

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  
«25» января 2022 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплина	<b>ОСНОВЫ ЦИТОГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА</b> (наименование дисциплины)
Профиль	<b>магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология</b> <b>Медицинские лабораторные исследования</b> (код специальности и наименование)
Факультет	<b>Лечебный</b> (наименование факультета)
Кафедра	<b>Лабораторной медицины и генетики</b> (наименование кафедры)

<b>Форма обучения</b>	<b>очная</b>
<b>Курс</b>	<b>1</b>
<b>Семестр</b>	<b>2</b>
<b>Занятия лекционного типа</b>	<b>8 час.</b>
<b>Занятия семинарского типа</b>	<b>24 час.</b>
<b>Всего аудиторной работы</b>	<b>32 час.</b>
<b>Самостоятельная работа (внеаудиторная)</b>	<b>40 час.</b>
<b>Форма промежуточной аттестации</b>	<b>зачет</b>
<b>Общая трудоемкость дисциплины</b>	<b>72/2 (час/зач.ед.)</b>

Санкт-Петербург  
2022

Рабочая программа дисциплины «Основы цитогенетики человека» 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

<b>№ п/п</b>	<b>Фамилия, имя, отчество</b>	<b>Ученая степень, звание</b>	<b>Занимаемая должность</b>	<b>Место работы</b>
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.	Пуппо Ирина Леонидовна	К.б.н.	Доцент кафедры лабораторной медицины и генетики	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России

Рабочая программа дисциплины «Основы цитогенетики человека» рассмотрена и обсуждена на заседании кафедры лабораторной медицины и генетики.

Рабочая программа дисциплины «Основы цитогенетики человека» рассмотрена и одобрена на заседании Учебно-методического совета Института медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России «25» января 2022 г., протокол №1/2022.



## **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 «Основы цитогенетики человека» относится к Блоку 1 учебного плана 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, вырабатывать 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 in vitro и/или in vivo	Знает: нормативные документы, регламентирующие организацию проведения молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований in vitro 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 in vitro и/или in vivo	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 in vitro	ПК-5.1. Обеспечивает условия для выполнения новых видов медицинских лабораторных исследований, внедрения новых медицинских изделий для диагностики in vitro	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 контроля 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 in vitro	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.	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 in vitro, технологических процессов и технологий, для выполнения которых	Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Знает: особенности технологических процессов при выполнении молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	
		Умеет: выполнять молекулярно-биологические, молекулярно-генетические и цитогенетические лабораторные исследования с использованием медицинских изделий для диагностики in vitro, технологических процессов и технологий, для выполнения которых 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	<p>Знает: принципы формулирования лабораторных заключений молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований</p> <p>Умеет: анализировать результаты и формулировать лабораторное заключение молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований</p>	<p>Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ</p> <p>Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ</p>

*КВ – контрольные вопросы, 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 академических часах (АЧ)	2
Аудиторные занятия (всего)		32	32
В том числе:		-	-
Занятия лекционного типа		8	8
Занятия семинарского типа		24	24
Самостоятельная внеаудиторная работа (всего)		40	40
В том числе:		-	-
Подготовка к занятиям		12	12
Самостоятельная работа с вопросами для текущего контроля		10	10
Подготовка рефератов, докладов, подбор и изучение литературных источников, интернетресурсов		18	18
Промежуточная аттестация – зачет		-	-
Общая трудоемкость	часы	72	72
	зач.ед.	2	2

##### 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
	Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа		
Раздел 1. Методы классической цитогенетической диагностики	2	8	10	16
Раздел 2. Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии.	2	4	10	16
Раздел 3. Молекулярно-биологические и молекулярно-генетические методы исследования.	2	8	10	20
Раздел 4. Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в медицинской практике.	2	4	10	20
Зачет				
Итого	8	24	40	72



#### 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. Кариотипирование.	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 клинко-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 24 часа

№ темы	Форма проведения занятия	Наименование темы занятия	Часы	Содержание темы занятия	Формируемые индикаторы компетенций	Формы и методы текущего контроля
1.	Практическое занятие	Методы классической цитогенетической диагностики.	8	Строение и функции хромосом, кариотип человека, половой хроматин, полиморфизм хромосом. Кариотипирование, стандарты и контроль качества цитогенетических исследований. Приготовление препаратов хромосом из цитотрофобласта хориона и лимфоцитов периферической крови, рутинная окраска	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-	КВ, СЗ



				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.	6.3	
2.	Семинар	Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии.	4	Синдромы анеуплоидий (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Шерешевского-Тернера). Синдромы полисомий (синдром Клайнфельтера, синдромы поли-X и поли-Y). 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.	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.	Практическое занятие	Молекулярно-генетические методы исследования.	4	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 ПЦР 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
4.	Практическое занятие	Молекулярно-биологические методы исследования.	4	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
5.	Семинар	Методы диагностики на основе гибридизационных технологий.	4	Классификация ДНК-зондов и принцип их подбора, основные этапы постановки FISH в лаборатории, анализ полученных данных, особенности применения метода в предимплантационной, пренатальной и постнатальной генетической диагностике, диагностике онкогематологических заболеваний. array-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: приготовления и оценки качества библиотек, таргетное секвенирование, принцип создания целевых панелей, RNA секвенирование.	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-	КВ, Д



					6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	
--	--	--	--	--	---------------------	--

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



#### 4.5 Внеаудиторная самостоятельная работа – всего 40 часов

Вид самостоятельной работы	Часы	Формируемые индикаторы компетенций
Подготовка к занятиям	12	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	10	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	18	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3

##### 4.5.1 Самостоятельная проработка некоторых тем – не предусмотрена

### 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.	10	-	2	-
	Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии.	10	-	-	5
	Молекулярно-биологические и молекулярно-генетические методы исследования.	5	-	-	-
	Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в медицинской практике.	5	-	-	5
Промежуточная аттестация по дисциплине – зачет		10	24	-	-

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 клиническо-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 искоемых 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 а и b
  - e. верны варианты а и с

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 R<sup>2</sup> 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, XXY
- 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, 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](http://www.medlib.ru))  
Электронная медицинская библиотека  
«Консультант врача» ([www.rosmedlib.ru](http://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](http://www.painstudy.ru))  
US National Library of Medicine National Institutes of Health ([www.pubmed.com](http://www.pubmed.com))  
Русский медицинский журнал ([www.rmj.ru](http://www.rmj.ru))  
Министерство здравоохранения Российской Федерации ([www.rosminzdrav.ru](http://www.rosminzdrav.ru))  
КиберЛенинка — это научная электронная библиотека (<https://cyberleninka.ru>)  
Российская государственная библиотека ([www.rsl.ru](http://www.rsl.ru))

## **6.4. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.**

Обучение по дисциплине «Основы цитогенетики человека» 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 обучающиеся 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 «Основы цитогенетики человека» 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 «Основы цитогенетики человека» 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 «Основы цитогенетики человека» 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 «Основы цитогенетики человека» 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**  
**«ОСНОВЫ ЦИТОГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА»**  
(наименование дисциплины)

**Магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология**

Профиль: Медицинские лабораторные исследования

Квалификация (степень) выпускника: Магистр

Форма обучения: очная

**Срок освоения ОПОП ВО: 2 года**

(нормативный срок обучения)



**ПАСПОРТ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**  
по дисциплине **«ОСНОВЫ ЦИТОГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА»**

**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, вырабатывать 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, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: анализировать проблемные ситуации на основе системного подхода, выявлять составляющие проблемной ситуации и связи между ними	Для текущего контроля: КВ, Д, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
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, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: формулировать цели и предлагать различные варианты решения проблемных ситуаций	Для текущего контроля: КВ, Д, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
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, СЗ 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, СЗ 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, Д, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: использовать программное обеспечение и профессиональные базы данных для решения задач в области молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: КВ, Д, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ



