

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
«30» августа 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплина

**МЕТОДЫ АНАЛИЗА НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ В
ЛАБОРАТОРНОЙ ПРАКТИКЕ**

(наименование дисциплины)

магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология

(код специальности и наименование)

Факультет

Лечебный

Кафедра

Лабораторной медицины с клиникой

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

Санкт-Петербург
2024

Рабочая программа дисциплины «Методы анализа нуклеиновых кислот в лабораторной практике» составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования – магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденным Министерства науки и высшего образования Российской Федерации «11» августа 2020 г. №934 и учебным планом.

СОСТАВИТЕЛИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Вавилова Татьяна Владимировна	д.м.н., профессор	заведующая кафедрой лабораторной медицины с клиникой	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
2.	Сироткина Ольга Васильевна	д.б.н., доцент	профессор кафедры лабораторной медицины с клиникой	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
3.	Черныш Наталья Юрьевна	к.м.н.	доцент кафедры лабораторной медицины с клиникой	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
4.	Жиленкова Юлия Исмаиловна	к.м.н.	доцент кафедры лабораторной медицины с клиникой	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России

Рабочая программа «Методы анализа нуклеиновых кислот в лабораторной практике» обсуждена на заседании кафедры лабораторной медицины с клиникой.

Рабочая программа дисциплины «Методы анализа нуклеиновых кислот в лабораторной практике» рассмотрена и одобрена на заседании Учебно-методического совета Института медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России «16» мая 2023 г., протокол № 07/2023.

Внесение изменений и дополнений в рабочую программу дисциплины «Методы анализа нуклеиновых кислот в лабораторной практике» рассмотрены и одобрены на заседании учебно-методического совета Института медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России «27» августа 2024 г., протокол № 05/01/2024.

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель дисциплины: формирование знаний и практических навыков применения молекулярно-генетических технологий в целях персонализированной медицинской помощи, знакомство с инновационными технологиями, применяемыми в лабораторной практике.

Задачи дисциплины:

обновление существующих и получение новых теоретических знаний по современным направлениям специализированных высокотехнологичных молекулярно-генетических диагностических исследований.

- усвоение и закрепление на практике профессиональных знаний, умений и навыков, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций в современных направлениях специализированных высокотехнологичных молекулярно-генетических диагностических исследований.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина «**Методы анализа нуклеиновых кислот в лабораторной практике**» к Блоку 1 учебного плана к части, формируемой участниками образовательных отношений «Дисциплины по выбору».

Междисциплинарные и внутридисциплинарные связи:

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

06.03.01 Биология (уровень бакалавриата);

19.03.01 Биотехнология (уровень бакалавриата).

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

- «Основы общей патологии»
- «Основы клинической лабораторной диагностики, организационно-методическое обеспечение и контроль качества лабораторного процесса»
- «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований»
- «Лабораторная диагностика инфекционных болезней»

3. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ:

Компетенция	Индикатор	Показатели достижения освоения компетенции	Оценочные средства*
ОПК-2. Способен творчески использовать в профессиональной деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность программ магистратуры.	ОПК-2.2. Использует современные методы молекулярной биологии в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	Знает: современные методы молекулярной биологии, используемые в сфере профессиональной деятельности для выполнения медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
		Умеет: применять современные методы молекулярной биологии в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
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: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
		Умеет: использовать современную исследовательскую аппаратуру для решения инновационных задач в профессиональной деятельности в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
	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: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
		Умеет: внедрять новые методы исследований и разрабатывать инновационные подходы для решения профессиональных задач в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
ПК-2. Способен планировать работу и выбирать адекватные методы решения научно-исследовательских задач в выбранной области биологии	ПК-2.2. Определяет возможные направления развития и перспективы исследования на основе полученных результатов научно-исследовательской работы	Знает: направления и перспективы развития в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
		Умеет: определять направления развития и перспективы в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований на основе полученных результатов научно-исследовательской работы	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
ПК-5. Способен разрабатывать и внедрять новые методы медицинских лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики in vitro	ПК-5.3. Разрабатывает стандартные операционные процедуры по новым методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации	Знает: принципы разработки стандартных операционных процедур по методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации медицинских изделий для диагностики in vitro	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
		Умеет: составлять стандартные операционные процедуры по	Для текущего контроля: Д

	новых медицинских изделий для диагностики in vitro	методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации медицинских изделий для диагностики in vitro	Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
	ПК-5.4. Оценивает аналитические характеристики и клиническую информативность новых методов медицинских лабораторных исследований	Знает: принципы определения аналитических характеристик и клинической информативности методов медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
		Умеет: определять аналитические характеристики и рассчитывать клиническую информативность методов медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
ПК-6 Способен выполнять диагностические медицинские лабораторные исследования и интерпретацию их результатов	ПК-6.2. Способен выполнять медицинские лабораторные исследования с использованием медицинских изделий для диагностики in vitro, технологических процессов и технологий, для выполнения которых требуется специально подготовленный персонал	Знает: особенности технологических процессов при выполнении медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
		Умеет: выполнять медицинские лабораторные исследования с использованием медицинских изделий для диагностики in vitro, технологических процессов и технологий, для выполнения которых требуется специально подготовленный персонал	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
	ПК-6.3. Анализирует результаты и формулирует лабораторное заключение химико-микробиологических, гематологических, цитологических, биохимических, коагулологических, иммунологических, иммуногематологических, химико-токсикологических, молекулярно-биологических, генетических, микробиологических, паразитологических и вирусологических исследований	Знает: принципы формулирования лабораторных заключений молекулярно-биологических, генетических исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
		Умеет: анализировать результаты и формулировать лабораторное заключение молекулярно-биологических, генетических исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ

