

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 2023 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплина

**ВЫСОКОТЕХНОЛОГИЧНЫЕ МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНЫХ
ИССЛЕДОВАНИЙ**

(наименование дисциплины)

магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология

(код специальности и наименование)

Профиль
Факультет
Кафедра

Медицинские лабораторные исследования

лечебный

лабораторной медицины и генетики

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.)

Санкт-Петербург
2023

Рабочая программа дисциплины «Высокотехнологичные методы лабораторных исследований» составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования – магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденным Министерства науки и высшего образования Российской Федерации «11» августа 2020г. №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
4.	Черныш Наталия Юрьевна	к.м.н.	доцент кафедры лабораторной медицины и генетики	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
5.	Жиленкова Юлия Исмаиловна	к.м.н.	доцент кафедры лабораторной медицины и генетики	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России

ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

Рабочая программа дисциплины «Высокотехнологичные методы лабораторных исследований» рассмотрена и обсуждена на заседании кафедры лабораторной медицины и генетики «11» мая 2023 г., протокол № 5.

Рабочая программа дисциплины «Высокотехнологичные методы лабораторных 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 дисциплины: освоение методологических основ молекулярно-генетических исследований, проточной лазерной цитометрии, масс-спектрометрии и жидкостной хроматографии, формирование у слушателей знаний и практических навыков применения инновационных технологий в целях персонализированной медицинской помощи.

Задачи дисциплины:

- освоить методологические основы современных технологий в лабораторной диагностике наследственных заболеваний, вирусных и бактериальных инфекций, системного воспалительного ответа инфекционного и неинфекционного генеза, лекарственного мониторинга и фармакогенетики
- сформировать навыки использования инновационных технологий в целях персонализированной медицинской помощи

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина «**Высокотехнологичные методы лабораторных исследований**» относится к Блоку 1 учебного плана «Дисциплины по выбору».

Междисциплинарные и внутродисциплинарные связи:

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

06.03.01 Биология (уровень бакалавриата);

19.03.01 Биотехнология (уровень бакалавриата).

В частности, для изучения данной дисциплины обучающимся необходимо предварительное освоение следующих дисциплин:

- «Основы общей патологии»
- «Основы клинической лабораторной диагностики, организационно-методическое обеспечение и контроль качества лабораторного процесса»
- «Лабораторная диагностика инфекционных болезней»
- «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований».
- «Химико-токсикологические и фармакогенетические исследования, мониторинг лекарственной терапии»

3. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ:

Компетенция	Индикатор	Показатели достижения освоения компетенции	Оценочные средства*
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
		Умеет: применять современные методы молекулярной биологии в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	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
		Умеет: использовать современную исследовательскую аппаратуру для решения инновационных задач в профессиональной деятельности в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	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
		Умеет: внедрять новые методы исследований и разрабатывать инновационные подходы для решения профессиональных задач в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-2. Способен планировать работу и выбирать адекватные методы решения научно-исследовательских задач в	ПК-2.2. Определяет возможные направления развития и перспективы исследования на основе полученных результатов научно-исследовательской	Знает: направления и перспективы развития в сфере лабораторной оценки рисков тромбозов и кровотечений в онкологии	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ
		Умеет: определять направления развития и перспективы	Для текущего контроля: КВ

выбранной области биологии	работы	в сфере лабораторной оценки рисков тромбозов и кровотечений в онкологии на основе полученных результатов научно-исследовательской работы	Для промежуточной аттестации: КВ
ПК-5. Способен разрабатывать и внедрять новые методы медицинских лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики in vitro	ПК-5.3. Разрабатывает стандартные операционные процедуры по новым методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации новых медицинских изделий для диагностики in vitro	Знает: принципы разработки стандартных операционных процедур по методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации медицинских изделий для диагностики in vitro	Для текущего контроля: КВ, АУ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: составлять стандартные операционные процедуры по методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации медицинских изделий для диагностики in vitro	Для текущего контроля: КВ, АУ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	ПК-5.4. Оценивает аналитические характеристики и клиническую информативность новых методов медицинских лабораторных исследований	Знает: принципы определения аналитических характеристик и клинической информативности методов медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: ТЗ, КВ
		Умеет: определять аналитические характеристики и рассчитывать клиническую информативность методов медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: ТЗ, КВ
ПК-6. Способен выполнять диагностические медицинские лабораторные исследования и интерпретацию их результатов	ПК-6.2. Способен выполнять медицинские лабораторные исследования с использованием медицинских изделий для диагностики in vitro, технологических процессов и технологий, для выполнения которых требуется специально подготовленный персонал	Знает: особенности технологических процессов при выполнении медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, АУ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: выполнять медицинские лабораторные исследования с использованием медицинских изделий для диагностики in vitro, технологических процессов и технологий, для выполнения которых требуется специально подготовленный персонал	Для текущего контроля: КВ, АУ 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, генетических исследований	Для текущего контроля: КВ, АУ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: анализировать результаты и формулировать лабораторное заключение молекулярно-биологических, генетических исследований	Для текущего контроля: КВ, АУ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ

* АУ — алгоритмы умений, КВ – контрольные вопросы, 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	Семестр
	объем в академических часах (АЧ)	5
Аудиторные занятия (всего)	12	12
В том числе:		
Занятия лекционного типа	8	8
Занятия семинарского типа	4	4
Из них:		
Семинары (С)	-	-
Практическое занятие (ПЗ)	4	4
Самостоятельная внеаудиторная работа (всего)	60	60
В том числе:		
Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе)	20	20
Работа с научной литературой	20	20
Работа с вопросами для текущего контроля и промежуточной аттестации	20	20
Промежуточная аттестация – зачет	-	-
Из них на практическую подготовку*	33	33
Общая трудоемкость	72	72
	з.е	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 раздела (темы)	Контактная работа, академ. ч		СР	Всего	Из них на практическую подготовку*
	Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа			
		ПЗ			
Раздел 1. Методологические основы жидкостной хроматографии и масс-спектрометрии в диагностике наследственных заболеваний обмена и лекарственного мониторинга	4	2	20	26	13
Раздел 2 Современный технологии в диагностике системного воспалительного ответа инфекционного и неинфекционного генеза, в диагностике вирусных и бактериальных инфекций	2	1	20	23	10
Раздел 3. Современные молекулярно-генетические технологии в клинической	2	1	20	23	10

Наименование раздела (темы)	Контактная работа, академ. ч		СР	Всего	Из них на практическую подготовку*
	Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа			
		ПЗ			
лабораторной практике					
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 дисциплины – 8 часов

№ темы	Наименование темы лекционного занятия	Часы	Содержание темы	Формируемые компетенции	Демонстрационное оборудование и учебно-наглядные пособия*
Раздел 1. Методологические основы жидкостной хроматографии и масс-спектрометрии в диагностике наследственных заболеваний обмена и лекарственного мониторинга					
1.	Характеристика технологий высокожидкостной хроматографии и масс-спектрометрии	2	Характеристика технологий высокожидкостной хроматографии и масс-спектрометрии	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-6.2	Мультимедийная аппаратура, презентация
2.	Алгоритм диагностики наследственных заболеваний обмена	2	Диагностика наследственных заболеваний обмена	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-6.2	Мультимедийная аппаратура, презентация
Раздел 2. Современные технологии в диагностике системного воспалительного ответа инфекционного и неинфекционного генеза, в диагностике вирусных и бактериальных инфекций					
1.	Методы диагностики системного воспалительного ответа	2	Современные технологии диагностики системного воспалительного ответа. Проточная цитометрия, технология Luminex	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-6.2	Мультимедийная аппаратура, презентация
Раздел 3. Современные молекулярно-генетические технологии в клинической лабораторной практике					
1.	Методологические основы высокотехнологичных молекулярно-генетических методов	2	Методологические основы высокотехнологичных молекулярно-генетических методов и области их клинического применения	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-6.2	Мультимедийная аппаратура, презентация

