обнаружена реципрокная транслокация между хромосомами 1 и 19.

4. По предложенной формуле кариотипа напишите заключение: 46,XX,t(1;15)(q21;p12)

Заключение - кариотип аномальный женский сбалансированный, обнаружена реципрокная транслокация между хромосомами 1 и 15.

5. Найдите ошибку в написании формулы нормального женского кариотипа, перепишите правильную формулу: 46 , XX

Ответ: ошибка заключается в написании формулы с пробелами, пробелов не должно быть. Правильное написание формулы нормального женского кариотипа: 46,XX

Контрольные вопросы для промежуточной аттестации:

1. Принципы выбора метода анализа нуклеиновых кислот для решения различных диагностических задач.
2. Молекулярно-генетическая диагностика наследственных заболеваний.
3. Хромосомные мутации. Причины возникновения хромосомных мутаций.
4. Синдром Дауна, патогенез.
5. Международная номенклатура в цитогенетической диагностике (ISCN).
6. Международные базы данных, используемые для анализа и работы с нуклеотидными последовательностями.
7. Области применения ПЦР в реальном времени.
8. Методы дифференциального окрашивания препаратов метафазных хромосом человека.
9. Правила унифицированной записи ответа кариотипов согласно ISCN.
10. Принципы оценки патогенности генетических вариантов, выявленных методом NGS.
11. Принцип создания целевых панелей для диагностики методом NGS.
12. Выбор чипов агау-SGH в зависимости от клинических задач исследования.
13. Основные инструменты биоинформатической обработки результатов высокопроцессивного секвенирования.
14. Биоинформатический анализ массива данных: структурное моделирование и оценка функциональной значимости мутаций.

15. Санитарно-противоэпидемический режим в ПЦР-лабораториях.
16. Порядок обеззараживания и утилизации отработанного исследуемого биологического материала в клиничко-диагностических лабораториях.
17. Современная приборная база для проведения высокопроцессивного секвенирования.
18. Современные проточные лазерные цитофлуориметры.
19. Требования к помещениям и оборудованию лабораторий, выполняющих молекулярно-биологические исследования.
20. Действия при контаминации лаборатории, использующей МАНК, нуклеиновыми кислотами или ампликонами.
21. В чем отличие ПЦР и ПЦР в реальном времени.
22. Области применения метода секвенирования по Сенгеру в клиническо-лабораторной диагностике.
23. Стандарты и контроль качества цитогенетических исследований.
24. Определение аналитических характеристик неколичественных методов обнаружения искомым компонентов биоматериалов.
25. Внутренний контрольный образец при проведении ПЦР в реальном времени.
26. Методы очистки, преципитации, контроль и необходимые параметры качества выделенной ДНК и РНК для последующего использования в различных методиках.
27. Основные принципы иммуноцитохимического анализа.
28. Виды молекулярно-генетического типирования HLA, интерпретация результата.
29. Кариотип человека. Принцип обозначения сегментов вдоль плеч хромосом.
30. Синдром Дауна. Клиника, патогенез.

Тестовые задания для промежуточной аттестации:

Раздел 1. Методы классической цитогенетической диагностики

1. Кариотип это:
 - a) совокупность всех количественных и структурных особенностей полного хромосомного набора, свойственного для клеток одного организма данного вида
 - b) совокупность всех количественных особенностей полного хромосомного набора, свойственного для клеток одного организма данного вида.
 - c) хромосомы одинаковые в мужском и женском кариотипах
 - d) нормальная изменчивость хромосом в кариотипе, которая заключается в различиях между гомологичными хромосомами (гетероморфизм) по отдельным сегментам, районам и даже целым плечам.
2. Кариограмма это:
 - a) схематическое изображение всех сегментов, видимых на хромосоме.
 - b) графическое изображение кариотипа для количественной и структурной характеристики каждой хромосомы
 - c) нормальная изменчивость хромосом в кариотипе, которая заключается в различиях между гомологичными хромосомами (гетероморфизм) по отдельным сегментам, районам и даже целым плечам.
 - d) совокупность всех количественных особенностей полного хромосомного набора, свойственного для клеток одного организма данного вида.
3. Гоносомы это:
 - a) хромосомы одинаковые в мужском и женском кариотипах
 - b) лишние (дополнительные) хромосомы в кариотипе
 - c) хромосомы, по которым различаются мужской и женский кариотипы
 - d) дополнительный гомолог аутосомы