* АУ — алгоритмы умений, КВ — контрольные вопросы, ТЗ — тестовые задания

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

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

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестр
	объем в академ. часах (АЧ)	5
Аудиторные занятия (всего)	12	12
В том числе:		
Лекции (Л)	8	8
Практические занятия (ПЗ)	4	4
Из них:		
Семинары (С)	-	-
Практическое занятие (ПЗ)	4	4
Самостоятельная внеаудиторная работа (всего)	60	60
В том числе:		
Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе)	20	20
Самостоятельная проработка некоторых	20	20
Работа с вопросами для текущего контроля и промежуточной аттестации	20	20
Из них на практическую подготовку*	33	33
Общая трудоемкость	72	72

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

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

Наименование раздела (темы)	Контактная работа, академ. ч		СР	Всего	Из них на практическую подготовку*
	Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа			
		ПЗ			
Раздел 1. ПЦР как основа молекулярно-генетических технологий. Анализ нуклеиновых кислот.	4	2	20	26	10
Раздел 2. Секвенирование.	2	1	20	23	13
Раздел 3. Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований.	2	1	20	23	10
ИТОГО	8	4	60	72	33

СР- самостоятельная внеаудиторная работа

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

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

4.3 Тематический план лекционного курса дисциплины – 8 часов

№ темы	Наименование темы лекционного занятия	Часы	Содержание темы	Формируемые компетенции	Демонстрационное оборудование и учебно-наглядные пособия*
Раздел 1. ПЦР как основа молекулярно-генетических технологий. Анализ нуклеиновых кислот.					
1.	Основные сведения о нуклеиновых кислотах, методы выделения нуклеиновых кислот.	2	Структурные особенности нуклеиновых кислот. Особенности прободготовки нуклеиновых кислот к исследованию. Условия хранения биологического материала.	ОПК-2.2, ОПК-8.1	Мультимедийная аппаратура, презентация
2.	Виды ПЦР. ПЦР в реальном времени в клиничко-лабораторной диагностике.	2	Современные молекулярно-генетические, молекулярно-биологические методы исследований. Основные принципы метода ПЦР. ПЦР-в реальном времени. Методы детекции накопления продукта амплификации в ПЦР-в реальном времени.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ПК-2.2	Мультимедийная аппаратура, презентация
Раздел 2. Секвенирование.					
1.	Методы секвенирования.	2	Различные методы и подходы к определению последовательности нуклеиновых кислот. Секвенирование по Сенгеру. Принцип массового параллельного секвенирования (секвенирования нового поколения). Различные технологические решения.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ПК-2.2	Мультимедийная аппаратура, презентация
Раздел 3. Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований.					
1.	ПЦР-диагностика инфекционных заболеваний и интерпретация полученных результатов.	1	Интерпретация результатов молекулярно-генетического анализа для диагностики и выбора тактики проведения дополнительных лабораторных исследований. Диагностика COVID-19.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ПК-6.3	Мультимедийная аппаратура, презентация
2.	Молекулярно-генетические предикторы мультифакторных заболеваний.	1	Место молекулярно-генетических исследований предрасположенности к мультифакторным заболеваниям в современных клинических рекомендациях. Генетические предикторы сердечно-сосудистых заболеваний, онкопатологии.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ПК-6.3	Мультимедийная аппаратура, презентация

4.4 Тематический план практических занятий - 4 часов

№ темы	Форма проведения практического занятия**	Наименование темы практического занятия	Часы	Содержание темы практического занятия	Формируемые компетенции	Формы и методы текущего контроля
Раздел 1. ПЦР как основа молекулярно-генетических технологий. Анализ нуклеиновых кислот.						
1.	Практическое занятие	Основные сведения о нуклеиновых кислотах, методы выделения нуклеиновых кислот.	1 из них на ПП 80%	Освоение основных подходов и методов выделения нуклеиновых кислот. Техника безопасности и санитарно-противоэпидемический режим при работе с биологическим материалом.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2	Д
2.	Практическое занятие	Виды ПЦР. ПЦР в реальном времени в клинико-лабораторной диагностике.	1 из них на ПП 80%	Освоение основных видов ПЦР. Методы детекции результатов молекулярно-генетических исследований. Детекция результата ПЦР в реальном времени. Особенности преаналитического, аналитического и постаналитического этапов ПЦР. Архитектурно-логистические решения ПЦР- лабораторий.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2	Д
Раздел 2. Секвенирование.						
3.	Практическое занятие	Роль секвенирования в современной медицинской практике.	1 из них на ПП 80%	Современные возможности использования секвенирования для решения клинико-диагностических задач.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-6.2	Д
Раздел 3. Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований.						
4.	Практическое занятие	Интерпретация результатов ПЦР-диагностики инфекций.	1 из них на ПП 80%	Особенности диагностики заболеваний, передающихся половым путем. ПЦР-диагностика вирусных заболеваний. Особенности работы с микроорганизмами 1-4 групп патогенности.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	Д
Итого			4 часа из них на ПП- 3 часа			