4.4 Тематический план занятий семинарского типа- 4 часа

№ темы	Форма проведения практического занятия**	Наименование темы практического занятия	Часы, в том числе на ПП*	Содержание темы практического занятия	Формируемые компетенции	Формы и методы текущего контроля
Раздел 1. Методологические основы жидкостной хроматографии и масс-спектрометрии в диагностике наследственных заболеваний обмена и лекарственного мониторинга						
1.	Практическое занятие	Лекарственный мониторинг в КЛД	1 из них на ПП 80%	Характеристика технологий высокожидкостной хроматографии и масс-спектрометрии для целей лекарственного мониторинга	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ

2.	Практическое занятие	Диагностика наследственных заболеваний обмена	1 из них на ПП 80%	Современный алгоритм неонатального скрининга на наследственные болезни обмена. Использование масс-спектрометрии и высокопроцессивного секвенирования для диагностики моногенных наследственных заболеваний.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ
Раздел 2. Современные технологии в диагностике системного воспалительного ответа инфекционного и неинфекционного генеза, в диагностике вирусных и бактериальных инфекций						
1.	Практическое занятие	Современные технологии диагностики системного воспалительного ответа.	1 из них на ПП 80%	Проточная цитометрия, принцип метода, использование в клинической лабораторной диагностике, провоспалительные маркеры и их определение с помощью проточной цитометрии.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, АУ
Раздел 3. Современные молекулярно-генетические технологии в клинической лабораторной практике						
1.	Практическое занятие	Современные возможности лабораторной медицины в диагностике и прогнозе оценки развития и течения заболеваний сердечно-сосудистой системы.	1 из них на ПП 80%	Современные представления о генетических факторах риска развития тромбозов. Использование диагностических маркеров для выявления риска развития тромбозов на основании представлений о генетических факторах. Фармакогенетика антитромботической терапии.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ
Итого			4 из них на ПП – 3 часа			

****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 – 60 часов

Вид самостоятельной работы	Часы, в том числе на ПП*	Формируемые компетенции
Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе)	20 из них на ПП- 50%	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ПК-6.3
Работа с учебной и научной литературой	20 из них на ПП- 50%	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ПК-6.3
Работа с вопросами для текущего контроля и промежуточной аттестации	20 из них на ПП- 50%	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ПК-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 40 часов

Название темы	Часы, в том числе на ПП*	Формируемые индикаторы компетенций	Методическое обеспечение
Современные технологии в диагностике вирусных и бактериальных инфекций.	10 из них на ПП- 50%	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-6.2	Учебно-методическое пособие по организации внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся
Применение молекулярно-генетических методов для оценки эффективности противовирусной терапии.	10 из них на ПП- 50%	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	Учебно-методическое пособие по организации внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся
Современный алгоритм диагностики вирусных инфекций. Практика применения инновационных методов в клинике на примере COVID19.	10 из них на ПП- 50%	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	Учебно-методическое пособие по организации внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся
Технология высокопроцессивного секвенирования в клинической лабораторной диагностике. Принцип метода, примеры использования для решения клинических задач.	10 из них на ПП- 50%	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	Учебно-методическое пособие по организации внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся
Итого	40 часов из них на ПП - 20 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	Наименование раздела (темы) дисциплины	Общее количество оценочных средств		
		КВ	АУ	ТЗ
Текущий контроль	Раздел 1. Методологические основы жидкостной хроматографии и масс-спектрометрии в диагностике наследственных заболеваний обмена и лекарственного мониторинга	10	-	
	Раздел 2 Современные технологии в диагностике системного воспалительного ответа инфекционного и неинфекционного генеза, в	8	5	-

	диагностике вирусных и бактериальных инфекций			
	Раздел 3. Современные молекулярно-генетические технологии в клинической лабораторной практике	10	5	-
Промежуточная аттестация по дисциплине (зачет)		30	-	100

ТЗ – тестовые задания, КВ – контрольные вопросы

5.2 Организация текущего контроля знаний

№ п/п	Наименование раздела (темы) дисциплины	Код контролируемой компетенции (или ее части)	Наименование оценочного средства*
1	Раздел 1. Методологические основы жидкостной хроматографии и масс-спектрометрии в диагностике наследственных заболеваний обмена и лекарственного мониторинга	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ
2	Раздел 2 Современные технологии в диагностике системного воспалительного ответа инфекционного и неинфекционного генеза, в диагностике вирусных и бактериальных инфекций	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, АУ
3	Раздел 3. Современные молекулярно-генетические технологии в клинической лабораторной практике	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, АУ

5.3 Организация контроля самостоятельной работы

№ п/п	Вид работы	Код контролируемой компетенции (или ее части)	Наименование оценочного средства
1	Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе)	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ПК-6.3	КВ
2	Работа с учебной и научной литературой	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ПК-6.3	КВ
3	Работа с вопросами для текущего контроля и промежуточной аттестации	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ПК-6.3	КВ

5.4 Организация промежуточной аттестации

Форма промежуточной аттестации по дисциплине – зачет

Этапы проведения промежуточной аттестации:

Этапы	Вид задания	Оценочные материалы	Проверяемые компетенции
1 этап	тестовый контроль	ТЗ	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ПК-5.4, ПК-6.2
2 этап	собеседование	КВ	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3

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 для текущего контроля:

Типовые оценочные средства:

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

ОПК-2.2

ПЦР как основа молекулярно-генетических исследований.

ОПК-8.1, ОПК-8.3

Основные принципы современных методов секвенирования.

ПК-2.2

Современная классификация наследственной патологии и принципы диагностики.

ПК-5.3, ПК-5.4

Правила отбора проб биологических материалов для лекарственного мониторинга.

Пути улучшения лабораторной диагностики системного воспалительного ответа.

ПК-6.2, ПК-6.3

Секвенирование по Сенгеру: принцип, этапы, основные компоненты реакции.

Проточная лазерная цитометрия в диагностике системного воспалительного ответа.

Примеры *алгоритма умений* для проверки формирования индикаторов компетенций:

ПК-5.3

- Вам необходимо составить план лабораторно-диагностических мероприятий с учетом экологической и биологической безопасности для диагностики пациентов с COVID-19

ПК-6.2

- Вам необходимо разработать меры лабораторной безопасности при работе с биологическим материалом пациентов с инфекционными заболеваниями ссылаясь на документы МЗ

ПК-6.3:

- Вам необходимо выбрать методы для решения диагностических задач с использованием современной аппаратуры у пациента с семейной историей тромбозов. Составьте алгоритм действий. Составьте форму заключения по лабораторному исследованию.