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, использующиеся 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 научно-исследовательских и лабораторных работ in vitro и/или in vivo	Знает: нормативные документы, регламентирующие организацию проведения молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований in vitro в клиничко-диагностических лабораториях	Для текущего контроля: КВ, Д, СЗ 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, Д, СЗ 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, Д, СЗ 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, Д, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-4.3. Способен реализовать исследования и проведение лабораторных работ in vitro и/или in vivo	Знает: нормативные документы для реализации и проведения молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических исследований в клиничко-диагностических лабораториях	Для текущего контроля: КВ, Д, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: реализовать проведение молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических исследований в клиничко-диагностических лабораториях	Для текущего контроля: КВ, Д, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-5. Способен разрабатывать и внедрять новые методы медицинских лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики in vitro		
ПК-5.1. Обеспечивает условия для выполнения новых видов медицинских лабораторных исследований, внедрения новых медицинских изделий для диагностики in vitro	Знает: условия для выполнения и внедрения новых видов молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, Д, СЗ 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, СЗ 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, Д, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: проводить контроль качества новых молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных методов	Для текущего контроля: КВ, Д, СЗ 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 in vitro	Знает: порядок составления стандартных операционных процедур по новым методам молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, Д, СЗ 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, Д, СЗ 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, Д, СЗ 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, Д, СЗ 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, Д, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: применять способы оценки контроля качества медицинских лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах.	Для текущего контроля: КВ, Д, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
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 молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, Д, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: выполнять молекулярно-биологические, молекулярно-генетические и цитогенетические 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, Д, 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,	Знает: принципы формулирования лабораторных заключений молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, Д, 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, Д, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ



молекулярно-биологических, генетических, микробиологических, паразитологических и вирусологических исследований		
---	--	--

*КВ – контрольные вопросы, Р – темы рефератов, СЗ- ситуационные задачи, 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:

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	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



	вопросы.	практике.
<b>Тестирование</b>	Менее 70% правильных ответов	Не менее 71% правильных ответов

**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

## Контрольные вопросы

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые индикаторы компетенции
1	<p><b>Кариотип человека: определение, строение и функции хромосом.</b></p> <p>Эталон ответа:  Кариотип — совокупность признаков (число, размеры, форма и т. д.) полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида (видовой кариотип), данного организма (индивидуальный кариотип) или линии (клона) клеток.  Хромосомы – структурно-функциональные элементы ядра, состоящие из ДНК и белков. В ядре каждой соматической клетки человека содержится 23 пары хромосом: 22 пары аутосом, т. е. хромосом, одинаковых у мужчин и женщин, и одна пара половых хромосом, или гоносом, по которым мужчины и женщины отличаются друг от друга. На каждую хромосому приходится по одной молекуле ДНК.  Строение хромосом:  1)Центромера (первичная перетяжка) это место соединения двух хроматид к центромере присоединяются нити веретена деления.  По сторонам от центромеры лежат плечи хромосомы. В зависимости от места расположения центромеры хромосомы делят на:  акроцентрические;  субметацентрические;  метацентрические.  2)Вторичная перетяжка – ядрышковый организатор, содержит гены рРНК, имеется у одной – двух хромосом в геноме.  Теломеры – концевые участки хромосом, содержащие до 10 тысяч пар нуклеотидов с повторяющейся последовательностью.  Функция хромосом заключается в:  - хранении наследственной информации.  - передаче наследственной информации путем репликации молекулы ДНК.  - реализации наследственной информации путем воспроизведения в процессе транскрипции и-РНК и синтеза белка в процессе трансляции.</p>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
2	<p><b>Цитогенетика - как наука. Определение, предмет и задачи цитогенетики, значение в медицине.</b></p> <p>Эталон ответа:  Цитогенетика - раздел генетики, изучающий цитологические основы наследственности и изменчивости.  Основным предметом исследования в цитогенетике являются хромосомы - нитевидные структуры, содержащие ДНК - наследуемый генетический код, определяющий процессы роста, развития и жизнедеятельности индивидуума.  Задачи цитогенетики:  • идентификация и цитогенетическое картирование хромосом;  • выявление геномных и хромосомных аномалий и их взаимосвязи с</p>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3



	<p>фенотипом,</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• исследование роли геномных и хромосомных перестроек в видообразовании.</li> </ul> <p>Значение:</p> <p>Большое число наследственных болезней и пороков развития у человека обусловлено изменением строения хромосом. Цитогенетические исследования используются для диагностики наследственных и приобретенных заболеваний, обусловленных хромосомными аномалиями.</p>	
--	--	--

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
3	<b>Понятие полиморфизма хромосом, общая характеристика.</b>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3
	<p>Эталон ответа:</p> <p>Полиморфизм- нормальная изменчивость хромосом набора, которая заключается в различиях между гомологичными хромосомами по отдельным сегментам, районам и даже целым плечам. К полиморфным вариантам относят такие изменения хромосом, которые сохраняются в процессе онтогенеза, стабильно наследуются при митотическом делении клетки и передаются как простой менделевский признак от родителей к детям, не оказывая влияния на фенотип.</p>	

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
4	<b>Строение хромосом с ядрышкообразующими районами. Характеристика полиморфизма хромосом с ядрышкообразующими районами.</b>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3
	<p>Эталон ответа:</p> <p>ЯОР присутствуют на акроцентрических хромосомах групп D (13-15) и G (21-22). Центромерный бэнд акроцентрических хромосом p11.1-q11(.1) образован альфа-сателлитной ДНК. Бэнд p11.2 акроцентрических хромосом образован классическими сателлитами и β-сателлитной ДНК. Бэнд p12 акроцентрических хромосом образован рДНК (5,8S РНК, 28S РНК и 18S РНК) и β-сателлитной ДНК. Бэнд p13 акроцентрических хромосом образован β-сателлитной ДНК, сателлитной ДНК I класса, теломерным повтором. «Нормальным» размером коротких плеч акроцентрических хромосом считается, если они размером, равным 1/2 длины 18p и/или длины целого 17p.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Вариант «p-» -если размер p-плеч акроцентрических хромосом меньше половины длины 18p.</li> <li>• Вариант «p+» -если размер p-плеч акроцентрических хромосом больше длины 17p.</li> <li>• Оценка длины плеч хромосом происходит на одной и той же метафазной пластинке.</li> </ul>	

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
5	<b>Методические аспекты цитогенетического анализа при обнаружении полиморфного варианта.</b>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3,



	<p>Эталон ответа:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Обязательное использование необходимых методов дифференциального и избирательного окрашивания хромосом: <ol style="list-style-type: none"> <li>С-окраска (CBG-метод)</li> <li>Q-окраска (QFQ-метод, QFH/AcD метод)</li> <li>Ag-NOR окрашивание (окраска нитратом серебра)</li> </ol> </li> <li>Кариотипирование родственников</li> <li>Сопоставление с клиническими проявлениями</li> <li>Применение молекулярно-цитогенетических методов (FISH, aCGH)</li> <li>Использование жестких критериев оценки вариантов хромосом</li> <li>Использование стандартных символов и формы записи вариантов (в случае если полиморфный вариант указывается в формуле кариотипа).</li> </ol>	ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3, ОПК-7.3, ОПК-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
--	---	--