Д - доклады

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

4.5 Внеаудиторная самостоятельная работа - 60 часов

Вид самостоятельной работы	Часы, в том числе на ПП*	Формируемые компетенции
Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе)	20 из них на ПП- 50%	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ПК-6.3
Самостоятельная проработка некоторых	20 из них на ПП- 50%	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3
Работа с вопросами для текущего контроля и промежуточной аттестации	20 из них на ПП- 50%	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ПК-6.3
Итого	60 часов из них на ПП - 30 часов	

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

4.5.1 Самостоятельная проработка некоторых тем – всего 20 часов

Название темы	Часы, в том числе на ПП*	Формируемые индикаторы компетенций	Методическое обеспечение
Молекулярно-генетические предикторы мультифакторных заболеваний. Наследственная тромбофилия. Скрининговые тесты на наследственную тромбофилию.	10 из них на ПП- 50%	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	Учебно-методическое пособие по организации внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся
Онкогенетика: диагностика, маркеры остаточной болезни, гены предрасположенности.	10 из них на ПП- 50%	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	Учебно-методическое пособие по организации внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся
Итого	20 часов из них на ПП - 10 часов		

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

5. ОРГАНИЗАЦИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

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

Формы контроля	Наименование раздела (темы) дисциплины	Общее количество оценочных средств		
		Д	АУ	ТЗ
Текущий контроль	Раздел 1. ПЦР как основа молекулярно-генетических технологий. Анализ нуклеиновых кислот	7	-	-
	Раздел 2. Секвенирование	7	-	-
	Раздел 3. Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований	6	-	-
Промежуточная аттестация по дисциплине (зачет)		-	13	60

ТЗ – тестовые задания, Д - доклады, АУ- алгоритмы умений

5.2 Организация текущего контроля знаний

№ п/п	Наименование раздела (темы) дисциплины	Код контролируемой компетенции (или ее части)	Наименование оценочного средства *
1	Раздел 1. ПЦР как основа молекулярно-генетических технологий. Анализ нуклеиновых кислот.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2	Д
2	Раздел 2. Секвенирование.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-6.2	Д
3	Раздел 3. Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	Д

Д- доклады

5.3 Организация контроля самостоятельной работы

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

Д- доклады

5.4 Организация промежуточной аттестации

Форма промежуточной аттестации по дисциплине – зачет

Этапы проведения промежуточной аттестации:

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

ТЗ – тестовые задания, АУ- алгоритмы умений

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 *тем докладов* для проверки формирования индикаторов компетенций:

ОПК-2.2

ПЦР как основа молекулярно-генетических исследований.

ОПК-8.1, ОПК-8.3

Основные принципы современных методов секвенирования.

ПК-2.2

Особенности технологий секвенирования разных поколений.

ПК-5.3, ПК-5.4

Санитарно-противоэпидемический режим в молекулярно-генетических лабораториях.

Нормативно-правовые акты, регулирующие деятельность молекулярно-генетических лабораторий.

ПК-6.2, ПК-6.3

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

Различные виды мутаций. Классификация мутаций. Методы выявления.

Примеры *алгоритма умений* для проверки формирования индикаторов компетенций:

№ АУ	Алгоритмы умений	Проверяемые индикаторы компетенции
1.	Вам необходимо провести молекулярно-генетическое исследование у пациента с урогенитальной инфекцией. Составьте план обследования. Проведите анализ. Выдайте заключение.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2, ПК-6.3
2.	Вам необходимо провести молекулярно-генетическое исследование у пациента с инфекцией, вызванной условно-патогенными микроорганизмами. Составьте план обследования. Обоснуйте выбор метода ПЦР. Проведите анализ. Выдайте заключение.	ОПК-2.1, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-6.2, ПК-6.3
3.	Вам необходимо провести молекулярно-генетическое исследование для пренатальной диагностики хромосомных болезней. Распишите этапы обследования, выберите методы проведения исследования. Оцените полученные результаты. Выдайте заключение.	ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3