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

ОПК-2.2, ОПК-8.1

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

- а. использовании специфических пар праймеров к нескольким генам-мишеням
- б. использовании системы красителя Sybgreen
- с. использовании системы TaqMan
- д. верны варианты а и б
- е. верны варианты а и с

ТЗ 2 - Секвенирование транскриптома можно выполнить с помощью:

- а. технологии MiSeq
- б. технологии NextSeq
- с. технологии HiSeq
- д. верны варианты б и с

е. верны все перечисленные варианты

ПК-5.4

ТЗ 3 - При количественной оценке ПЦР продукта в реальном времени результат считается достоверным, если коэффициент корреляции R² при построении калибровочной прямой более:

а. 0,95

б. 0,96

с. 0,97

д. 0,98

е. верны все перечисленные варианты

ПК-6.2

ТЗ 4 – Подготовка библиотек для таргетного секвенирования включает:

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

б. этап обогащения

с. этап гибридизации целевых проб

д. верны варианты а и б

е. верны варианты б и с

ф. верны все перечисленные варианты

Оценочные средства для проведения 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

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

Всемирная база данных статей в медицинских журналах PubMed

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

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

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

Поисковые системы Google, Rambler, Yandex

(<http://www.google.ru>; <http://www.rambler.ru>; <http://www.yandex.ru/>)

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

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/ministry/inter)

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 «Высокотехнологичные методы лабораторных исследований» включает контактную работу, состоящую из практических занятий, семинаров, самостоятельной работы и промежуточной аттестации. Лекционные занятия проводятся с использованием демонстрационного материала в виде мультимедийных презентаций.

Практические и семинарские занятия проходят в учебных аудиториях и учебных лабораториях. В ходе занятий студенты разбирают и обсуждают вопросы по соответствующим разделам и темам дисциплины, выполняют теоретические и практические задания.

Для реализации компетентного подхода в учебном процессе широко используются активные и интерактивные формы проведения занятий (использование интернет-фильмов, иллюстрирующих различные молекулярные процессы, использование интернет-ресурсов для подготовки к занятиям, групповые дискуссии и др.) в сочетании с внеаудиторной работой с целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся.

Для студентов 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». Для самостоятельной работы в течение всего периода обучения имеется индивидуальным неограниченным доступом 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>
5. Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - Текст: электронный // URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.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>

8. Биомедицинская хроматография / А. А. Дутов - М/: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970437728.html>

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине «Высокотехнологичные методы лабораторных 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 «Высокотехнологичные методы лабораторных исследований» специальные помещения имеют материально-техническое и учебно-методическое обеспечение:

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа – укомплектована специализированной (учебной) мебелью, набором демонстрационного оборудования и учебно-наглядными пособиями, обеспечивающими тематические иллюстрации, соответствующие рабочим учебным программам дисциплин (модулей).

Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа (практические занятия и все формы его проведения) - укомплектована специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации.

Лаборатория – оснащенная лабораторным оборудованием, техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации.

Учебная аудитория для групповых и индивидуальных консультаций - укомплектована специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации.

Учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации - укомплектована специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации.

Помещение для самостоятельной работы – укомплектовано специализированной (учебной) мебелью, оснащено компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечено доступом в электронную информационно-образовательную среду организации.

9. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

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

10. 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 «Высокотехнологичные методы лабораторных исследований» инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья кафедра обеспечивает:

1. 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);
2. для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:
 - надлежащими звуковыми средствами воспроизведение информации;
3. 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
«ВЫСОКОТЕХНОЛОГИЧНЫЕ МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНЫХ 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)

Санкт-Петербург
2023

ПАСПОРТ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
по дисциплине «ВЫСОКОТЕХНОЛОГИЧНЫЕ МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНЫХ
ИССЛЕДОВАНИЙ»

В результате освоения дисциплины обучающийся должен обладать следующими компетенциями: ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3

Описание показателей и критериев оценивания компетенций в процессе изучения дисциплины

Индикатор	Показатели достижения освоения компетенции	Оценочные средства
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
	Умеет: применять современные методы молекулярной биологии в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	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
	Умеет: использовать современную исследовательскую аппаратуру для решения инновационных задач в профессиональной деятельности в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	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
	Умеет: внедрять новые методы исследований и разрабатывать инновационные подходы для решения профессиональных задач в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-2. Способен планировать работу и выбирать адекватные методы решения научно-исследовательских задач в выбранной области биологии		

ПК-2.2. Определяет возможные направления развития и перспективы исследования на основе полученных результатов научно-исследовательской работы	Знает: направления и перспективы развития в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ
	Умеет: определять направления развития и перспективы в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований на основе полученных результатов научно-исследовательской работы	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ
ПК-5. Способен разрабатывать и внедрять новые методы медицинских лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i>		
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: принципы разработки стандартных операционных процедур по методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i>	Для текущего контроля: КВ, АУ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: составлять стандартные операционные процедуры по методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i>	Для текущего контроля: КВ, АУ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-5.4. Оценивает аналитические характеристики и клиническую информативность новых методов медицинских лабораторных исследований	Знает: принципы определения аналитических характеристик и клинической информативности методов медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: ТЗ, КВ
	Умеет: определять аналитические характеристики и рассчитывать клиническую информативность методов медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: ТЗ, КВ
ПК-6. Способен выполнять диагностические медицинские лабораторные исследования и интерпретацию их результатов		
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 медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, АУ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: 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	Для текущего контроля: КВ, АУ 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, генетических исследований	Для текущего контроля: КВ, АУ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: анализировать результаты и формулировать лабораторное заключение молекулярно-биологических, генетических исследований	Для текущего контроля: КВ, АУ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ

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

Организация текущего контроля

№ п/п	Наименование темы (раздела) Дисциплины	Код контролируемого индикатора компетенции	Наименование оценочного средства
1.	Раздел 1. Методологические основы жидкостной хроматографии и масс-спектрометрии в диагностике наследственных заболеваний обмена и лекарственного мониторинга	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ
2.	Раздел 2 Современные технологии в диагностике системного воспалительного ответа инфекционного и неинфекционного генеза, в диагностике вирусных и бактериальных инфекций	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, АУ
3.	Раздел 3. Современные молекулярно-генетические технологии в клинической лабораторной практике	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, АУ

КВ – контрольные вопросы, Р – темы рефератов, АУ – алгоритм умений

Форма промежуточной аттестации по дисциплине – зачет.

Этапы проведения промежуточной аттестации:

Этапы	Вид задания	Оценочные материалы	Проверяемые индикаторы компетенций
1	тестовый контроль	ТЗ	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ПК-5.4, ПК-6.2
2	собеседование	КВ	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3

КВ – контрольные вопросы, ТЗ – тестовые задания

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:

При проведении контроля в форме зачета используется следующая шкала оценки: зачтено/не зачтено

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Контрольные вопросы для текущего контроля

Раздел 1. Методологические основы жидкостной хроматографии и масс-спектрометрии в диагностике наследственных заболеваний обмена и лекарственного мониторинга.

1. Правила отбора проб биологических материалов для молекулярно-генетических исследований
2. Правила отбора проб биологических материалов для лекарственного мониторинга

3. Критерии отбора лекарственных средств для терапевтического лекарственного мониторинга
4. Генетическая предрасположенность к сердечно-сосудистым заболеваниям
5. Фармакогенетика – исторические аспекты, основные понятия
6. Принцип методов ГХ и ГЖХ. Сходство и отличие методов.
7. Механизм разделения компонентов, лежащий в основе метода ВЭЖХ.
8. Факторы, обеспечивающие высокую эффективность разделения компонентов методом ВЭЖХ
9. Специфические особенности хроматограмма, полученной методом ВЭЖХ Ее основные параметры.
10. Принципы проведения идентификации и количественного определения лекарственных веществ методом ВЭЖХ

Раздел 2. Современный технологии в диагностике системного воспалительного ответа инфекционного и неинфекционного генеза, в диагностике вирусных и бактериальных инфекций.