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
6	<p><b>Тетраплоидии: описание типов, причины возникновения, последствия для пре- и постнатального развития человека.</b></p> <p>Эталон ответа:</p> <p>Тетраплоидия - присутствие в кариотипе четырех гаплоидных наборов хромосом. Тетраплоидия — летальная мутация на организменном уровне - тетраплоидные эмбрионы abortируются в первом триместре. Механизмы возникновения тетраплоидии: нарушение митотических делений бластомеров. Фенотипически тетраплоидия часто ассоциирована с пустыми плодными мешками (анэмбрионии). Присутствие тетраплоидии в бластомерах замедляет темпы дробления, приводит к нарушению их миграции внутрь бластоцисты, что в конечном итоге делает невозможным нормальное формирование и дифференцировку внутренней клеточной массы. Известны редкие случаи рождения детей с тетраплоидным хромосомным набором, в том числе и в чистой (немозаичной) форме. Для большинства из них характерны внутриутробная задержка развития, гипотония, лицевые аномалии, пороки сердца, нарушения психомоторного развития. Тетраплоидия возникает спорадически, поэтому риск повторной тетраплоидии отсутствует.</p>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
7	<p><b>Общая характеристика геномных мутаций. Триплоидии: описание типов, причины возникновения, последствия для пре- и постнатального развития человека.</b></p> <p>Эталон ответа:</p> <p>Геномные мутации – это изменение числа отдельных хромосом (анеуплоидии) или увеличение хромосомного набора (полиплоидии). Полиплоидии – геномные мутации, связанные с увеличением хромосомного набора, кратное гаплоидному. Выделяют два варианта полиплоидии: триплоидия (<math>3n=69</math>) и тетраплоидия (<math>4n=92</math>). Триплоидия – это геномная мутация, при которой в кариотипе имеется три гаплоидных набора хромосом. При этом кариотип <math>69,XYU</math> летален, в то время как триплоидия <math>69,XXX</math> и <math>69,XXY</math> вполне совместима с внутриутробным развитием и живорождением. Триплоидия возникает при нарушении оплодотворения и/или нарушения расхождения хромосом во время деления половых клеток. Триплоидия несовместима с постнатальным периодом (смерть новорожденного в первые часы или дни после</p>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3



	рождения, один случай, когда новорожденный прожил 312 дней). Риск повторной беременности с триплоидией оценен только для случаев с частичным пузырьным заносом, он равен примерно 1%.	
--	---	--

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
8	<p><b>Характеристика анеуплоидий, примеры.</b></p> <p>Эталон ответа:</p> <p>Анеуплоидии- геномные мутации, связанные с изменением числа отдельных хромосом, не кратные гаплоидному.</p> <p>1) Трисомии (<math>2n+1=47</math>) наличие дополнительной гомологичной хромосомы (например, синдром Дауна: трисомия хромосомы 21; синдром Патау, трисомия хромосомы 13).</p> <p>2) Моносомии (<math>2n-1=45</math>) отсутствие одной из гомологичных хромосом (моносомия X-хромосомы: 45, X).</p> <p>3) Нуллисомии (<math>2n-2=44</math>) отсутствие обеих гомологичных хромосом.</p> <p>4) Полисомии - увеличение числа хромосом. Характерна для гоносом (например, тетрасомия 48, XXXX: вариант синдрома трипло X).</p> <p>5) Двойные и тройные трисомии — наличие в кариотипе дополнительных копий двух или трех пар гомологичных хромосом соответственно.</p> <p>6) Двойные и тройные моносомии — отсутствие в кариотипе одного из гомологов двух или трех пар гомологичных хромосом соответственно.</p>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
9	<p><b>Общая характеристика хромосомных мутаций.</b></p> <p>Эталон ответа:</p> <p>Хромосомные мутации – это структурные изменения отдельных хромосом, бывают двух видов: межхромосомные и внутрихромосомные перестройки. Среди межхромосомных перестроек выделяют: транслокации и инсерции, среди внутрихромосомных - делеции, инверсии, дупликации, изохромосомы, кольцевые хромосомы, маркерные хромосомы. Также хромосомные перестройки подразделяются на сбалансированные и несбалансированные. В зависимости от типа клеток хромосомных aberrации делят на: конституциональные и приобретенные.</p>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
10	<p><b>Реципрокные транслокации: определение, частота встречаемости, виды. Робертсоновские транслокации: определение, частота встречаемости.</b></p> <p>Эталон ответа:</p> <p>Реципрокные транслокации (t) – взаимный обмен фрагментами между двумя или более не гомологичными хромосомами. Примерно 1 человек из 500-625 является носителем реципрокной транслокации. Измененная хромосома называется дериватной (der). Она идентифицируется в соответствии с центромерой. Когда оба ТС достаточно протяженные, такие обмены называются двусегментными. Когда один из ТС очень мал и затрагивает практически только кончик теломерного района, такие обмены называются односегментными.</p>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3



--	--	--

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
11	<b>Робертсоновские транслокации: определение, частота встречаемости.</b>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3
	Эталон ответа: Робертсоновские транслокации (der) или (rob)- центрическое воссоединение q-плеч двух акроцентрических хромосом. Число хромосом в кариотипе уменьшается на одну. Частота встречаемости составляет 1 на 800-1230. РТ класса 1 включают в себя большинство der(13;14) и der(14;21), а также редкие варианты РТ с вовлечением аутосомы 14. В 95% случаев возникают в оогенезе и имеют одинаковые точки разрыва включающие последовательности satIII и субсемейство pTRI-6 (satI) и/или рДНК на хромосоме 21. РТ класса 2 включают большинство редких вариантов РТ, точки разрыва неспецифичны, примерно в 70% случаев возникают во время оогенеза.	

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
12	<b>Внутрихромосомные перестройки: делеции и дупликации - определение, механизм образования.</b>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3
	Эталон ответа: Делеция (del) – утрата части хромосомы (терминальные и интерстициальные). Дупликации (dup)– удвоение части хромосомы. К делециям и дупликациям приводит неаллельная гомологичная рекомбинация хромосом. Большинство делеций и дупликаций возникают в мейозе. Например, делеция р-плеча хромосомы 5 при синдроме кошачьего крика в 80% случаев обусловлена делецией de novo, возникающей преимущественно в сперматогенезе.	

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
13	<b>Характеристика сегментных дупликаций.</b>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3
	Эталон ответа: Сегментные дупликации - это район-специфичные, довольно крупные блоки ДНК размером от 10 до 300 т.п.н., имеющие высокую степень (95-97%) идентичности нуклеотидных последовательностей. Они могут включать как уникальные последовательности генов, так и высоко-копийные повторы ДНК. Сегментные дупликации имеют тенденцию образовывать кластеры в перицентромерных, и, в меньшей степени, субтеломерных районах хромосом.	

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
14	<b>Внутрихромосомные перестройки: инверсии - определение, частота. Правила записи формулы кариотипа при парацентрической и перицентрической инверсии.</b>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3
	Эталон ответа: Инверсия (inv) – переворот фрагмента хромосомы на 180 градусов. Частота	



	встречаемости перичентрических инверсий составляет 0.12% - 0.7%; парацентрических - 0.1% -0.5%. При перичентрической инверсии возникают два разрыва в разных плечах одной хромосомы и центральный хромосомный сегмент переворачивается вокруг своей оси. При парацентрической инверсии точка разрыва локализована в пределах одного плеча и при этом не затрагивается центромера. При инверсиях бэнды перечисляются от pter к qter. Например, формула кариотипа с парацентрической инверсией хромосомы 3: 46, XX,inv(3)(q21q26), при этом, следуя правилу перечисления бэндов, для q-плеча более проксимальный бэнд указывается первым. Для p-плеча первым будет указываться более терминальный бэнд. Например, инверсия хромосомы 2: 46, XX,inv(2)(p23p13). В случае перичентрических инверсий бэнд в коротком плече указывается первым. Например, 46,XY,inv(3)(p13q21)	
--	--	--