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

Тестовое задание	Эталон (ключ) ответа	Проверяемые компетенции
1. Выберите один правильный ответ. При использовании МАНК можно обнаружить. а) вирусы б) антитела в) антигены г) токсины	а	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2
2. Выберите один правильный ответ. При обнаружении условно патогенных микроорганизмов (УПМ) в урогенитальных пробах методом пцр имеет значение а) обнаружение нескольких УМП б) только обнаружение УПМ в) наличие ДНК любого УПМ г) концентрация УПМ	д	ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3
3. Выберите один правильный ответ. Олигонуклеотидные праймеры и зонды используют в методе диагностики а) полимеразная цепная реакция б) иммунофлуоресцентный анализ в) иммуноферментный анализ	а	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2

d) проточная цитофлуориметрия		
4. Выберите один правильный ответ. Наибольшей чувствительностью и специфичностью обладают a) FISH b) МАНК c) ИХА d) ИФА	b	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.4, ПК-6.2
5. Выберите один правильный ответ. Секвенирование ДНК представляет собой a) определение последовательности нуклеотидов в ДНК b) определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена c) метод «сортировки» хромосом d) исследование взаимодействия ДНК с белками	a	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-6.2
6. Выберите один правильный ответ. Правильная последовательность этапов цикла амплификации включает в себя a) Отжиг праймеров, синтез цепи ДНК, денатурацию b) Синтез цепи ДНК, денатурацию, отжиг праймеров c) Денатурацию, отжиг праймеров, синтез цепи ДНК d) Отжиг праймеров, денатурацию, синтез цепи ДНК	c	ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-6.2
7. Выберите один правильный ответ. Контаминация образцов для ПЦР может привести к a) Ложноположительным результатам b) Ложноотрицательным результатам c) Неспецифичным результатам d) Отсутствию результата	a	ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3
8. Выберите один правильный ответ. Контаминация образцов ДНК включает в себя a) попадание в реакционную пробирку чужой ДНК b) добавление в реакционную пробирку ДНК-полимеразы c) добавление в реакционную пробирку минерального масла d) попадание в реакционную пробирку дезинфицирующего раствора	a	ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3

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

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

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

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

1. Программное обеспечение, используемое при осуществлении образовательного процесса по дисциплине:

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

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

Электронная библиотечная система «Медицинская библиотека «MEDLIB.RU»
(www.medlib.ru)
Электронная медицинская библиотека «Консультант врача» (www.rosmedlib.ru)
ЭБС «Букап» (<https://www.books-up.ru/>)
ЭБС «Юрайт» (<https://urait.ru/>)
Электронная библиотека Профи-Либ «Медицинская литература издательства "Спецлит"»
(<https://speclit.profy-lib.ru/>)
Всемирная база данных статей в медицинских журналах PubMed
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
Научная электронная библиотека <http://elibrary.ru/>

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

Поисковые системы Yandex (<http://www.yandex.ru/>)
Мультимедийный словарь перевода слов онлайн Мультитран (<http://www.multitrans.ru/>)
Университетская информационная система РОССИЯ (<https://uisrussia.msu.ru/>)
Публикации ВОЗ на русском языке (<https://www.who.int/ru/publications/i>)
Международные руководства по медицине (<https://www.guidelines.gov/>)
Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) (<http://www.femb.ru>)
Боль и ее лечение (www.painstudy.ru)
US National Library of Medicine National Institutes of Health (www.pubmed.com)
Русский медицинский журнал (www.rmj.ru)
Министерство здравоохранения Российской Федерации (www.rosminzdrav.ru)
КиберЛенинка — это научная электронная библиотека (<https://cyberleninka.ru>)
Российская государственная библиотека (www.rsl.ru)

6.4. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Обучение по дисциплине «Методы анализа нуклеиновых кислот в лабораторной практике» включает контактную работу, состоящую из практических занятий, семинаров, самостоятельной работы и промежуточной аттестации. Лекционные занятия проводятся с использованием демонстрационного материала в виде мультимедийных презентаций.

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

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

целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся.

Для студентов условиями правильной организации учебного процесса являются планирование времени, необходимого на изучение данной дисциплины, регулярное повторение пройденного материала, подготовка к текущему тематическому контролю успеваемости и промежуточной аттестации.

Самостоятельная работа включает в себя проработку лекционных материалов, практических материалов и задач, которые разбирались на занятиях или были рекомендованы для самостоятельного решения, изучение рекомендованной учебной литературы, изучение информации, публикуемой в научной периодической печати и представленной в сети «Интернет». Для самостоятельной работы в течение всего периода обучения имеется 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. В 2 томах. Том 1. [Электронный ресурс]: национальное руководство / Под ред. В.В. Долгова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - (Серия "Национальные руководства"). — Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970421291.html>
2. Клиническая лабораторная диагностика. В 2 томах. Том 2 [Электронный ресурс]: национальное руководство / Под ред. В.В. Долгова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - (Серия "Национальные руководства") — Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970421314.html>
3. Руководство по лабораторным методам диагностики [Электронный ресурс] / Кишкун А.А. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. — Режим доступа: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970431023.html>

Дополнительная литература:

1. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015." - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
2. Наследственные болезни [Электронный ресурс]: национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - (Серия "Национальные руководства"). - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>
3. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
4. Федеральный закон от 5.07.1996 №83-ФЗ «О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности»

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине «Методы анализа нуклеиновых кислот в лабораторной практике» 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 «Методы анализа нуклеиновых кислот в лабораторной практике» специальные помещения имеют материально-техническое и учебно-методическое обеспечение:

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

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

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

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

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

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

9. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Состав и квалификация научно-педагогических работников, обеспечивающих осуществление образовательного процесса по дисциплине «Методы анализа нуклеиновых кислот в лабораторной практике» соответствует требованиям ФГОС ВО - магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология.