1. Пути улучшения лабораторной диагностики системного воспалительного ответа.
2. Проточная лазерная цитометрия в диагностике системного воспалительного ответа
3. Показания для проведения цитогенетического исследования. Кариотипирование.
4. Стандарты и контроль качества цитогенетических исследований
5. Инновационные методы диагностики инфекций, передаваемых половым путем
6. Современные возможности диагностики условно-патогенных возбудителей
7. Инновационные технологии в диагностике септических состояний
8. Лабораторные методы в диагностике Covid-19

Раздел 3. Современные молекулярно-генетические технологии в клинической лабораторной практике.

1. Пренатальная диагностика хромосомных болезней. Постнатальная диагностика хромосомных болезней. Показания для проведения цитогенетического исследования.
2. Методы стандартной цитогенетики, флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) и сравнительной геномной гибридизации: сравните возможности и ограничения методов.
3. Интерпретация результатов молекулярно-генетических исследований у пациентов с вирусной инфекцией
4. Интерпретация результатов молекулярно-генетических исследований у пациентов с сепсисом.
5. Структура нуклеиновых кислот. Экзоны, интроны, регуляторные области. Различные виды мутаций. Классификация мутаций.
6. Классификация наследственной патологии. Особенности клинических проявлений наследственных патологий и общие принципы их диагностики
7. Полимеразная цепная реакция: принцип, этапы, основные компоненты реакции. В чем отличие ПЦР и ПЦР в реальном времени.
8. Строение и функции хромосом. Кариотип человека. Хромосомные мутации. Метод кариотипирования: принцип, возможности и ограничения метода.
9. Приведите примеры использования технологий высокопроцессивного секвенирования в диагностике моногенных наследственных заболеваний
10. Таргетное секвенирование: принцип и возможные области применения в клиническо-лабораторной диагностике

Алгоритмы умений.

1. Вам необходимо провести молекулярно-генетическое исследование у пациента с урогенитальной инфекцией. Составьте план обследования. Проведите анализ. Выдайте заключение.
2. Вам необходимо провести молекулярно-генетическое исследование у пациента с инфекцией вызванной условно-патогенными микроорганизмами. Составьте план обследования. Обоснуйте выбор метода ПЦР. Проведите анализ. Выдайте заключение.
3. Вам необходимо провести молекулярно-генетическое исследование для пренатальной диагностики хромосомных болезней. Распишите этапы обследования, выберете методы проведения исследования. Оцените полученные результаты. Выдайте заключение.
4. Вам необходимо составить план лабораторно-диагностических мероприятий с учетом экологической и биологической безопасности для диагностики пациентов с COVID-19
5. Вам необходимо разработать меры лабораторной безопасности при работе с биологическим материалом пациентов с инфекционными заболеваниями ссылаясь на документы МЗ
6. Вам необходимо составлять план лабораторно-диагностического поиска с учетом документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских работ молекулярно-генетическими методами у пациентов с различными гемобластозами.
7. Вам необходимо выбрать необходимые методы для решения научно-исследовательских задач с использованием современной аппаратуры у пациента с наследственным заболеванием. Составьте алгоритм действий.
8. Вам необходимо провести определение варианта генетических нарушений у пациента с острым лейкозом. Составьте алгоритм обследования. Выберете оптимальный метод, оцените полученные результаты. Выдайте результат.
9. Вам необходимо разработать программу действий молекулярно-генетической диагностики для анализа гистосовместимости, HLA-типирования. Определите последовательность проведения исследования. Оцените результат. Сделайте заключение.
10. Вам необходимо используя международные базы данных для анализа и работы с нуклеотидными последовательностями, сделать заключение по полученным в лаборатории результатам. Оцените полученный результат. Сделайте заключение.

Контрольные вопросы для промежуточной аттестации:

1. Возможности и ограничения высокотехнологичных молекулярно-генетических методов (NGS) в диагностике моногенных наследственных заболеваний.
2. Возможности и ограничения молекулярно-генетических методов на основе ПЦР в диагностике онкологических заболеваний
3. Правила отбора проб биологических материалов для молекулярно-генетических исследований
4. Современные технологии экспресс диагностики инфекционных заболеваний
5. Генетическая предрасположенность к сердечно-сосудистым заболеваниям
6. Фармакогенетика – исторические аспекты, основные понятия
7. Структура нуклеиновых кислот. Экзоны, интроны, регуляторные области. Различные виды мутаций. Классификация мутаций.
8. Классификация наследственной патологии. Особенности клинических проявлений наследственных патологий и общие принципы их диагностики
9. Полимеразная цепная реакция: принцип, этапы, основные компоненты реакции. В чем отличие ПЦР и ПЦР в реальном времени.
10. Интерпретация результатов молекулярно-генетических исследований у пациентов с вирусной инфекцией
11. Основные принципы современных методов секвенирования.
12. Секвенирование по Сенгеру: принцип, этапы, основные компоненты реакции
13. Назовите и кратко опишите особенности технологий секвенирования разных

- поколений
14. Перечислите международные базы данных, используемые для анализа и работы с нуклеотидными последовательностями
 15. Назовите области применения метода секвенирование по Сенгеру в клиническо-лабораторной диагностике.
 16. Таргетное секвенирование: принцип и возможные области применения в клиническо-лабораторной диагностике
 17. Приведите примеры использования технологий высокопроцессивного секвенирования в диагностике моногенных наследственных заболеваний
 18. Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии, онкогематологии
 19. Фармакогенетика, таргетная терапия
 20. Молекулярно-генетическая диагностика для анализа гистосовместимости, HLA-типирования
 21. ПЦР-диагностика и типирование опухолевых процессов
 22. Диагностика инфекций, передаваемые половым путем
 23. Применение методов молекулярно-генетического анализа для диагностики моногенных наследственных заболеваний.
 24. Место молекулярно-генетических методов в пренатальной диагностике.
 25. Возможности современных молекулярно-генетических методов для неонатального скрининга.
 26. Основные подходы и методы выделения нуклеиновых кислот.
 27. Техника безопасности и санитарно-противоэпидемический режим при работе с биологическим материалом.
 28. Генетические предикторы сердечно-сосудистых заболеваний. Наследственная тромбофилия. Скрининговые тесты на наследственную тромбофилию
 29. Место молекулярно-генетических исследований предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям в современных клинических рекомендациях.
 30. Интерпретация результатов молекулярно-генетического анализа для диагностики и выбора тактики проведения дополнительных лабораторных исследований.