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
15	<p><b>Внутрихромосомные перестройки: изохромосомы, кольцевые хромосомы - определение, механизмы образования. Основные фенотипические проявления носителей кольцевых хромосом.</b></p> <p>Эталон ответа:</p> <p>Изохромосома (i) – метацентрическая хромосома с генетически идентичными плечами (моно- или дицентрическая, idic). В основном формируются в мейозе: а) изохроматидный разрыв в прицентромерном районе, в результате которого возникают два фрагмента, с последующим восстановлением двухплечей хромосомы из одного плеча и утратой второго плеча.</p> <p>б) поперечное деление центромеры – удвоение плеча одной хромосомы (длинного или короткого).</p> <p>Кольцевые хромосомы (r) –представляют собой одиночные (реже — двойные) замкнутые кольца с одной или двумя центромерами (моно- или дицентрические, соответственно). Кольцевые хромосомы - редкая хромосомная аномалия, встречающаяся с частотой 1:50 000 новорожденных. Если утрачиваются оба теломерных участка одной хромосомы, то воссоединение открытых концов сопровождается образованием кольца.</p> <p>Около 99% кольцевых хромосом возникают спорадически. Степень клинических проявлений у носителей кольцевых хромосом варьирует от практически нормального фенотипа до тяжелой задержки психомоторного и физического развития.</p>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
16	<p><b>Основные характеристики маркерных хромосом.</b></p> <p>Эталон ответа:</p> <p>Маркерными (mar) принято называть 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. Маркерные хромосомы - результат как внутри-, так и межхромосомных перестроек. Частота носителей маркерных хромосом составляет 1:1000 в популяции. Mar возникают de novo примерно в 70% случаев; остальные - наследуются от родителя-носителя. Примерно 70% случаев маркерной хромосомы de novo без фенотипического проявления. Более чем в 98% наследуемой маркерной хромосомы также не происходит влияния на фенотип носителя.</p>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3



--	--	--

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
17	<p><b>Мозаицизм хромосом: определение, виды. Типы и исходы ограниченного плацентой мозаицизма.</b></p> <p>Эталон ответа: С точки зрения цитогенетики под мозаицизмом понимают сочетание в тканях человека клеточных линий с различным хромосомным набором. Мозаицизм бывает: истинный (генерализованный) - клоны клеток с нормальным и аномальным кариотипом представлены во всех тканях; ограниченный - клоны клеток с аномальным кариотипом представлены только в некоторых тканях. Также выделяют: низкоуровневый мозаицизм, когда минорный клон составляет менее 10% от всех проанализированных клеток, и скрытый мозаицизм - менее 5%. Ограниченный тканью мозаицизм хромосом чаще возникает в провизорных органах – хорионе и плаценте (ОПМ), где могут присутствовать анеуплоидные клетки, тогда как у самого зародыша кариотип нормальный (1-2%). I тип ОПМ (при наличии анеуплоидии только в цитотрофобласте) в наименьшей степени связан с нарушениями развития эмбриона и такие беременности, как правило, завершаются успешно. II тип ОПМ (анеуплоидия в мезенхимальной строме ворсин) оказывает более значительное влияние на ход эмбриогенеза и часто характеризуется внутриутробной задержкой развития плода. Для III типа ОПМ (присутствие аномалии в обоих типах экстраэмбриональных тканей) наиболее характерна задержка развития и высокая смертность плодов.</p>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
18	<p><b>Клинические показания для цитогенетической пренатальной диагностики. Типы образцов для проведения цитогенетической пренатальной диагностики.</b></p> <p>Эталон ответа: В качестве образцов для проведения цитогенетической пренатальной диагностики могут быть использованы: образцы амниотической жидкости, ворсинчатого хориона, плаценты, пуповинной крови плода. Показания: аномальный кариотип у родителей; высокий риск хромосомных заболеваний у будущего ребенка по результатам комбинированного пренатального скрининга I триместра беременности (комплексный расчет на основании базового риска с учетом возраста, срока беременности и анамнеза беременной, данных УЗИ плода и уровня сывороточных материнских маркеров); высокий риск хромосомных заболеваний по данным ультразвукового исследования плода во II триместре беременности; наличие хромосомной аномалии у предыдущего ребенка в семье; мертворожденный ребенок с хромосомной аномалией; подозрение на мозаицизм у плода по результатам первого пренатального исследования.</p>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
19	<b>Клинические показания для исследования конститутивного кариотипа</b>	УК-1.1, УК-1.2,



	<b>для пациентов и супружеских пар. Типы образцов для проведения кариотипирования.</b>	ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3
	<p>Эталон ответа:</p> <p>Клинические показания для пациента:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• множественные врожденные пороки развития;</li> <li>• множественные микроаномалии развития;</li> <li>• аномальное строение половых органов, неопределенный пол;</li> <li>• умственная отсталость, отставание в психомоторном развитии;</li> <li>• выраженные отклонения в росте (низкий рост, высокий рост) и размерах головы (микроцефалия, макроцефалия);</li> <li>• отставание в физическом и половом развитии;</li> <li>• первичная или вторичная аменорея или ранняя менопауза;</li> <li>• аномальная спермограмма – азооспермия или олигоспермия;</li> <li>• клинические проявления синдрома микроструктурной аномалии.</li> </ul> <p>Тип образца - периферическая кровь, фибробласты.</p> <p>Клинические показания для супружеских пар:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• бесплодие неясной этиологии;</li> <li>• репродуктивные потери, ВПР плода или мертворождения невыясненной этиологии;</li> <li>• наличие у ребенка/плода хромосомной аномалии или необычного хромосомного варианта;</li> <li>• наличие хромосомной аномалии в семье;</li> <li>• УО у родственника, при невозможности обследования больного;</li> <li>• хромосомные аномалии, выявленные при исследовании биоматериала спонтанных выкидышей, тканей мертворожденного или плода с пороками развития неизвестной этиологии, а также биоматериала, полученного в результате прерывания беременности в связи с наличием ВПР у плода или материала при неразвивающейся беременности.</li> </ul> <p>Тип образца - периферическая кровь, фибробласты.</p>	

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
20	<b>Кариотипирование: определение, основные этапы.</b>	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
	<p>Эталон ответа:</p> <p>Кариотипирование - определение числа и анализ структуры митотических хромосом с использованием дифференциальной окраски, позволяющей идентифицировать все хромосомы набора. Этапы цитогенетической диагностики (кариотипирования):</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Получение материала исследования</li> <li>2. Приготовление препаратов метафазных хромосом и интерфазных ядер</li> <li>3. Дифференциальное окрашивание и анализ полученных препаратов - кариотипирование (в случае необходимости уточняющая диагностика)</li> <li>4. Запись результатов кариотипирования (ответ)</li> <li>5. Хранение препаратов, полученных снимков метафаз, суспензий.</li> </ol>	

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
21	<b>Правила получения материала для кариотипирования.</b>	УК-1.1, УК-1.2,



	<p>Эталон ответа:</p> <p>Кровь на анализ должна быть взята в день постановки культуры в вакутейнер с гепарином;</p> <p>Материал хориона должен быть доставлен в лабораторию в физиологическом растворе в течении нескольких часов после получения;</p> <p>Необходима точная маркировка каждого образца;</p> <p>Ведение журнала учета поступившего материала (ФИО, дата, данные о материале, лаб. индекс и тд);</p> <p>Хранение поступившего материала и его утилизация в соответствии с установленными правилами работы с биологическим материалом.</p>	<p>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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.2</p>
--	---	---