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

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

В целях освоения учебной программы дисциплины «Методы анализа нуклеиновых кислот в лабораторной практике» инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья кафедра обеспечивает:

1. для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:
 - размещение в местах доступных для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими, в адаптированной форме справочной информации о расписании учебных занятий;
 - присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь;
 - выпуск альтернативных форматов методических материалов (крупный шрифт или аудиофайлы);
2. для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

- надлежащими звуковыми средствами воспроизведение информации;
- 3. для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата:
- возможность беспрепятственного доступа обучающихся в учебные помещения, туалетные комнаты и другие помещения кафедры, а также пребывание в указанных помещениях.

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

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

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА
К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ДИСЦИПЛИНЫ
«МЕТОДЫ АНАЛИЗА НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ В ЛАБОРАТОРНОЙ ПРАКТИКЕ»
(наименование дисциплины)

Магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология

Профиль: Медицинские лабораторные исследования

Квалификация (степень) выпускника: Магистр

Форма обучения: очно-заочная

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

Санкт-Петербург
2024

ПАСПОРТ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
по дисциплине «МЕТОДЫ АНАЛИЗА НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ В
ЛАБОРАТОРНОЙ ПРАКТИКЕ»

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

Описание показателей и критериев оценивания компетенций в процессе изучения
дисциплины

Индикатор	Показатели достижения освоения компетенции	Оценочные средства
ОПК-2. Способен творчески использовать в профессиональной деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность программ магистратуры.		
ОПК-2.2. Использует современные методы молекулярной биологии в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	Знает: современные методы молекулярной биологии, используемые в сфере профессиональной деятельности для выполнения медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
	Умеет: применять современные методы молекулярной биологии в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
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: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
	Умеет: использовать современную исследовательскую аппаратуру для решения инновационных задач в профессиональной деятельности в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
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: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
	Умеет: внедрять новые методы исследований и разрабатывать инновационные подходы для решения профессиональных задач в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
ПК-2. Способен планировать работу и выбирать адекватные методы решения научно-исследовательских задач в выбранной области биологии		
ПК-2.2. Определяет возможные направления развития и перспективы исследования на основе полученных результатов научно-исследовательской работы	Знает: направления и перспективы развития в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
	Умеет: определять направления развития и перспективы в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований на основе полученных результатов научно-исследовательской работы	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
ПК-5. Способен разрабатывать и внедрять новые методы медицинских лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики in vitro		

ПК-5.3. Разрабатывает стандартные операционные процедуры по новым методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации новых медицинских изделий для диагностики in vitro	Знает: принципы разработки стандартных операционных процедур по методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации медицинских изделий для диагностики in vitro	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
	Умеет: составлять стандартные операционные процедуры по методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации медицинских изделий для диагностики in vitro	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
ПК-5.4. Оценивает аналитические характеристики и клиническую информативность новых методов медицинских лабораторных исследований	Знает: принципы определения аналитических характеристик и клинической информативности методов медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
	Умеет: определять аналитические характеристики и рассчитывать клиническую информативность методов медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
ПК-6 Способен выполнять диагностические медицинские лабораторные исследования и интерпретацию их результатов		
ПК-6.2. Способен выполнять медицинские лабораторные исследования с использованием медицинских изделий для диагностики in vitro, технологических процессов и технологий, для выполнения которых требуется специально подготовленный персонал	Знает: особенности технологических процессов при выполнении медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
	Умеет: выполнять медицинские лабораторные исследования с использованием медицинских изделий для диагностики in vitro, технологических процессов и технологий, для выполнения которых требуется специально подготовленный персонал	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
ПК-6.3. Анализирует результаты и формулирует лабораторное заключение химико-микроскопических, гематологических, цитологических, биохимических, коагулологических, иммунологических, иммуногематологических, химико-токсикологических, молекулярно-биологических, генетических, микробиологических, паразитологических и вирусологических исследований	Знает: принципы формулирования лабораторных заключений молекулярно-биологических, генетических исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ
	Умеет: анализировать результаты и формулировать лабораторное заключение молекулярно-биологических, генетических исследований	Для текущего контроля: Д Для промежуточной аттестации: ТЗ, АУ

Д- доклады, АУ – алгоритмы умения, ТЗ – тестовые задания

Организация текущего контроля

№ п/п	Наименование темы (раздела) Дисциплины	Код контролируемого индикатора компетенции	Наименование оценочного средства
1.	Раздел 1. ПЦР как основа молекулярно-генетических технологий. Анализ нуклеиновых кислот.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2	Д
2.	Раздел 2. Секвенирование.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-6.2	Д
3.	Раздел 3. Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3	Д

КВ – контрольные вопросы

Форма промежуточной аттестации по дисциплине – зачет.