Тестовые задания для промежуточной аттестации:

001 ПРИ ИСПОЛЬЗОВАНИИ МАНК МОЖНО ОБНАРУЖИТЬ

- a вирусы
- b антитела
- c антигены
- d токсины

002 ПРИ ОБНАРУЖЕНИИ УСЛОВНО ПАТОГЕННЫХ МИКРООРГАНИЗМОВ (УПМ) В УРОГЕНИТАЛЬНЫХ ПРОБАХ МЕТОДОМ ПЦР ИМЕЕТ ЗНАЧЕНИЕ

- a концентрация УПМ
- b обнаружение нескольких УМП
- c только обнаружение УПМ
- d наличие ДНК любого УПМ

003 ОЛИГОНУКЛЕОТИДНЫЕ ПРАЙМЕРЫ И ЗОНДЫ ИСПОЛЬЗУЮТ В МЕТОДЕ ДИАГНОСТИКИ

- a полимеразная цепная реакция
- b иммунофлуоресцентный анализ
- c иммуноферментный анализ
- d проточная цитофлуориметрия

004 НАИБОЛЬШЕЙ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬЮ И СПЕЦИФИЧНОСТЬЮ ОБЛАДАЮТ

- a МАНК
- b FISH
- c ИХА
- d ИФА

005 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

006 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

007 КОНТАМИНАЦИЯ ОБРАЗЦОВ ДЛЯ ПЦР МОЖЕТ ПРИВЕСТИ К

- a Ложноположительным результатам
- b Ложноотрицательным результатам
- c Неспецифичным результатам
- d Отсутствию результата

008 КОНТАМИНАЦИЯ ОБРАЗЦОВ ДНК ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ

- a попадание в реакционную пробирку чужой ДНК
- b добавление в реакционную пробирку ДНК-полимеразы
- c добавление в реакционную пробирку минерального масла
- d попадание в реакционную пробирку дезинфицирующего раствора

009 ВНУТРЕННИЙ КОНТРОЛЬНЫЙ ОБРАЗЕЦ ПОЗВОЛЯЕТ КОНТРОЛИРОВАТЬ

- a Все стадии анализа нуклеиновых кислот
- b Выделение нуклеиновых кислот
- c Стадию амплификации нуклеиновых кислот
- d Интерпретацию результатов анализа

010 ОТРИЦАТЕЛЬНЫЙ КОНТРОЛЬНЫЙ ОБРАЗЕЦ ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ ИСКЛЮЧЕНИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ

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

011 ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ КОЛИЧЕСТВА МАТРИЦЫ В ПЦР-РВ В КАЧЕСТВЕ СПЕЦИАЛЬНОГО СТАНДАРТА НЕ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ

- a флуоресцентно меченое антитело
- b очищенный продукт ПЦР
- c рекомбинантная ДНК
- d синтетический олигонуклеотид

012 ДЕТЕКТИРУЕМЫЙ ФЛУОРЕСЦЕНТНЫЙ СИГНАЛ В ХОДЕ ПЦР-РВ НЕ СОДЕРЖИТ

- a Пиковую точку
- b Базовую линию
- c Экспоненциальный участок
- d Участок плато

013 РЕГИСТРАЦИЯ БИОЛОГИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА ДОЛЖНА ПРОВОДИТЬСЯ В ЛАБОРАТОРНОЙ ИНФОРМАЦИОННОЙ СИСТЕМЕ С ПОМОЩЬЮ ВВЕДЕНИЯ

- a штрих-кода
- b данных с направления
- c ФИО пациента
- d данных с пробирки

014 ВНУТРЕННИЙ КОНТРОЛЬНЫЙ ОБРАЗЕЦ ПРИ ПОСТАНОВКЕ ПЦР ПОЗВОЛЯЕТ ОЦЕНИТЬ

- a потери ДНК/ РНК на стадии пробоподготовки
- b температурный режим амплификации
- c качество используемой тест-системы
- d квалификацию лабораторного генетика

015 НАИБОЛЬШЕЕ ПРИМЕНЕНИЕ В СОВРЕМЕННОЙ ЛАБОРАТОРИИ МЕТОД ПЦР ПРИОБРЕЛ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ

- a инфекционных заболеваний
- b онкологических заболеваний
- c плацентарной недостаточности
- d генеза отставания в развитии

016 ПОЛИМЕРАЗНУЮ ЦЕПНУЮ РЕАКЦИЮ ИЗОБРЕЛ

- A Кэри Мюллис
- B Фрэнсис Крик
- B Пауль Эрлих
- Г Джеймс Уотсон

017 ПОЛИМЕРАЗНУЮ ЦЕПНУЮ РЕАКЦИЮ МОЖНО ОХАРАКТЕРИЗОВАТЬ КАК МЕТОД

- a молекулярно-генетической диагностики
- b поиска комплекса антиген-антитело
- c биохимического анализа
- d микробиологического синтеза

018 ПОД АМПЛИФИКАЦИЕЙ ПОНИМАЮТ

- a увеличение числа копий ДНК
- b нагревание ПЦР-смеси
- c дотраивание цепей ДНК
- d добавление Таq-полимеразы

019 Таq-ПОЛИМЕРАЗА БЫЛА ВПЕРВЫЕ ВЫДЕЛЕНА ИЗ

- a термофильной бактерии
- b желудка молодых телят
- c мозговых облочек
- d кишечной палочки

020 ЗА ИЗОБРЕТЕНИЕ ПЦР КЭРИ МЮЛЛИС СТАЛ ОБЛАДАТЕЛЕМ

- a Нобелевской премии
 - b звания доктора наук
 - c научной лаборатории
 - d исследовательского института
- 021 МЕТОД ПЦР НЕ ПОДХОДИТ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ
- a антигена ВИЧ
 - b РНК гепатита С
 - c ДНК возбудителя сифилиса
 - d HLA-типирования
- 022 МОЛЕКУЛА ДНК НЕ СОДЕРЖИТСЯ В СВОЕМ СОСТАВЕ
- a урацил
 - b аденин
 - c тимин
 - d гуанин
- 023 ЕСЛИ ОДНА ЦЕПЬ ДНК СОДЕРЖИТ ФРАГМЕНТ Г-Ц-Ц-А-А-Т-Г-Ц-А-Ц, ТО ВТОРАЯ ЦЕПЬ СОДЕРЖИТ ФРАГМЕНТ
- a Ц-Г-Г-Т-Т-А-Ц-Г-Т-Г
 - b А-А-Ц-А-Т-Т-Г-Г-Т-Г
 - c Ц-Т-Г-Т-А-А-Т-А-Т-Г
 - d Т-Ц-Г-Г-Т-Г-Т-Ц-Т-Т
- 024 СИСТЕМА ЗАПИСИ ПОРЯДКА РАСПОЛОЖЕНИЯ АМИНОКИСЛОТ В БЕЛКЕ С ПОМОЩЬЮ НУКЛЕОТИДОВ ДНК НАЗЫВАЕТСЯ
- a генетический код
 - b экспрессивность
 - c пенетрантность
 - d код Да Винчи
- 025 СИНТЕЗ ДНК НА МАТРИЦЕ РНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ
- a обратную транскрипцию
 - b прямую трансляцию
 - c прямую транскрипцию
 - d трансформацию
- 026 РАЗНЫЕ АЛЛЕЛИ ОДНОГО ГЕНА ОТВЕЧАЮТ ЗА РАЗВИТИЕ
- a альтернативных вариантов одного признака
 - b альтернативных вариантов нескольких признаков
 - c альтернативных вариантов двух признаков
 - d одного варианта признака
- 027 СОСТАВ РЕАКЦИОННОЙ СМЕСИ ДЛЯ АМПЛИФИКАЦИИ ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ
- a ДНК-полимеразу
 - b ДНК-лигазу
 - c эндонуклеазу рестрикции
 - d протеиназу
- 028 ГЕНОТИП, ПРИ КОТОРОМ АЛЛЕЛИ ИМЕЮТ ИДЕНТИЧНУЮ НУКЛЕОТИДНУЮ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ, ЯВЛЯЕТСЯ
- a гомозиготным

- b гомогаметным
- c моногамным
- d гетерозиготным

029 ГЕНОТИП, ПРИ КОТОРОМ АЛЛЕЛИ ИМЕЮТ РАЗЛИЧИЕ В НУКЛЕОТИДНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ, ЯВЛЯЕТСЯ