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
22	<p><b>Методы приготовления препаратов метафазных хромосом человека. Алгоритм анализа при рутинном окрашивании препаратов метафазных хромосом человека</b></p>	<p>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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3</p>
	<p>Эталон ответа:</p> <p>Прямые и непрямые методы приготовления препаратов метафазных хромосом:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Воздействие колхицином</li> <li>• Гипотония</li> <li>• Фиксация клеточной суспензии</li> <li>• Приготовление препаратов метафазных хромосом (нанесение материала на стекло)</li> <li>• Все культуры должны ставится в параллели.</li> </ul> <p>Алгоритм анализа при рутинном окрашивании:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• посчитать общее число хромосом,</li> <li>• проанализировать морфологию хромосом,</li> <li>• четко определяются хромосомы группы А, В, 9, 16, Y; иногда 17 и 18;</li> <li>• полиморфные варианты;</li> <li>• ассоциация р-плеч акроцентрических хромосом</li> </ul>	

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
23	<p><b>Методы дифференциального окрашивания препаратов метафазных хромосом человека. Принципы обозначения методик дифференциального и избирательного окрашивания метафазных хромосом.</b></p>	<p>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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3</p>
	<p>Эталон ответа:</p> <p>Дифференциальные методы окрашивания: Q- окраска (Quinacrine), G – окраска (Gimsa), R-окраска (Reverse). Для обозначения методов окраски применяется трехбуквенная система: 1) основной метод бэндинга 2) вариант предварительной обработки препарата хромосом или визуализации 3) название красителя.</p> <p>C- бэндинг- дифференциальный избирательный бэндинг: окрашивается центромерный гетерохроматин, гетерохроматин вторичных перетяжек (конститутивный) на хромосомах 1, 9, 16 и в Yqh; в случае полиморфных вариантов (увеличенных блоков прицентромерного гетерохроматина) - на хромосомах 3, 4 и 19.</p> <p>Cd (centromeric dots)-бэндинг: выявляет две небольшие структуры в центромерных районах хромосом, Cd бэнды разных метафазных хромосом</p>	



	<p>одинаковы по размерам; предположительно это кинетохоры; Cd бэндинг окрашивает только районы активных центромер.</p> <p>Ag-NOR окрашивание (хромосомы групп D и G): позволяет идентифицировать ЯОР. При Ag-окраске красящимся субстратом являются кислые белки, входящие в структуру ядрышка и связанные с рРНК.</p> <p>G-11 окраска: гетерохроматин на 9qh окрашивается в густой розово-пурпурный цвет. Детекция инверсий этого района (при отсутствии метода FISH).</p>	
--	---	--

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
24	<p><b>Основные требования к отбору метафазных пластинок для анализа. Требования к описанию результата хромосомного исследования методом кариотипирования.</b></p> <p>Эталон ответа: Основные требования:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• цельность метафазной пластинки</li> <li>• отсутствие или небольшое число взаимных наложений хромосом,</li> <li>• средняя степень конденсации хромосом,</li> <li>• обособленность метафазных пластинок друг от друга.</li> </ul> <p>Заключение- исчерпывающее описание результата хромосомного исследования и обнаруженных аномалий, понятное неспециалисту, должно содержать информацию:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Нормальный или аномальный кариотип</li> <li>• ясное указание, что выявлена хромосомная аномалия с заключением о сбалансированности или несбалансированности кариотипа;</li> <li>• Название синдрома, болезни (если есть), связанного с обнаруженной мутацией</li> <li>• Рекомендации для обследования возможных носителей аномалии, начиная с ближайших родственников, и необходимости медико-генетического консультирования</li> </ul>	<p>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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3</p>

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
25	<p><b>Основные методы молекулярной цитогенетики.</b></p> <p>Эталон ответа:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Базовым методом молекулярной цитогенетики является флюоресцентная in situ гибридизация (FISH) - метод, с помощью которого можно выявлять нуклеотидную последовательность на хромосомных препаратах.</li> <li>2) Сравнительная геномная гибридизация (CGH) с высоким разрешением может выявлять микрохромосомные изменения.</li> <li>3) Чиповые технологии, имеющие высокую разрешающую способность, позволяют выявлять скрытый хромосомный дисбаланс (1Mb).</li> <li>4) Конкурентная гибридизация in situ двух геномных ДНК-библиотек (анализируемой и референсной), взятых в эквимольных количествах и меченных разными флуорохромами, на нормальных метафазных пластинках здорового индивида (CGH) или на ДНК-микрочипах (a-CGH).</li> <li>5) Молекулярное кариотипирование очень высокого разрешения с помощью единичных полиморфизмов (SNP) (1Кб) позволяет определять копийность участков генома и аллельный профиль.</li> </ol>	<p>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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3</p>



№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
26	<b>Понятие хроматина. Виды хроматина.</b>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3
	<p>Эталон ответа:</p> <p>Хроматин – это вещество хромосом, представляющее собой комплекс ДНК, белков и РНК.</p> <p>Эухроматин - участки хроматина, для которых характерен цикл конденсации-деконденсации в КЦ. Характеризуется высокой плотностью генов, транскрипционной активностью.</p> <p>Гетерохроматин - участки хроматина, находящиеся в конденсированном (компактном) состоянии на протяжении всего КЦ. Бывает: конститутивный (истинный, постоянный)- повторяющиеся последовательности ДНК (низкая транскрипционная активность, репликация в поздней S фазе) и факультативный гетерохроматин – это временно молчащий ГХ, который способен активироваться в определенные периоды жизни клетки или на определенных этапах онтогенеза.</p>	

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
27	<b>Международная номенклатура в цитогенетической диагностике (ISCN). Формула кариотипа. Исходя из формулы кариотипа, напишите, какая хромосома является хромосомой-донором, а какая хромосомой-реципиентом: 46,X,ins(5;X)(p14;q22q27)</b>	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ПК-6.3
	<p>Эталон ответа:</p> <p>ISCN - International System for Human Cytogenetic Nomenclature - правила стандартизированного описания хромосомных аномалий. Унифицированная международная система регистрации хромосомных aberrаций. Имеется нумерация идентификационных полос на каждой хромосоме, что позволяет с высокой точностью дать описание найденной хромосомной перестройки.</p> <p>Формула кариотипа включает в себя следующее:</p> <p>а) запись общего числа хромосом,</p> <p>б) запись сочетания половых хромосом (нормальных по строению),</p> <p>в) сведения об аномалии числа или структуры хромосом</p> <p>46,XX кариотип нормальный женский</p> <p>46,XY кариотип нормальный мужской.</p> <p>46,X,ins(5;X)(p14;q22q27) - хромосома-донор X, хромосома-реципиент 5.</p>	

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
28	<b>Флуоресцентная in situгибридизация(FISH). Принцип метода и его применение.</b>	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
	<p>Эталон ответа:</p> <p>Классический метод FISH-анализа основан на гибридизации известной по нуклеотидному составу ДНК-пробы с участком тестируемой хромосомы и с последующим выявлением результата гибридизации по метке - флуоресцентному сигналу в ожидаемом месте. Области применения FISH: 1) преимплантационная диагностика на blastomeres; 2) выявление транслокаций при онкогематологических заболеваниях; 3) детекция микроделеционных</p>	



	синдромов	
--	-----------	--

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
29	<p><b>Сравнительная геномная гибридизация- CGH. Принцип метода и его применение. Преимущества и ограничения метода CGH.</b></p> <p>Эталон ответа:  Эффективным методом выявления нарушения баланса хромосомных районов является сравнительная геномная гибридизация. Одну ДНК-пробу получают из анализируемых тканей пациента, другую- из ткани здорового донора. Их сравнение проводится одновременной гибридизацией со стандартными хромосомами человека. Различия в результатах гибридизации по интенсивности флуоресценции позволяют выявить увеличение или уменьшение числа копий хромосомных районов в исследуемом образце.  Преимущества CGH:  - Быстрота  - Разрешение метода выше, чем стандартное кариотипирование  - Идентификация увеличения/уменьшение числа копий различных сегментов в геноме  - Важный метод в диагностике неоплазий.  Ограничения CGH:  - Не выявляет сбалансированные хромосомные перестройки  - Не выявляет низкий уровень мозаицизма.</p>	<p>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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3</p>