4. Аутосомы это:
- хромосомы одинаковые в мужском и женском кариотипах
 - лишние (дополнительные) хромосомы в кариотипе
 - хромосомы, по которым различаются мужской и женский кариотипы
 - дополнительный гомолог аутосомы
5. Наличие в ядрах клеток пациента лишней аутосомы – это пример мутации по типу:
- анеуплоидии
 - полиплоидии
 - однородительской дисомии
 - структурной перестройки
6. Наличие в ядрах клеток пациентки одной X хромосомы и 22 пар аутосом – это пример мутации по типу:
- трисомии
 - нуллисомии
 - моносомии
 - однородительской дисомии
7. Общее число хромосом равно 45, длинные плечи хромосом 13 и 14 соединены друг с другом в области центромеры, так что из двух акроцентрических хромосом образовалась одна-метацентрическая, все остальные хромосомы нормальны по строению. Это пример мутации по типу:
- трисомии
 - нуллисомии
 - Робертсоновской транслокации
 - полиплоидии
8. Последовательность фаз в митозе:
- профаза –анафаза-метафаза-телофаза
 - профаза –анафаза -телофаза-метафаза
 - анафаза -телофаза-метафаза
 - профаза –метафаза- анафаза –телофаза
9. Метацентрическая хромосома это:
- хромосома, в которой p и q плечи равны или практически равны друг другу, центромерный индекс составляет от 37,5 до 50,0%
 - хромосома, в которой p плечо меньше q плеча, центромерный индекс составляет от 37,4 до 12,5%
 - хромосома, в которой p плечо значительно меньше q плеча, центромерный индекс составляет менее 12,5%
 - хромосома с центромерным индексом равным нулю
10. Субметацентрическая хромосома это:
- хромосома, в которой p и q плечи равны или практически равны друг другу, центромерный индекс составляет от 37,5 до 50,0%.
 - хромосома, в которой p плечо меньше q плеча, центромерный индекс составляет от 37,4 до 12,5%
 - хромосома, в которой p плечо значительно меньше q плеча, центромерный индекс составляет менее 12,5 %
 - хромосома с центромерным индексом равным нулю
11. Акроцентрическая хромосома это:
- хромосома, в которой p и q плечи равны или практически равны друг другу, центромерный индекс составляет от 37,5 до 50,0%.

- b) хромосома, в которой р плечо меньше q плеча, центромерный индекс составляет от 37,4 до 12,5%
- c) хромосома, в которой р плечо значительно меньше q плеча, центромерный индекс составляет менее 12,5 %
- d) хромосома с центромерным индексом равным нулю
12. Изохромосома – это:
- a) хромосома, в которой произошел переворот фрагмента хромосомы на 180 градусов
- b) метацентрическая хромосома с генетически идентичными плечами
- c) хромосома, в которой произошло удвоение части хромосомы
- d) хромосома, в которой произошло удаление части хромосомы
13. Согласно ISCN кольцевая хромосома обозначается символом:
- a) r
- b) t
- c) inv
- d) ins
14. Цитогенетика – это наука, которая изучает
- a) функции хромосом
- b) строение клетки
- c) структуру и функции хромосом на любой стадии клеточного цикла
- d) структуру и функции хромосом на стадии метафазы митоза
15. Хромосомный мозаицизм это:
- a) Аномальные, неидентифицируемые с помощью методов дифференциального окрашивания хромосомы, которые по размерам равны или не превышают размеры хромосомы 20 на одной и той же метафазной пластинке
- b) Наличие в кариотипе человека двух лишних X-хромосом
- c) Сочетание в тканях индивидуума клеточных линий с различным хромосомным набором
- d) изменение числа отдельных хромосом или увеличение хромосомного набора
16. Геномные мутации это
- a) изменение структуры хромосом
- b) изменение числа отдельных хромосом или увеличение хромосомного набора
- c) изменение числа и структуры хромосом в пределах одной гомологичной пары хромосом
- d) сочетание в тканях индивидуума клеточных линий с различным хромосомным набором
17. Полиморфизм хромосом это:
- a) нормальная изменчивость набора хромосом, которая заключается в различиях между гомологичными хромосомами (гетероморфизм) по отдельным сегментам, районам и даже целым плечам
- b) изменение числа отдельных хромосом или увеличение хромосомного набора
- c) схематическое изображение всех сегментов, видимых на хромосоме.
- d) хромосомы одинаковые в мужском и женском кариотипах
18. Геномный импринтинг представляет собой
- a) эпигенетический процесс, избирательно маркирующий материнские и отцовские гомологичные хромосомы, что приводит к дифференциальной экспрессии аллелей генов в зависимости от их родительского происхождения
- b) взаимобмен между двумя и более нехомологичными хромосомами
- c) аномальные, неидентифицируемые с помощью методов дифференциального окрашивания хромосомы, которые (в общем) по размерам равны или не превышают размеры хромосомы 20 на одной и той же метафазной пластинке
- d) сочетание в тканях человека клеточных линий с различным хромосомным набором
19. Триплоидия возникает в случае наличия в кариотипе