- a гетерозиготным
- b гетерогаметным
- c гомозиготным
- d полигамным

030 СОВОКУПНОСТЬ ВСЕХ ВНЕШНИХ И ВНУТРЕННИХ ПРИЗНАКОВ ОРГАНИЗМА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ЕГО

- a фенотип
- b генотип
- c гаплотип
- d геном

031 МУТАЦИИ, СВЯЗАННЫЕ С ИЗМЕНЕНИЕМ СТРУКТУРЫ ГЕНА, ОТНОСЯТСЯ К

- a генным
- b геномным
- c хромосомным
- d клеточным

032 ОПРЕДЕЛИТЬ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ОСНОВАНИЙ НУКЛЕОТИДНОЙ ЦЕПИ ПОЗВОЛЯЕТ МЕТОД

- a секвенирования
- b блот-гибридизации
- c пульсирующего гель-электрофореза
- d амплификации

033 ОСНОВНЫМ СВОЙСТВОМ ДНК, НЕОБХОДИМЫМ ДЛЯ ПЕРЕДАЧИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ, СЛЕДУЕТ СЧИТАТЬ СПОСОБНОСТЬ К

- a самовоспроизведению
- b метилированию
- c денатурации
- d гидролизу

034 ЗАПРОГРАММИРОВАННАЯ СМЕРТЬ КЛЕТКИ НОСИТ НАЗВАНИЕ

- A апоптоз
- Б некроз
- В деграция
- Г дегенерация

035 ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ ИЗМЕНЕНИЕМ

- a хромосом
- b нуклеотидов
- c экзонов
- d интронов

036 МУТАЦИЯ НА УРОВНЕ МОЛЕКУЛЫ ДНК ОЗНАЧАЕТ

- a изменение последовательности нуклеотидов внутри гена

- b изменение структуры хромосомы
- c изменение числа хромосом
- d обмен генетическим материалом между двумя хромосомами

037 ОСНОВНОЙ ЗАДАЧЕЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ МОНОГЕННЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

- a подтверждение или уточнение диагноза наследственного заболевания
- b диагностика гетерозиготного носительства известных мутаций в генах частых наследственных болезней
- c установление родства, в том числе определение отцовства
- d пренатальная диагностика наследственных заболеваний

038 ЗНАЧИТЕЛЬНОЕ КОЛИЧЕСТВО ФРАГМЕНТОВ ДНК МОЖНО ПОЛУЧИТЬ С ПОМОЩЬЮ

- a полимеразной цепной реакции
- b реакции лигирования
- c секвенирования по Сенгеру
- d гибридизации по Саузерну

039 ДЛЯ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА, ВКЛЮЧЁННЫХ В ПРОГРАММУ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА, НЕОБХОДИМОЕ КОЛИЧЕСТВО ДНК НАИБОЛЕЕ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПОЛУЧИТЬ ИЗ

- a пятна крови на фильтровальной бумаге
- b 5 мл периферической крови
- c 10 мл сыворотки крови
- d тканевых биоптатов

040 ОПТИМАЛЬНЫМ УСЛОВИЕМ ХРАНЕНИЯ ДНК ДЛЯ ЕЕ ПОСЛЕДУЮЩЕГО ИСПОЛЬЗОВАНИЯ В ДНК-ДИАГНОСТИКЕ ЯВЛЯЕТСЯ

- a заморозка на -20° и хранение в морозильнике необходимое время
- b хранение неделю при комнатной температуре
- c хранение в холодильнике на $+4^{\circ}$
- d хранение 1 месяц при температуре $+20^{\circ}$

041 ДЛЯ ПОИСКА НЕИЗВЕСТНЫХ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД

- a секвенирования
- b ПЦР в реальном времени
- c ПЦР-ПДРФ
- d электрофореза в акриламидном геле

042 ДЛЯ ПОЛУЧЕНИЯ ДНК НА ОСНОВЕ ВЫДЕЛЕННОЙ ИЗ БИОЛОГИЧЕСКОГО ОБРАЗЦА РНК ИСПОЛЬЗУЮТ

- a обратную транскриптазу
- b ДНК-полимеразу
- c лигазу
- d эндонуклеазу рестрикции

043 МИГРАЦИЯ МОЛЕКУЛЫ ДНК В ГЕЛЕ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЭЛЕКТРОФОРЕЗА НЕ ЗАВИСИТ ОТ

- a использованного красителя
- b конформации ДНК

- c электрического напряжения
- d длины фрагмента ДНК

044 НУКЛЕОТИДЫ А, Т, Г, Ц НА ЭЛЕКТРОФОРЕГРАММЕ ПОСЛЕ ОКОНЧАНИЯ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ПРИ ИСПОЛЬЗОВАНИИ АВТОМАТИЧЕСКОГО СЕКВЕНАТОРА ПРЕДСТАВЛЕНЫ КАК

- a пики разных цветов
- b разноцветные полосы
- c пики одного цвета
- d полосы различной длины

045 МЕТОД СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК РАЗРАБОТАЛ

- a Ф. Сенгер
- b Д. Уотсон
- c Ф.Крик
- d П.Эдман

046 ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДНК ПО СЕНГЕРУ НЕОБХОДИМЫ

- a дидезоксинуклеотиды
- b ферменты рестрикции
- c полинуклеотидлигаза
- d векторная система

047 ДНК-ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ БЫВАЕТ

- a прямая и косвенная
- b прямая и обратная
- c прямая и непрямая
- d непрямая и косвенная

048 ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ КОСВЕННОЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ТРЕБУЕТСЯ БИОЛОГИЧЕСКИЙ МАТЕРИАЛ ОТ

- a пробанда и его родственников не менее 2-3 поколений
- b пробанда, отца и матери
- c отца и матери
- d только пробанда

049 ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРЯМОЙ ПОДТВЕРЖДАЮЩЕЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ТРЕБУЕТСЯ БИОЛОГИЧЕСКИЙ МАТЕРИАЛ ОТ

- a пробанда
- b пробанда и его родственников не менее 2-3 поколений
- c пробанда, отца и матери
- d отца и матери пробанда

050 ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ПРЯМОЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ОПРЕДЕЛЯЮТ

- a мутацию в гене, приводящую к наследственному заболеванию
- b патологический аллель, определяющий проявление наследственного заболевания в семье
- c группы сцепления
- d инверсии и транслокации

051 ПРИ ПРОВЕДЕНИИ КОСВЕННОЙ ДНК-ДИАГНОСТИКИ ОПРЕДЕЛЯЮТ

- a патологический аллель, определяющий проявление наследственного заболевания в

семье

- b хромосомные перестройки
- c мутацию в гене, приводящая к наследственному заболеванию
- d группы сцепления

052 ДЛЯ ПОТВЕРЖДЕНИЯ ВЫЯВЛЕННОЙ МУТАЦИИ МЕТОДОМ NGS ИСПОЛЬЗУЮТ

- a секвенирование по Сэнгеру
- b ПЦР-ПДРФ
- c MLPA
- d блот-гибридизацию

053 ПРИ ИЗУЧЕНИИ ЭКСПРЕССИИ ГЕНА ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД

- a ПЦР в реальном времени
- b ПЦР-ПДРФ
- c ПЦР-SSCP
- d секвенирования гена

054 СВОЙСТВОМ МОЛЕКУЛЫ ДНК, НЕОБХОДИМЫМ ДЛЯ ГИБРИДИЗАЦИИ, ЯВЛЯЕТСЯ

- a комплементарность
- b самовоспроизводимость
- c амплификация
- d денатурация

055 ИСПОЛЬЗОВАНИЕ ТЕХНОЛОГИИ ПОЛНОЭКЗОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРИ