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
30	<p><b>Классификация хромосом. Характеристика всех хромосом человека.</b></p> <p>Эталон ответа:  В основу классификации положены различия в длине хромосом и расположении центромеры.  • Группа А включает хромосомы 1, 2, 3, хромосомы 1 и 3 - метацентрики, хромосома 2 - субметацентрики.  • Группа В состоит из двух хромосом - 4 и 5. Это большие субметацентрические хромосомы.  • Группа С включает семь аутосом (с 6 по 12) и половую X-хромосому. Это метацентрические и субметацентрические хромосомы среднего размера  • Группа D включает три акроцентрические хромосомы среднего размера: 13, 14 и 15. Для хромосом этой группы характерна значительная межиндивидуальная вариабельность и наличие спутников на коротких плечах.  • Группа Е также включает три хромосомы — с 16 по 18. Это относительно короткие метацентрики и субметацентрики.  • Группа F состоит из двух небольших метацентрических хромосом (19 и 20)  • Группа С состоит из двух аутосом (21 и 22) и Y-хромосомы. Эти хромосомы имеют небольшой размер и относятся к акроцентрическим. Для аутосом этой группы характерно наличие спутников на коротких плечах.</p>	<p>УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ПК-6.3</p>

#### 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 аутосомных 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 для текущего контроля

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



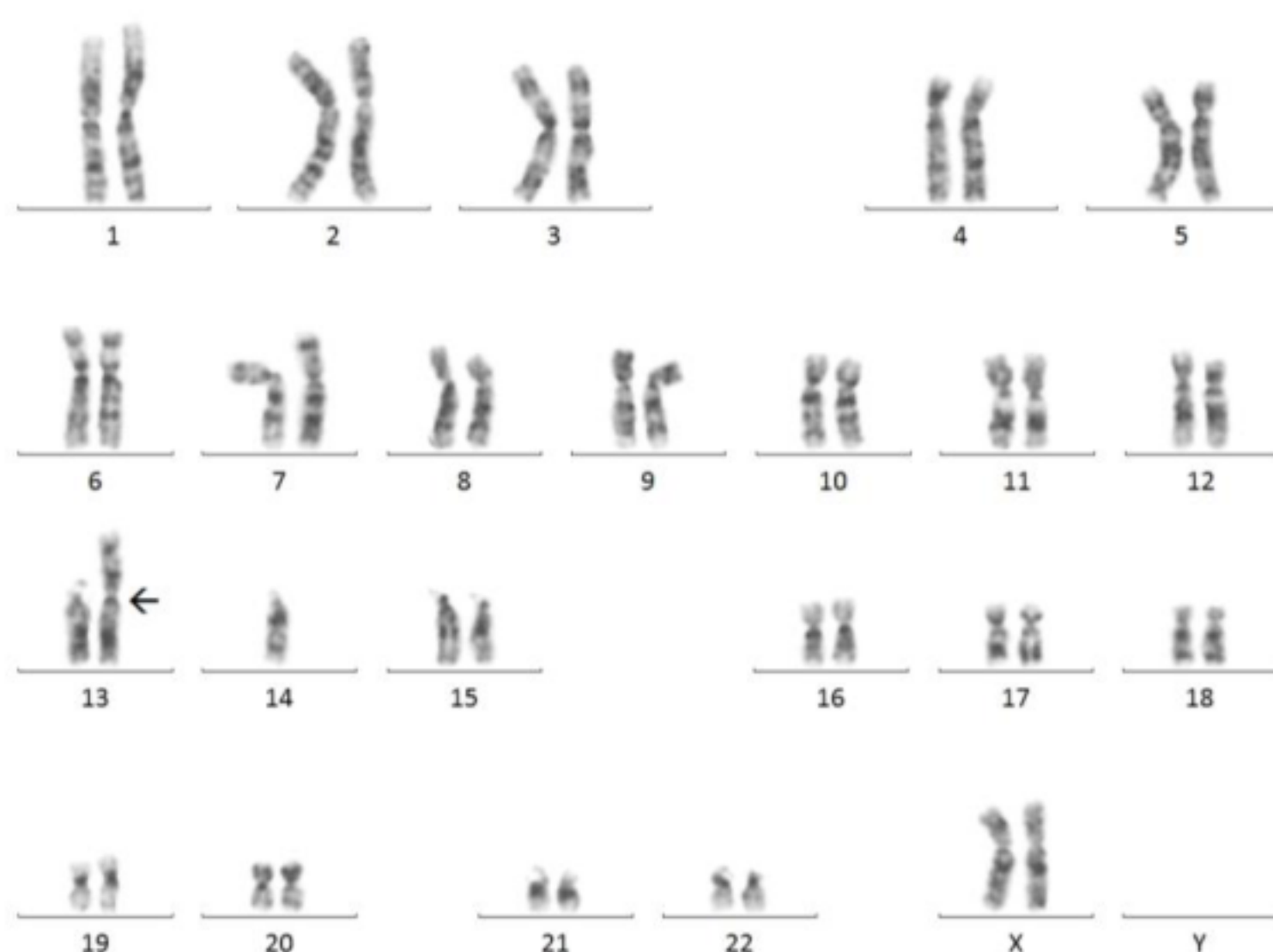
#### Эталон ответа:

Формула кариотипа - 46,X,Y

Заключение - кариотип нормальный мужской.