- a) лишних 46 хромосом, которые могут иметь отцовское или материнское происхождение
 - b) лишних 23 хромосом, которые могут иметь отцовское или материнское происхождение
 - c) структурной перестройки в пределах одной пары гомологичных хромосом
 - d) структурной перестройки в пределах двух пар негомологичных хромосом
20. Диандрия характеризуется присутствием в зиготе
- a) дополнительного гаплоидного генома отца
 - b) дополнительного гаплоидного генома матери
 - c) двух дополнительных гаплоидных геномов матери
 - d) двух дополнительных гаплоидных геномов отца

Раздел 2. Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии.

1. Согласно международной номенклатуре (ISCN) формула нормального мужского кариотипа:
 - a) 46,XX
 - b) 46,XY
 - c) 45,X
 - d) 46,XXY,-21
2. Что является показанием к инвазивной пренатальной диагностике хромосомных заболеваний в первом триместре беременности:
 - a) толщина воротникового пространства более 3 мм
 - b) повышенный уровень ХГЧ и сниженный уровень РАРР-А
 - c) пониженный уровень ХГЧ и повышенный уровень РАРР-А
 - d) верны варианты а и b
3. Какие биохимические маркеры могут быть связаны с синдромом Дауна во втором триместре беременности:
 - a) пониженный уровень АФП
 - b) повышенный уровень ХГЧ
 - c) пониженный уровень свободного эстриола
 - d) верны все перечисленные варианты
4. Синдрому Дауна соответствует кариотип:
 - a) 47,XX,+13
 - b) 47,XX,+21
 - c) 47,XXX
 - d) 47,XXY
5. Синдрому Клайнфельтера соответствует кариотип:
 - a) 47,XX,+13
 - b) 47,XX,+21
 - c) 47,XXX
 - d) 47,XXY
6. Синдрому Патау соответствует кариотип:
 - a) 47,XX,+13
 - b) 47,XX,+21
 - c) 47,XXX
 - d) 47,XXY
7. Синдрому Эдвардса соответствует кариотип:
 - a) 47,XX,+18
 - b) 47,XX,+21