Этапы проведения промежуточной аттестации:

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

КВ – контрольные вопросы, АУ- алгоритмы умений

Критерии оценивания заданий промежуточной аттестации (для зачета):

Вид задания	«Не зачтено»	«Зачтено»
Алгоритмы умений	Имеет фрагментарные, не систематизированные знания по предмету. Неправильное использование основных научных понятий и терминов. Множественные, существенные ошибки. Отсутствие ответов на дополнительные вопросы.	Имеет глубокие, систематизированные знания по предмету. Дает четкие и развернутые ответы на вопросы. Демонстрирует знание взаимосвязи основных понятий дисциплины. Демонстрирует способность применения полученных знаний на практике.
Выполнение тестовых заданий	Менее 70% правильных ответов	70% и более правильных ответов

Критерии оценивания результата промежуточной аттестации:

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

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ

Темы для докладов

Раздел 1. ПЦР как основа молекулярно-генетических технологий. Анализ нуклеиновых кислот.

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

Раздел 2. Секвенирование.

1. Основные принципы современных методов секвенирования.
2. Секвенирование по Сенгеру: принцип, этапы, основные компоненты реакции.
3. Назовите и кратко опишите особенности технологий секвенирования разных поколений.

4. Перечислите международные базы данных, используемые для анализа и работы с нуклеотидными последовательностями.
5. Назовите области применения метода секвенирование по Сэнгеру в клиническо-лабораторной диагностике.
6. Таргетное секвенирование: принцип и возможные области применения в клиническо-лабораторной диагностике.
7. Приведите примеры использования технологий высокопроцессивного секвенирования в диагностике моногенных наследственных заболеваний.

Раздел 3. Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований

1. Классификация наследственной патологии. Особенности клинических проявлений наследственных патологий и общие принципы их диагностики.
2. Интерпретация результатов молекулярно-генетических исследований у пациентов с вирусной инфекцией.
3. Интерпретация результатов молекулярно-генетических исследований у пациентов с моногенными наследственными заболеваниями.
4. Интерпретация результатов молекулярно-генетических исследований у пациентов с сердечно-сосудистыми заболеваниями.
5. Наследственная тромбофилия.
6. Возможности и ограничения молекулярно-генетических методов на основе ПЦР в диагностике онкологических заболеваний.

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Тестовые задания

Тестовое задание	Эталон (ключ) ответа	Проверяемые компетенции
1. Выберите один правильный ответ. При использовании МАНК можно обнаружить. а) вирусы б) антитела в) антигены г) токсины	а	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2
2. Выберите один правильный ответ. При обнаружении условно патогенных микроорганизмов (УПМ) в урогенитальных пробах методом пцр имеет значение а) обнаружение нескольких УМП б) только обнаружение УПМ в) наличие ДНК любого УПМ г) концентрация УПМ	д	ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3
3. Выберите один правильный ответ. Олигонуклеотидные праймеры и зонды используют в методе диагностики а) полимеразная цепная реакция б) иммунофлуоресцентный анализ в) иммуноферментный анализ г) проточная цитофлуориметрия	а	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2
4. Выберите один правильный ответ. Наибольшей чувствительностью и специфичностью обладают а) FISH б) МАНК в) ИХА	б	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.4, ПК-6.2

d) ИФА		
5. Выберите один правильный ответ. Секвенирование днк представляет собой a) определение последовательности нуклеотидов в ДНК b) определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена c) метод «сортировки» хромосом d) исследование взаимодействия ДНК с белками	a	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-6.2
6. Выберите один правильный ответ. Правильная последовательность этапов цикла амплификации включает в себя a) Отжиг праймеров, синтез цепи ДНК, денатурацию b) Синтез цепи ДНК, денатурацию, отжиг праймеров c) Денатурацию, отжиг праймеров, синтез цепи ДНК d) Отжиг праймеров, денатурацию, синтез цепи ДНК	c	ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-6.2
7. Выберите один правильный ответ. Контаминация образцов для пцр может привести к a) Ложноположительным результатам b) Ложноотрицательным результатам c) Неспецифичным результатам d) Отсутствию результата	a	ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3
8. Выберите один правильный ответ. Контаминация образцов днк включает в себя a) попадание в реакционную пробирку чужой ДНК b) добавление в реакционную пробирку ДНК-полимеразы c) добавление в реакционную пробирку минерального масла d) попадание в реакционную пробирку дезинфицирующего раствора	a	ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3
9. Выберите один правильный ответ. Внутренний контрольный образец позволяет контролировать a) Выделение нуклеиновых кислот b) Стадию амплификации нуклеиновых кислот c) Интерпретацию результатов анализа d) Все стадии анализа нуклеиновых кислот	d	ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3
10. Выберите один правильный ответ. Отрицательный контрольный образец используют для исключения результатов a) ложноположительных b) ложноотрицательных c) недостоверных d) неспецифичных	a	ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3
11. Выберите один правильный ответ. Для определения количества матрицы в пцр-рв в качестве специального стандарта не используется a) флуоресцентно меченое антитело b) очищенный продукт ПЦР c) рекомбинантная ДНК d) синтетический олигонуклеотид	a	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2