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

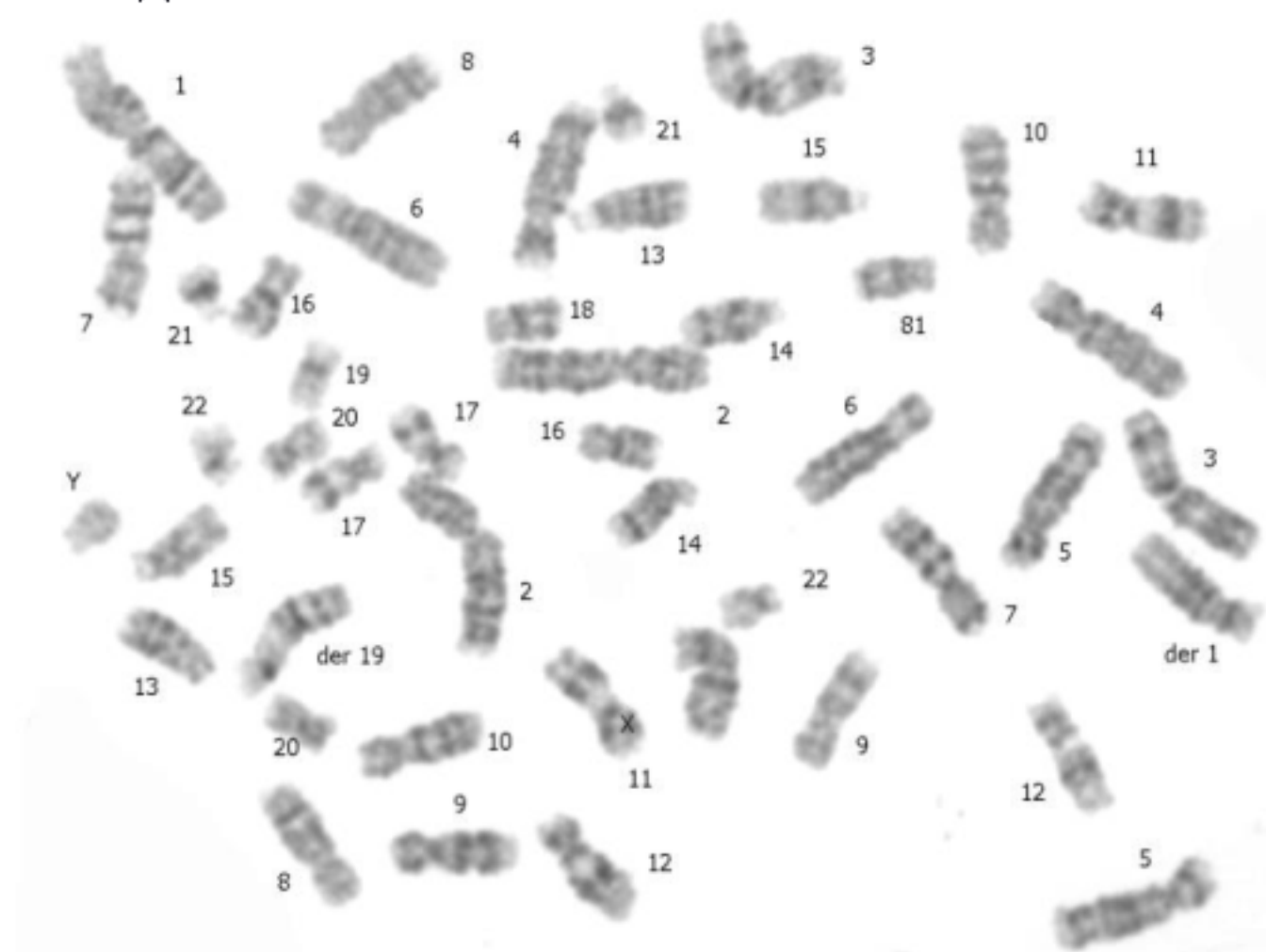




**Эталон ответа:**

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.



**Эталон ответа:**

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)

**Эталон ответа:**

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 , X X

**Эталон ответа:**

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







# ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

## Тестовые задания для промежуточной аттестации:

Тестовое задание с эталоном ответа	Эталоны (ключи) ответа	Проверяемые компетенции
<b>1. Выберите один правильный ответ. Использование отрицательного контрольного образца в ПЦР позволяет</b> а) оценить контаминацию ПЦР б) оценить чувствительность ПЦР в) оценить специфичность ПЦР г) оценить эффективность выделения ДНК из биологического материала	а	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>2. Выберите один правильный ответ. Метод «цифровой» ПЦР это</b> а) дробление реакционной смеси ПЦР на множество мелких капель, в которых идет индивидуальная реакция ПЦР б) анализ ПЦР в реальном времени с помощью «цифровой» математической модели в) детекция продуктов ПЦР в реальном времени с помощью цифровой камеры	а	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>3. Выберите несколько правильных ответов. ПЦР в реальном времени в мультиплексном формате основана на</b> а) использовании специфических пар праймеров к нескольким генам-мишеням б) использовании системы TaqMan в) использовании системы красителя Sybgreen г) использовании красителя бромистый этидий	А,в	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>4. Выберите несколько правильных ответов. Для предотвращения изменения объема реакционной смеси в ПЦР используют</b> а) амплификаторы с термостатируемой крышкой б) добавление минерального масла в пробирку с реакционной смесью в) добавление воска в пробирку с реакционной смесью г) запечатывание пробирки парафином	А,в	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>5. Аббревиатура МАНК означает</b>  Ответ _____	методы анализа нуклеиновых кислот	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>6. Выберите один правильный ответ. Олигонуклеотидные праймеры и зонды используют в методе диагностики</b> а) иммунофлуоресцентный анализ б) иммуноферментный анализ в) полимеразная цепная реакция г) проточная цитофлуориметрия	с	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>7. Дополните предложение. Секвенирование ДНК представляет собой</b>  Ответ _____	определение последовательности нуклеотидов в ДНК	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>8. Дополните предложение.</b> <b>Правильная последовательность этапов цикла амплификации включает в себя</b> <b>Ответ _____</b>	Денатурацию, отжиг праймеров, синтез цепи ДНК	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>9. Дополните предложение.</b> <b>Под амплификацией понимают</b> <b>Ответ _____</b>	увеличение числа копий ДНК	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>10. Выберите один правильный ответ. Контаминация образцов для ПЦР может привести к</b> а) Ложноотрицательным результатам б) Неспецифичным результатам в) Отсутствию результата г) Ложноположительным результатам	d	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>11. Выберите один правильный ответ.</b> <b>Внутренний контрольный образец позволяет контролировать</b> а) все стадии анализа нуклеиновых кислот б) выделение нуклеиновых кислот в) стадию амплификации нуклеиновых кислот г) интерпретацию результатов анализа	a	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>12. Выберите один правильный ответ. Отрицательный контрольный образец используют для исключения</b> а) ложноотрицательных результатов б) недостоверных результатов в) ложноположительных результатов г) неспецифичных результатов	c	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>13. Выберите один правильный ответ.</b> <b>Определить последовательность оснований нуклеотидной цепи позволяет метод</b> а) секвенирования б) блот-гибридизации в) пульсирующего гель-электрофореза г) амплификации	a	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>14. Выберите один правильный ответ.</b> <b>Для получения ДНК на основе выделенной из биологического образца РНК используют</b> а) ДНК-полимеразу б) лигазу в) эндонуклеазу рестрикции г) протеиназу К д) обратную транскриптазу	e	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>15. Выберите один правильный ответ.</b> <b>Для проведения секвенирования ДНК по Сенгеру необходимы</b> а) дидезоксинуклеотиды б) ферменты рестрикции в) полинуклеотидлигаза г) векторная система	a	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3



		6.1 – 6.3
<b>16. Дополните предложение. При изучении экспрессии гена используют метод</b>  Ответ _____	ПЦР в реальном времени	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>17. Выберите один правильный ответ.</b> <b>Метод секвенирования ДНК разработал</b> а) Д. Уотсон б) Ф. Сенгер в) Ф. Крик г) П. Эдман	б	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>18. Дополните предложение. Для подтверждения выявленной мутации методом NGS используют</b>  Ответ _____	секвенирование по Сэнгеру	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>19. Дополните предложение. Праймеры, используемые при ПЦР, представляют собой</b>  Ответ _____	одноцепочечные ДНК-олигонуклеотиды длиной 20-30 нуклеотидов	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>20. Дополните предложение. В секвенаторе MiSeq (Illumina/Solexa) происходит</b>  Ответ _____	мостиговая ПЦР	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<b>21. Дополните определение. Аутосомы это:</b>  Ответ _____	хромосомы одинаковые в мужском и женском кариотипах	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3
<b>22. Дополните определение. Гоносомы – это</b>  Ответ _____	хромосомы, по которым различаются мужской и женский кариотипы	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3
<b>23. Дополните предложение. Последовательность фаз в митозе</b>  Ответ _____	профаза –метафаза-анафаза –телофаза	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3
<b>23. Дополните определение. Хромосомный мозаицизм – это</b>  Ответ _____	сочетание в тканях индивидуума клеточных линий с различным хромосомным набором	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3
<b>24. Дополните определение. Геномные мутации – это</b>  Ответ _____	изменение числа отдельных хромосом или увеличение хромосомного набора	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3



## Контрольные вопросы

Контрольный вопрос №1	Проверяемые компетенции
<p><b>Раскройте понятие полиморфизма хромосом, общая характеристика.</b></p> <p>Эталон ответа:          Полиморфизм- нормальная изменчивость хромосом набора, которая заключается в различиях между гомологичными хромосомами по отдельным сегментам, районам и даже целым плечам. К полиморфным вариантам относят такие изменения хромосом, которые сохраняются в процессе онтогенеза, стабильно наследуются при митотическом делении клетки и передаются как простой менделевский признак от родителей к детям, не оказывая влияния на фенотип.</p>	<p>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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3</p>