- a генетически гетерогенных заболеваниях
- b моногенных заболеваниях
- c болезнях импринтинга
- d болезнях экспансии

056 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

057 НАИМЕНЬШАЯ СТЕПЕНЬ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ ПРОСЛЕЖИВАЕТСЯ ПРИ

- a брюшном тифе
- b шизофрении
- c сахарном диабете
- d бронхиальной астме

058 НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ ПРИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ БОЛЕЕ ВСЕГО СВЯЗАНО С

- a семейным накоплением в зависимости от степени родства с пробандом
- b географическим расположением места проживания пробанда
- c социально-экономическим положением родственников пробанда
- d сезонностью заболеваемости и рождения больных детей в регионе

- 059 «ФИЛАДЕЛЬФИЙСКАЯ ХРОМОСОМА» МОЖЕТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНА В КЛЕТКАХ БОЛЬНОГО ПРИ
- a хроническом миелолейкозе
 - b синдроме Прадера-Вилли
 - c синдроме “кошачьего крика”
 - d синдроме Блюма
- 060 К ОСНОВНЫМИ ВИДАМИ ПРОФИЛАКТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ НЕ ОТНОСИТСЯ
- a диспансеризация школьников
 - b диспансеризация групп риска
 - c неонатальный скрининг
 - d пренатальная диагностика
- 061 ИНГИБИТОРОМ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ
- a гепарин
 - b ЭДТА
 - c гирудин
 - d инсулин
- 062 ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ЭТАПОВ ПЦР АНАЛИЗА СОСТОИТ ИЗ
- a пробоподготовки, амплификации, детекции
 - b амплификации, пробоподготовки, детекции
 - c амплификации, элонгации, детекции
 - d денатурации, элонгации, детекции
- 063 ЭТАПЫ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ ВКЛЮЧАЮТ
- a денатурацию, отжиг, элонгацию
 - b отжиг, элонгацию
 - c денатурацию, отжиг
 - d Пробоподготовку, амплификацию, детекцию
- 064 В ПРОЦЕССЕ ПРОВЕДЕНИЯ ПЦР ДОСТРАИВАНИЕ НУКЛЕОТИДНОЙ ЦЕПИ НАЧИНАЕТСЯ С НЕБОЛЬШИХ ФРАГМЕНТОВ ДНК, КОТОРЫЕ ОГРАНИЧИВАЮТ ЦЕЛЕВУЮ ОБЛАСТЬ АМПЛИФИКАЦИИ И НАЗЫВАЮТСЯ
- a праймерами
 - b сайленсерами
 - c энхансерами
 - d промоторами
- 065 ПРАЙМЕРЫ, ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ПРИ ПЦР, ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ
- a одноцепочечные ДНК-олигонуклеотиды
 - b двухцепочечные ДНК-олигонуклеотиды
 - c одноцепочечные РНК-олигонуклеотиды
 - d олигопептиды
- 066 ПРОЦЕСС ПРИСОЕДИНЕНИЯ НЕБОЛЬШОГО ЗАТРАВОЧНОГО ФРАГМЕНТА К МАТРИЦЕ ДНК НА ОСНОВЕ ПРИНЦИПА КОМПЛЕМЕНТАРНОСТИ В НАЧАЛЕ КАЖДОГО ЦИКЛА ПЦР НАЗЫВАЕТСЯ
- a отжигом
 - b плавлением

- c элонгацией
d денатурацией
- 067 ДЕНАТУРАЦИЯ ДВУХЦЕПОЧЕЧНОЙ ДНК ПРОИСХОДИТ ПРИ ТЕМПЕРАТУРЕ ___ °C
a 95-98
b 37-42
c 50-60
d 70-72
- 068 ЭЛОНГАЦИЯ (СИНТЕЗ ДНК) В ХОДЕ ПЦР ПРОИСХОДИТ ПРИ ТЕМПЕРАТУРЕ ___ °C
a 70-72
b 37-42
c 50-60
d 95-98
- 069 ОТЖИГ ПРАЙМЕРОВ В ХОДЕ ПЦР ПРОИСХОДИТ ПРИ ТЕМПЕРАТУРЕ ___ °C
a 50-60
b 37-42
c 70-72
d 95-98
- 070 ПРОДУКТАМИ ПЦР ЯВЛЯЮТСЯ
a ампликоны
b Одноцепочечная ДНК (кДНК)
c праймеры
d денатурированные белки
- 071 КОЛИЧЕСТВО МОЛЕКУЛ ДВУХЦЕПОЧЕЧНОЙ ДНК, ПОЛУЧАЕМОЕ ИЗ ОДНОЙ ДВУХЦЕПОЧЕЧНОЙ МОЛЕКУЛЫ ПОСЛЕ 4 ЦИКЛОВ ПЦР, СОСТАВЛЯЕТ
a 16
b 8
c 4
d 32
- 072 Полимеразу, используемую при ПЦР, получили из
a *Thermus aquaticus*
b *Bacillus subtilis*
c *Escherichia coli*
d *Saccharomyces cerevisiae*
- 073 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)
- 074 В СЕКВЕНАТОРЕ MiSeq (Illumina/Solexa) ПРОИСХОДИТ
a мостиковая ПЦР
b эмульсионная ПЦР в микросфере

- c реакция пиросеквенирования
d ионное полупроводниковое секвенирование
- 075 В ОСНОВЕ РАБОТЫ СЕКВЕНАТОРА GS FLX Roche/454 life science ЛЕЖИТ
a пиросеквенирование
b метод обрыва цепи
c ионное полупроводниковое секвенирование
d метод дезокситерминаторов
- 076 Ion Torrent PGM ПРИ СЕКВЕНИРОВАНИИ ДЕТЕКТИРУЕТ
a изменение pH
b радиоактивную метку
c флуоресцентную метку
d вспышку света
- 077 В РЕАКЦИИ ОБРАТНОЙ ТРАНСКРИПЦИИ ПРОИСХОДИТ СИНТЕЗ
a кДНК на матрице РНК
b второй цепи ДНК на матрице кДНК
c РНК на матрице ДНК
d белка на матричной РНК
- 078 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
- 079 ДЛЯ АНАЛИЗА УРОВНЯ ЭКСПРЕССИИ ГЕНА НЕОБХОДИМО ВЫДЕЛИТЬ ИЗ БИОМАТЕРИАЛА
a тотальную РНК
b ДНК+РНК
c тотальную ДНК
d белковую фракцию
- 080 АНАЛИЗ КРИВОЙ ПЛАВЛЕНИЯ ПОСЛЕ ПЦР В РЕАЛЬНОМ ВРЕМЕНИ ПОЗВОЛЯЕТ ОЦЕНИТЬ
a гетерогенность ПЦР продуктов в пробе
b чувствительность ПЦР
c эффективность ПЦР
d анализ температурного профиля ПЦР
- 081 МЕТОД «ЦИФРОВОЙ» ПЦР ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ
a дробление реакционной смеси ПЦР на множество мелких капель, в которых идет индивидуальная реакция ПЦР
b детекцию продуктов ПЦР в реальном времени с помощью цифровой камеры
c анализ ПЦР в реальном времени с помощью «цифровой» математической модели
d детекцию продуктов ПЦР в реальном времени с помощью высокоразрешающего анализа кривых плавления
- 082 ПРОБИРКА ДЛЯ ЗАБОРА БУККАЛЬНОГО ЭПИТЕЛИЯ ДЛЯ ВЫДЕЛЕНИЯ ГЕНОМНОЙ ДНК МОЖЕТ СОДЕРЖАТЬ