12. Выберите один правильный ответ. Детектируемый флуоресцентный сигнал в ходе пцр-рв не содержит a) Базовую линию b) Экспоненциальный участок c) Пиковую точку d) Участок плато	c	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2
13. Выберите один правильный ответ. Регистрация биологического материала должна проводиться в лабораторной информационной системе с помощью введения a) штрих-кода b) данных с направления c) ФИО пациента d) данных с пробирки	a	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2
14. Выберите один правильный ответ. Внутренний контрольный образец при постановке пцр позволяет оценить a) температурный режим амплификации b) потери ДНК/ РНК на стадии пробоподготовки c) качество используемой тест-системы d) квалификацию лабораторного генетика	b	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2, ПК-6.3
15. Выберите один правильный ответ. Наибольшее применение в современной лаборатории метод пцр приобрел для диагностики a) онкологических заболеваний b) плацентарной недостаточности c) генеза отставания в развитии d) инфекционных заболеваний	d	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2
16. Выберите один правильный ответ. Полимеразную цепную реакцию можно охарактеризовать как метод a) молекулярно-генетической диагностики b) поиска комплекса антиген-антитело c) биохимического анализа d) микробиологического синтеза	a	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3
17. Выберите один правильный ответ. Под амплификацией понимают a) нагревание ПЦР-смеси b) достраивание цепей ДНК c) увеличение числа копий ДНК d) добавление Таq-полимеразы	c	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3
18. Выберите один правильный ответ. Таq-полимераза была впервые выделена из a) термофильной бактерии b) желудка молодых телят c) мозговых обочек d) кишечной палочки	a	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3
19. Выберите один правильный ответ. За изобретение ПЦР Кэри Мюллис стал обладателем a) Нобелевской премии b) звания доктора наук c) научной лаборатории d) исследовательского института	a	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3
20. Выберите один правильный ответ. Метод ПЦР не подходит для выявления a) антигена ВИЧ b) РНК гепатита С c) ДНК возбудителя сифилиса	a	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3

d) HLA-типирования		
21. Выберите один правильный ответ. Если одна цепь ДНК содержит фрагмент Г-Ц-Ц-А-А-Т-Г-Ц-А-Ц, то вторая цепь содержит фрагмент a) А-А-Ц-А-Т-Т-Г-Г-Т-Г b) Ц-Т-Г-Т-А-А-Т-А-Т-Г c) Ц-Г-Г-Т-Т-А-Ц-Г-Т-Г d) Т-Ц-Г-Г-Т-Г-Т-Ц-Т-Т	c	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3
22. Выберите один правильный ответ. Система записи порядка расположения аминокислот в белке с помощью нуклеотидов ДНК называется a) генетический код b) экспрессивность c) пенетрантность d) код Да Винчи	a	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3
23. Выберите один правильный ответ. Синтез ДНК на матрице РНК представляет собой a) прямую трансляцию b) обратную транскрипцию c) прямую транскрипцию d) трансформацию	b	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3
24. Выберите один правильный ответ. Разные аллели одного гена отвечают за развитие. a) альтернативных вариантов одного признака b) альтернативных вариантов нескольких признаков c) альтернативных вариантов двух признаков d) одного варианта признака	a	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3
25. Выберите один правильный ответ. Состав реакционной смеси для амплификации включает в себя a) ДНК-лигазу b) эндонуклеазу рестрикции c) ДНК-полимеразу d) протеиназу	c	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2
26. Выберите один правильный ответ. Генотип, при котором аллели имеют идентичную нуклеотидную последовательность, является a) гомозиготным b) гомогаметным c) моногамным d) гетерозиготным	a	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-6.3
27. Выберите один правильный ответ. Генотип, при котором аллели имеют различие в нуклеотидной последовательности, является a) гетерогаметным b) гомозиготным c) полигамным d) гетерозиготным	d	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-6.3
28. Выберите один правильный ответ. Совокупность всех внешних и внутренних признаков организма представляет собой его a) фенотип b) генотип c) гаплотип d) геном	a	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-6.3

29. Дополните предложение. Мутации, связанные с изменением структуры гена, относятся к _____ Ответ _____	генным	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-6.3
30. Дополните предложение. Определить последовательность оснований нуклеотидной цепи позволяет метод _____ Ответ _____	секвенирования	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2
31. Дополните предложение. Основным свойством ДНК, необходимым для передачи наследственной информации, следует считать способность к _____ Ответ _____	самовоспроизведению	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3
32. Дополните предложение. Геномные мутации характеризуются изменением _____ Ответ _____	хромосом	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-6.3
33. Выберите один правильный ответ. Мутация на уровне молекулы ДНК означает а) изменение _____ последовательности нуклеотидов внутри гена б) изменение структуры хромосомы с) изменение числа хромосом д) обмен генетическим материалом между двумя хромосомами	а	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-6.3
34. Выберите один правильный ответ. Основной задачей ДНК-диагностики моногенных наследственных заболеваний является а) диагностика гетерозиготного носительства известных мутаций в генах частых наследственных болезней б) с _____ установление родства, в том числе определение отцовства с) подтверждение или уточнение диагноза наследственного заболевания д) пренатальная диагностика наследственных заболеваний	с	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-6.3
35. Дополните предложение. Значительное количество фрагментов ДНК можно получить с помощью _____ Ответ _____	полимеразной цепной реакции	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-6.2
36. Дополните предложение. Для подтверждающей ДНК-диагностики наследственных болезней обмена, включённых в программу неонатального скрининга, необходимое количество ДНК наиболее целесообразно получить из _____ Ответ _____	пятна крови на фильтровальной бумаге	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2
37. Дополните предложение. Оптимальным условием хранения ДНК	заморозка на -20°	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3,