- c) 47,XXX
d) 47,XXY
8. Синдрому Шерешевского-Тернера соответствует кариотип:
a) 47,XX,+13
b) 45,X
c) 45,ХО
d) 47,XXY
9. Трипло-Х синдрому соответствует кариотип:
a) 47,XX,+13
b) 47,XX,+21
c) 47,XXX
d) 47,XXY
10. Согласно ISCN формулу нормального женского кариотипа с увеличенным гетерохроматиновым сегментом на длинном плече хромосомы 16, в случае необходимости указания его в ответе, нужно записать как:
a) 46,XX,16qh+
b) 46,XX
c) 47,XX,+21
d) 46,XY
11. Согласно ISCN формулу нормального мужского кариотипа с двойными спутничными нитями на коротком плече хромосомы 21, в случае необходимости указания его в ответе, нужно записать как:
a) 46,XX,21pstkstk
b) 46,XY,21pstkstk
c) 46,XX,21qh+
d) 46,XY,21qh+
12. Кариотип 47,XXY[10] /46,XY[12] соответствует синдрому:
a) мозаичной форме синдрома Клайнфельтера
b) Эдварса
c) Дауна
d) Шерешевского-Тернера
13. Синдром кошачьего крика обусловлен
a) делецией в коротком плече хромосомы 5
b) дупликацией в коротком плече хромосомы 5
c) трисомией хромосомы 18
d) трисомией хромосомы 21
14. Кариотип мальчика с синдромом Вольфа-Хиршхорна может быть записан как
a) 46,XY,del(5)(p13)
b) 46,XY,del(4)(p16.3)
c) 46,XX,del(5)(p13)
d) 46,XX,del(4)(p16.3)
15. При полном пузырьном заносе можно обнаружить кариотип
a) 46,XY
b) 47,XXY
c) 47,XXX
d) 92,XXXX

Раздел 3. Молекулярно-биологические и молекулярно-генетические методы исследования.

Раздел 4. Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в

медицинской практике.

1. ПЦР в реальном времени в мультиплексном формате основана на
 - a. использовании специфических пар праймеров к нескольким генам-мишеням
 - b. использовании системы красителя Sybgreen
 - c. использовании системы TaqMan
 - d. верны варианты a и b
 - e. верны варианты a и c

2. Секвенирование транскриптома можно выполнить с помощью:
 - a. технологии MiSeq
 - b. технологии NextSeq
 - c. технологии HiSeq
 - d. верны варианты b и c
 - e. верны все перечисленные варианты

3. Основные правила работы в ПЦР-лаборатории:
 - 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 и слизистых кровью или другими биожидкостями немедленно обработать их
 - e. все перечисленное

4. Метод «цифровой» ПЦР это:
 - a. анализ ПЦР в реальном времени с помощью «цифровой» математической модели
 - b. детекция продуктов ПЦР в реальном времени с помощью цифровой камеры
 - c. дробление реакционной смеси ПЦР на множество мелких капель, в которых идет индивидуальная реакция ПЦР

5. Для предотвращения изменения объема реакционной смеси в ПЦР используют:
 - a. амплификаторы с термостатируемой крышкой
 - b. добавление минерального масла в пробирку с реакционной смесью
 - c. добавление воска в пробирку с реакционной смесью
 - d. верны все перечисленные варианты
 - e. верны варианты a и b

6. Использование отрицательного контрольного образца в ПЦР позволяет:
 - a. оценить контаминацию ПЦР
 - b. оценить чувствительность ПЦР
 - c. оценить специфичность ПЦР
 - d. оценить эффективность выделения ДНК из клинического материала

7. При количественной оценке ПЦР продукта в реальном времени результат считается достоверным, если коэффициент корреляции R² при построении калибровочной прямой более:
 - a. 0,95
 - b. 0,96
 - c. 0,97

d. 0,98

e. верны все перечисленные варианты

8. Подготовка библиотек для таргетного секвенирования включает:

a. этап очистки нуклеиновых кислот с использованием OligodT, конъюгированных на магнитных частицах