Контрольный вопрос № 2	Проверяемые компетенции
<p><b>Перечислите методические аспекты цитогенетического анализа при обнаружении полиморфного варианта.</b></p> <p>Эталон ответа:          1. Обязательное использование необходимых методов дифференциального и избирательного окрашивания хромосом:          1.1. С-окраска (CBG-метод)          1.2. Q-окраска (QFQ-метод, QFH/AsD метод)          1.3. Ag-NOR окрашивание (окраска нитратом серебра)          2. Кариотипирование родственников          3. Сопоставление с клиническими проявлениями          4. Применение молекулярно-цитогенетических методов (FISH, aCGH)          5. Использование жестких критериев оценки вариантов хромосом          6. Использование стандартных символов и формы записи вариантов (в случае если полиморфный вариант указывается в формуле кариотипа).</p>	<p>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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3</p>

Контрольный вопрос №3	Проверяемые компетенции
<p><b>Дайте общую характеристику геномных мутаций. Триплоидии: описание типов, причины возникновения, последствия для пре- и постнатального развития человека.</b></p> <p>Эталон ответа:          Геномные мутации – это изменение числа отдельных хромосом (анеуплоидии) или увеличение хромосомного набора (полиплоидии). Полиплоидии – геномные мутации, связанные с увеличением хромосомного набора, кратное гаплоидному. Выделяют два варианта полиплоидии: триплоидия (<math>3n=69</math>) и тетраплоидия (<math>4n=92</math>). Триплоидия – это геномная мутация, при которой в кариотипе имеется три гаплоидных набора хромосом. При этом кариотип <math>69,XYU</math> летален, в то время как триплоидия <math>69,XXX</math> и <math>69,XXY</math> вполне совместима с внутриутробным развитием и живорождением. Триплоидия возникает при нарушении оплодотворения и/или нарушения расхождения хромосом во время деления половых клеток. Триплоидия несовместима с постнатальным периодом (смерть новорожденного в первые часы или дни после рождения, один случай, когда новорожденный прожил 312 дней). Риск повторной беременности с триплоидией оценен только для случаев с частичным пузырным заносом, он равен примерно 1%.</p>	<p>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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3</p>



Контрольный вопрос №4	Проверяемые компетенции
<p><b>Перечислите характеристика анеуплоидий, примеры.</b></p> <p>Эталон ответа:  Анеуплоидии- геномные мутации, связанные с изменением числа отдельных хромосом, не кратные гаплоидному.</p> <p>1) Трисомии (<math>2n+1=47</math>) наличие дополнительной гомологичной хромосомы (например, синдром Дауна: трисомия хромосомы 21; синдром Патау, трисомия хромосомы 13).</p> <p>2) Моносомии (<math>2n-1=45</math>) отсутствие одной из гомологичных хромосом (моносомия X-хромосомы: 45, X).</p> <p>3) Нуллисомии (<math>2n-2=44</math>) отсутствие обеих гомологичных хромосом.</p> <p>4) Полисомии - увеличение числа хромосом. Характерна для геном (например, тетраплоидия 48, XXXX: вариант синдрома трипло X).</p> <p>5) Двойные и тройные трисомии — наличие в кариотипе дополнительных копий двух или трех пар гомологичных хромосом соответственно.</p> <p>6) Двойные и тройные моносомии — отсутствие в кариотипе одного из гомологов двух или трех пар гомологичных хромосом соответственно.</p>	<p>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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3</p>

Контрольный вопрос №5	Проверяемые компетенции
<p><b>Дайте определение. Хромосомные мутации – это</b></p> <p>Эталон ответа:  Хромосомные мутации – это структурные изменения отдельных хромосом, бывают двух видов: межхромосомные и внутрихромосомные перестройки.</p>	<p>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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3</p>

Контрольный вопрос №6	Проверяемые компетенции
<p><b>Реципрокные транслокации: определение, частота встречаемости, виды. Робертсоновские транслокации: определение, частота встречаемости.</b></p> <p>Эталон ответа:  Реципрокные транслокации (t) – взаимный обмен фрагментами между двумя или более нехомологичными хромосомами. Примерно 1 человек из 500-625 является носителем реципрокной транслокации. Измененная хромосома называется дериватной (der). Она идентифицируется в соответствии с центромерой. Когда оба ТС достаточно протяженные, такие обмены называются двусегментными. Когда один из ТС очень мал и затрагивает практически только кончик теломерного района, такие обмены называются односегментными.</p>	<p>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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3</p>

Контрольный вопрос №7	Проверяемые компетенции
<p><b>Внутрихромосомные перестройки: делеции и дупликации - определение,</b></p>	<p>УК-1.1, УК-1.2,</p>



<b>механизм образования.</b>	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<p>Эталон ответа:</p> <p>Делеция (del) – утрата части хромосомы (терминальные и интерстициальные). Дупликации (dup)– удвоение части хромосомы. К делециям и дупликациям приводит неаллельная гомологичная рекомбинация хромосом. Большинство делеций и дупликаций возникают в мейозе. Например, делеция р-плеча хромосомы 5 при синдроме кошачьего крика в 80% случаев обусловлена делецией de novo, возникающей преимущественно в сперматогенезе.</p>	

<b>Контрольный вопрос №8</b>	<b>Проверяемые компетенции</b>
<b>Дайте характеристику сегментных дупликаций.</b>	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<p>Эталон ответа:</p> <p>Сегментные дупликации - это район-специфичные, довольно крупные блоки ДНК размером от 10 до 300 т.п.н., имеющие высокую степень (95-97%) идентичности нуклеотидных последовательностей. Они могут включать как уникальные последовательности генов, так и высоко-копийные повторы ДНК. Сегментные дупликации имеют тенденцию образовывать кластеры в перичентромерных, и, в меньшей степени, субтеломерных районах хромосом.</p>	

<b>Контрольный вопрос №9</b>	<b>Проверяемые компетенции</b>
<b>Кариотипирование: определение, основные этапы.</b>	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<p>Эталон ответа:</p> <p>Кариотипирование - определение числа и анализ структуры митотических хромосом с использованием дифференциальной окраски, позволяющей идентифицировать все хромосомы набора. Этапы цитогенетической диагностики (кариотипирования):</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Получение материала исследования</li> <li>2. Приготовление препаратов метафазных хромосом и интерфазных ядер</li> <li>3. Дифференциальное окрашивание и анализ полученных препаратов - кариотипирование (в случае необходимости уточняющая диагностика)</li> <li>4. Запись результатов кариотипирования (ответ)</li> <li>5. Хранение препаратов, полученных снимков метафаз, суспензий.</li> </ol>	

<b>Контрольный вопрос №10</b>	<b>Проверяемые компетенции</b>
<b>Опишите правила получения материала для кариотипирования.</b>	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-8.1-8.3, ПК-4.1 – 4.3, ПК-5.1 – 5.4, ПК-6.1 – 6.3
<p>Эталон ответа:</p> <p>Кровь на анализ должна быть взята в день постановки культуры в вакутейнер с гепарином;</p> <p>Материал хориона должен быть доставлен в лабораторию в физиологическом растворе в течении нескольких часов после получения;</p> <p>Необходима точная маркировка каждого образца;</p> <p>Ведение журнала учета поступившего материала (ФИО, дата, данные о материале, лаб. индекс и тд);</p> <p>Хранение поступившего материала и его утилизация в соответствии с установленными правилами работы с биологическим материалом.</p>	