для ее последующего использования в ДНК-диагностике является _____ Ответ _____		ПК-6.2
38. Дополните предложение. Для поиска неизвестных мутаций в гене используют метод _____ Ответ _____	секвенирования	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2
39. Дополните предложение. Для получения ДНК на основе выделенной из биологического образца РНК используют _____ Ответ _____	обратную транскриптазу	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2
40. Дополните предложение. Миграция молекулы ДНК в геле при проведении электрофореза не зависит от _____ Ответ _____	использованного красителя	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2
41. Дополните предложение. Нуклеотиды А, Т, Г, Ц на электрофореграмме после окончания секвенирования ДНК при использовании автоматического секвенатора представлены как _____ Ответ _____	пики разных цветов	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.3
42. Дополните предложение. Метод _____ секвенирования ДНК разработал _____ Ответ _____	Ф. СЕНГЕР	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3
43. Дополните предложение. Для проведения секвенирования ДНК по Сенгеру необходимы _____ Ответ _____	дидезоксинуклеотиды	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2
44. Дополните предложение. ДНК-диагностика наследственных болезней бывает _____ Ответ _____	прямая и косвенная	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-6.3
45. Дополните предложение. Для проведения косвенной ДНК-диагностики требуется _____ биологический материал от _____ Ответ _____	пробанда и его родственников не менее 2-3 поколений	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-6.2
46. Дополните предложение. Для проведения прямой подтверждающей ДНК-диагностики требуется биологический материал от _____ Ответ _____	пробанда	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-6.2
47. Дополните предложение. При проведении прямой ДНК-диагностики определяют _____	мутации в гене	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-6.3

Ответ _____		
48. Выберите один правильный ответ. При проведении косвенной ДНК-диагностики определяют а) патологический аллель, определяющий проявление наследственного заболевания в семье б) хромосомные перестройки в) мутацию в гене, приводящая к наследственному заболеванию г) группы сцепления	а	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-6.3
49. Выберите один правильный ответ. Для подтверждения выявленной мутации методом NGS используют а) ПЦР-ПДРФ б) MLPA в) блот-гибридизацию г) секвенирование по Сэнгеру	д	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3
50. Выберите один правильный ответ. Свойством молекулы ДНК, необходимым для гибридизации, является а) комплементарность б) самовоспроизводимость в) амплификация г) денатурация	а	ОПК-2.2

Алгоритмы умений

№ АУ	Алгоритмы умений	Проверяемые индикаторы компетенции
1.	Вам необходимо провести молекулярно-генетическое исследование у пациента с урогенитальной инфекцией. Составьте план обследования. Проведите анализ. Выдайте заключение.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-5.3, ПК-6.2, ПК-6.3
2.	Вам необходимо провести молекулярно-генетическое исследование у пациента с инфекцией, вызванной условно-патогенными микроорганизмами. Составьте план обследования. Обоснуйте выбор метода ПЦР. Проведите анализ. Выдайте заключение.	ОПК-2.1, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-6.2, ПК-6.3
3.	Вам необходимо провести молекулярно-генетическое исследование для пренатальной диагностики хромосомных болезней. Распишите этапы обследования, выберите методы проведения исследования. Оцените полученные результаты. Выдайте заключение.	ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3
4.	Вам необходимо составить план лабораторно-диагностических мероприятий с учетом экологической и биологической безопасности для диагностики пациентов с COVID-19	ОПК-2.2, ПК-5.3, ПК-6.2, ПК-6.3
5.	Вам необходимо разработать меры лабораторной безопасности при работе с биологическим материалом пациентов с инфекционными заболеваниями ссылаясь на документы МЗ	ОПК-2.2, ПК-5.3, ПК-6.2, ПК-6.3
6.	Вам необходимо составлять план лабораторно-диагностического поиска с учетом документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских работ молекулярно-генетическими методами у пациентов с различными гемобластозами.	ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3
7.	Вам необходимо выбрать необходимые методы для решения научно-исследовательских задач с использованием современной аппаратуры у пациента с наследственным заболеванием. Составьте алгоритм действий.	ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3
8.	Вам необходимо провести определение варианта генетических нарушений у пациента с острым лейкозом. Составьте алгоритм обследования. Выберите оптимальный метод, оцените полученные результаты. Выдайте результат.	ПК-2.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3
9.	Вам необходимо разработать программу действий молекулярно-генетической диагностики для анализа гистосовместимости, HLA-	ОПК-2.1, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-5.3,

	типирования. Определите последовательность проведения исследования. Оцените результат. Сделайте заключение.	ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3
10.	Вам необходимо используя международные базы данных для анализа и работы с нуклеотидными последовательностями, сделать заключение по полученным в лаборатории результатам. Оцените полученный результат. Сделайте заключение.	ОПК-2.2, ОПК-8.3, ПК-2.2, ПК-6.3

ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России		
Сертификат	00FD35568D6E44A682C5AE0E82D9AC2C35	
Владелец	Пармон Елена Валерьевна	
Действителен	с 26.06.2024 по 19.09.2025	