b. этап обогащения

c. этап гибридизации целевых проб

d. верны варианты a и b

e. верны варианты b и c

f. верны все перечисленные варианты

9. Наибольшей чувствительностью и специфичностью обладают

a. МАНК

b. FISH

c. ИХА

d. ИФА

10. Олигонуклеотидные праймеры и зонды используют в методе диагностики

a. полимеразная цепная реакция

b. иммунофлуоресцентный анализ

c. иммуноферментный анализ

d. проточная цитофлуориметрия

11. Секвенирование ДНК представляет собой

a. определение последовательности нуклеотидов в ДНК

b. определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена

c. метод «сортировки» хромосом

d. исследование взаимодействия ДНК с белками

12. Правильная последовательность этапов цикла амплификации включает в себя

a. Денатурацию, отжиг праймеров, синтез цепи ДНК

b. Отжиг праймеров, синтез цепи ДНК, денатурацию

c. Синтез цепи ДНК, денатурацию, отжиг праймеров

d. Отжиг праймеров, денатурацию, синтез цепи ДНК

13. Контаминация образцов для ПЦР может привести к

a. Ложноположительным результатам

b. Ложноотрицательным результатам

c. Неспецифичным результатам

d. Отсутствию результата

14. Внутренний контрольный образец позволяет контролировать

a. Все стадии анализа нуклеиновых кислот

b. Выделение нуклеиновых кислот

c. Стадию амплификации нуклеиновых кислот

d. Интерпретацию результатов анализа

15. Отрицательный контрольный образец используют для исключения результатов

- a ложноположительных
- b ложноотрицательных
- c недостоверных
- d неспецифичных

16. Под амплификацией понимают
- a увеличение числа копий ДНК
 - b нагревание ПЦР-смеси
 - c достраивание цепей ДНК
 - d добавление Taq-полимеразы

17. Определить последовательность оснований нуклеотидной цепи позволяет метод
- a секвенирования
 - b блот-гибридизации
 - c пульсирующего гель-электрофореза
 - d амплификации

18. Для получения ДНК на основе выделенной из биологического образца РНК используют
- a обратную транскриптазу
 - b ДНК-полимеразу
 - c лигазу
 - d эндонуклеазу рестрикции

19. Метод секвенирования ДНК разработал
- a Ф. Сенгер
 - b Д. Уотсон
 - c Ф. Крик
 - d П. Эдман

20. Для проведения секвенирования ДНК по Сенгеру необходимы
- a дидезоксинуклеотиды
 - b ферменты рестрикции
 - c полинуклеотидлигаза
 - d векторная система

21. Для подтверждения выявленной мутации методом NGS используют
- a секвенирование по Сэнгеру
 - b ПЦР-ПДРФ
 - c MLPA
 - d блот-гибридизацию

22. При изучении экспрессии гена используют метод
- a ПЦР в реальном времени
 - b ПЦР-ПДРФ
 - c ПЦР-SSCP
 - d секвенирования гена

23. Использование технологии полноэкзомного секвенирования целесообразно при
- a генетически гетерогенных заболеваниях
 - b моногенных заболеваниях

- c болезнях импринтинга
- d болезнях экспансии

24. Для определения патогенности вариантов, выявленных при NGS имеет значение проведение анализа

- a трио (пробанд и родители)
- b только у пробанда
- c только у родителей
- d у родственников пробанд 2-3 поколений

25. Секвенатор _____ не относится к секвенаторам нового поколения

- a ABI 373 (Applied Biosystems)
- b Ion PGM (Ion Torrent/Life technology)
- c Hi Seq (Illumina/Solexa)
- d GS FLX (454 life science/Roche)

26. В секвенаторе MiSeq (Illumina/Solexa) происходит

- a мостиковая ПЦР
- b эмульсионная ПЦР в микросфере
- c реакция пиросеквенирования
- d ионное полупроводниковое секвенирование

27. В основе работы секвенатора GS FLX Roche/454 life science лежит

- a пиросеквенирование
- b метод обрыва цепи
- c ионное полупроводниковое секвенирование
- d метод дезокситерминаторов

28. Ion Torrent PGM при секвенировании детектирует

- a изменение pH
- b радиоактивную метку
- c флуоресцентную метку
- d вспышку света

29. Для детекции точечных нуклеотидных замен в ПЦР в режиме реального времени ИСПОЛЬЗУЮТ

- a пробу TaqMan
- b краситель SYBgreen
- c бромистый этидий
- d dNTP, меченные флуорофорами

30. Праймеры, используемые при ПЦР, представляют собой

- a одноцепочечные ДНК-олигонуклеотиды
- b двухцепочечные ДНК-олигонуклеотиды
- c одноцепочечные РНК-олигонуклеотиды
- d олигопептиды