- a фосфатный буфер
- b литий хлор
- c цитрат натрия
- d гепарин

083 ВЫБЕРИТЕ ПРАВИЛЬНУЮ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ЭТАПОВ ВЫДЕЛЕНИЯ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ

- a лизис-отмывка от примесей-преципитация
- b преципитация-лизис-отмывка от примесей
- c денатурация-отмывка от примесей-преципитация
- d отмывка от примесей-денатурация-преципитация

084 ВАКУУМНАЯ ПРОБИРКА ДЛЯ ЗАБОРА ОБРАЗЦА ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ ДЛЯ ВЫДЕЛЕНИЯ ГЕНОМНОЙ ДНК ДОЛЖНА СОДЕРЖАТЬ

- a EDTA
- b тромбин
- c гепарин
- d литий хлор

085 С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ РЕГЕНТА ТРИЗОЛА ВЫДЕЛЯЮТ

- a РНК
- b РНК и ДНК
- c РНК и белки
- d ДНК

086 ВАКУУМНАЯ ПРОБИРКА ДЛЯ ЗАБОРА ОБРАЗЦА ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ ДЛЯ ВЫДЕЛЕНИЯ РНК ДОЛЖНА СОДЕРЖАТЬ

- a EDTA
- b тромбин
- c гепарин
- d литий хлор

087 ПРОБИРКА ДЛЯ ЗАБОРА БУККАЛЬНОГО ЭПИТЕЛИЯ ДЛЯ ВЫДЕЛЕНИЯ РНК СОДЕРЖИТ

- a фосфатный буфер
- b литий хлор
- c цитрат натрия
- d гепарин

088 ДИАГНОСТИКА НОВОЙ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ _____ МЕТОДАМИ

- a молекулярно-генетическими
- b биохимическими
- c серологическими
- d иммунохимическими

089 В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ СПЕЦИФИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКОЙ COVID-19 ЯВЛЯЕТСЯ

- a выявление генома возбудителя
- b определение антигена SARS-CoV-2 методом ИФА
- c определение антител класса IgG к SARS-CoV-2
- d реакция гемагглютинации

090 ВСЕ ОБРАЗЦЫ, ПОЛУЧЕННЫЕ ДЛЯ ЛАБОРАТОРНОГО ИССЛЕДОВАНИЯ НА COVID-19, СЛЕДУЕТ СЧИТАТЬ ПОТЕНЦИАЛЬНО ИНФЕКЦИОННЫМИ И ПРИ РАБОТЕ С НИМИ ДОЛЖНЫ СОБЛЮДАТЬСЯ ТРЕБОВАНИЯ:

- a СП 1.3.3118-13 «Безопасность работы с микроорганизмами I–II групп патогенности (опасности)».
- b СП 1.2.731-99 Безопасность работы с микроорганизмами III-IV групп патогенности и гельминтами
- c СП 1.2.036-95 Порядок учета, хранения, передачи и транспортирования микроорганизмов I - IV групп патогенности
- d СП 1.3.2322— 08 Безопасность работы с микроорганизмами III—IV групп патогенности (опасности) и возбудителями паразитарных болезней

091 К МЕТОДУ СПЕЦИФИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ ОТНОСЯТ:

- a полимеразную цепную реакцию
- b иммуноферментный анализ
- c реакцию иммунофлуоресценции
- d реакцию гемагглютинации

092 ВОЗМОЖНЫЕ ПРИЧИНЫ ЛОЖНООТРИЦАТЕЛЬНЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ НА ЭТАПЕ ВЫДЕЛЕНИЯ ДНК/РНК

- a разрушение нуклеиновых кислот в биообразце
- b потеря нуклеиновых кислот в процессе выделения
- c разрушение нуклеиновых кислот после выделения
- d контаминация в процессе выделения между образцами

093 СПЕЦИФИЧНОСТЬ ПЦР ОБЕСПЕЧИВАЮТ

- a праймеры
- b полимеразы
- c обратная транскриптаза
- d эффективное выделение нуклеиновых кислот

094 КОНТАМИНАЦИЯ МОЖЕТ ПРИВЕСТИ К:

- a Ложноположительным результатам
- b Ложноотрицательным результатам
- c Заражению бактериальными возбудителями инфекций
- d Заражению вирусными возбудителями инфекций

095 НА СОПРОВОЖДАЮЩЕМ ФОРМУЛЯРЕ БИОМАТЕРИАЛА УКАЗЫВАЮТ

- a ФИО пациента
- b время и время взятия биоматериала
- c возраст
- d этническая принадлежность

096 ПРИ ПОПАДАНИИ БИОЛОГИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА, СОДЕРЖАЩЕГО ВОЗБУДИТЕЛЬ SARS-COV-19, НА КОЖНЫЕ ПОКРОВЫ РУК, ИХ ОБРАБАТЫВАЮТ:

- a спиртсодержащим кожным антисептиком или спиртом
- b 2%-ым раствором борной кислоты
- c раствором хлоргексидина 0,05%
- d мыльным раствором

097 ПРИ ПОПАДАНИИ БИОЛОГИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА, СОДЕРЖАЩЕГО

ВОЗБУДИТЕЛЬ SARS-CoV-19, НА СЛИЗИСТЫЕ ОБОЛОЧКИ РОТ И ГОРЛО ОПОЛАСКИВАЮТ _____, В ГЛАЗА И НОС ЗАКАПЫВАЮТ _____:

- a 70%-м этиловым спиртом, 2%-й раствор борной кислоты
- b 0,05% раствором хлоргексидина, 3%-й раствор борной кислоты
- c 3% раствором перекиси водорода, 2%-й раствор борной кислоты
- d 70%-м этиловым спиртом, 3%-й раствор борной кислоты

098 КОНТРОЛЬ КАЧЕСТВА ПЦР-АНАЛИЗА, НАПРАВЛЕННОГО НА ДИАГНОСТИКУ ИНФЕКЦИОННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ С ПОМОЩЬЮ:

- a образцов, содержащих нуклеиновую кислоту известного возбудителя в определенной концентрации
- b контрольных сывороток
- c сливных сывороток
- d микроскопии исследуемого образца.

099 КОНТАМИНАЦИЯ ОБРАЗЦОВ ДНК:

- a попадание в реакционную пробирку следовых количеств чужеродной ДНК
- b добавление ПЦР-смеси
- c загрязнение пробы биологическими агентами
- d нарушение процесса денатурации

100 ПРЕИМУЩЕСТВА МЕТОДА ПЦР В РЕАЛЬНОМ ВРЕМЕНИ ПО СРАВНЕНИЮ С ДРУГИМИ МЕТОДАМИ ПЦР-АНАЛИЗА

- a количественный анализ специфической ДНК в широком диапазоне концентраций
- b сравнительный количественный анализ нескольких типов ДНК в одной пробирке
- c обнаружение и определение процентного содержания ДНК с измененной последовательностью
- d не дает количественной оценки возбудителя

ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России	
Сертификат	01D9A9C6655B6ED0000BADF200060002
Владелец	Пармон Елена Валерьевна
Действителен	с 28.06.2023 по 28.06.2024

