

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

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

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

СОСТАВИТЕЛИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Вавилова Татьяна Владимировна	д.м.н., профессор	Заведующая кафедрой лабораторной медицины 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.	Пупшо Ирина Леонидовна	к.б.н.	Доцент кафедры лабораторной медицины с клиникой	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России

ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

Рабочая программа дисциплины «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований» рассмотрена и обсуждена на заседании кафедры лабораторной медицины с клиникой.

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

Внесение изменений и дополнений в рабочую программу дисциплины «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований» 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 изучения дисциплины: подготовка высококвалифицированных магистров, способных проводить исследования и решать актуальные задачи здравоохранения в области лабораторной медицины.

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

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований» относится к Блоку 1 учебного плана 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	ОПК-2.2. Использует	Знает: современные методы молекулярной биологии,	Для текущего контроля: КВ, Д

творчески использовать в профессиональной деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность программ магистратуры	современные методы молекулярной биологии в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	использующиеся в сфере профессиональной деятельности для выполнения медицинских лабораторных исследований	
		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
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	Знает: современные компьютерные технологии для представления результатов новых разработок	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ

	компьютерные технологии при представлении результатов новых разработок.	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	Знает: принципы внедрения новых методов исследований и	Для текущего контроля: КВ, Д

	осваивать новые методы исследования, разрабатывать инновационные подходы для решения профессиональных задач.	разработки инновационных подходов для решения профессиональных задач в сфере молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований	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	Для текущего контроля: КВ, Д 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 клинко-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 клинко-диагностических лабораториях	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: осуществлять организацию и проведение молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических исследований в клинко-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 клинко-диагностических лабораториях	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
		Умеет: реализовать проведение молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических исследований в клинко-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	ПК-5.1. Обеспечивает условия для выполнения новых видов медицинских лабораторных исследований, внедрения	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-	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ

диагностики in vitro	новых медицинских изделий для диагностики in vitro	генетических и цитогенетических лабораторных исследований		
	ПК-5.2. Осуществляет контроль качества новых медицинских лабораторных исследований	Знает: принципы контроля качества новых молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных методов	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ	
		Умеет: проводить контроль качества новых молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных методов	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ	
	ПК-5.3. Разрабатывает стандартные операционные процедуры по новым методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации новых медицинских изделий для диагностики 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.	Знает: принципы организации контроля качества медицинских лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах.	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: ТЗ, КВ
			Умеет: применять способы оценки контроля качества медицинских лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах.	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: ТЗ, КВ
		ПК-6.2. Способен выполнять медицинские лабораторные	Знает: особенности технологических процессов при выполнении молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных	Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ

	исследования с использованием медицинских изделий для диагностики in vitro, технологических процессов и технологий, для выполнения которых требуется специально подготовленный персонал	исследований	Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	ПК-6.3. Анализирует результаты и формулирует лабораторное заключение химико-микроскопических, гематологических, цитологических, биохимических, коагулологических, иммунологических, иммуногематологических, химико-токсикологических, молекулярно-биологических, генетических, микробиологических, паразитологических и вирусологических исследований	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 Знает: принципы формулирования лабораторных заключений молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований Умеет: анализировать результаты и формулировать лабораторное заключение молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ

КВ – контрольные вопросы, Д – доклад, ТЗ – тестовые задания, СЗ – ситуационные задачи

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

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

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестры
	объем в академ. часах (АЧ)	5
Аудиторные занятия (всего)	12	12
В том числе:	-	-
Занятия лекционного типа	8	8
Занятия семинарского типа	4	4
Самостоятельная внеаудиторная работа (всего)	60	60
В том числе:	-	-
Подготовка к занятиям	10	10
Самостоятельная работа с вопросами для текущего контроля	10	10
Подготовка рефератов, докладов, подбор и изучение литературных источников, интернет-ресурсов	20	20
Самостоятельная проработка отдельных тем	20	20
Промежуточная аттестация – зачет	-	-
Из них на практическую подготовку*	33	33
Общая трудоемкость	часы	72
	зач.ед.	2

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

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

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

СР- самостоятельная внеаудиторная работа

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

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

4.3 Тематический план занятий лекционного типа - всего 8 часов

№ темы	Наименование темы лекционного занятия	Часы	Содержание темы	Формируемые индикаторы компетенций	Демонстрационное оборудование и учебно-наглядные пособия
1.	Методы классической цитогенетической диагностики.	2	Введение в предмет, основные понятия, области задач. Хромосомы во время клеточного деления. 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 клинико-диагностической практике.	ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-6.3	Мультимедийная аппаратура, презентации
4.	Современные высокотехнологичные методы исследования генома и их применение в медицинской практике.	2	Флуоресцентная гибридизация in situ (FISH). Метод сравнительной геномной гибридизации на ДНК-микрочипах (array-CGH). Высокопроцессивное секвенирование (NGS): методология, возможности для клинического применения, биоинформационная обработка результатов - оценка патогенности выявленных вариантов, структурное моделирование и оценка функциональной значимости мутаций, популяционные частоты минорных аллелей, оценка качества секвенирования и глубины покрытия, международные базы данных.	ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-5.4, ПК-6.3	Мультимедийная аппаратура, презентации

4.4 Тематический план занятий семинарского типа - всего 4 часа

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

				препаратов хромосом из цитотрофобласта хориона и лимфоцитов периферической крови, рутинная окраска препаратов с помощью красителя Гимзы, анализ препаратов с помощью микроскопа, раскладка хромосом по группам, согласно их морфологии. Составление кариограмм с помощью специализированного ПО. Применение правил унифицированной записи ответа кариотипов согласно ISCN.		
2.	Практическое занятие	Молекулярно-генетические методы исследования.	1 из них на ПП 80%	Основные способы выделения нуклеиновых кислот (ДНК, РНК) из различных источников, методы очистки, преципитации, контроль и необходимые параметры качества выделенной ДНК и РНК для последующего использования в различных методиках. Принципы 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
3.	Практическое занятие	Молекулярно-биологические методы исследования.	1 из них на ПП 80%	Протеомные методы исследования. Способы определения концентрации белков в различных биологических материалах, принципы иммуноблоттинга, иммунопреципитации, иммуноцитохимического и иммуногистохимического анализа. Проточная лазерная цитометрия. Масс-спектрометрия.	ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ
4.	Практическое занятие	Методы диагностики на основе гибридизационных технологий.	1 из них на ПП 80%	Классификация ДНК-зондов и принцип их подбора, основные этапы постановки FISH в лаборатории, анализ полученных данных, особенности применения метода в преемплантационной, пренатальной и постнатальной генетической диагностике, диагностике онкогематологических заболеваний.	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ, Д
Итого			4 часа из них на ПП- 3 часа			

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

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

4.5 Внеаудиторная самостоятельная работа – всего 60 часов

Вид самостоятельной работы	Часы, в том числе на ПП*	Формируемые индикаторы компетенций
Подготовка к занятиям	10 из них на ПП 50%	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3
Самостоятельная работа с вопросами для текущего контроля	10 из них на ПП 50%	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3
Подготовка рефератов, докладов, подбор и изучение литературных источников, интернет-ресурсов	20 из них на ПП 50%	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3
Самостоятельная проработка некоторых тем	20 из них на ПП 50%	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3
Итого	60 часов из них на ПП - 30 часов	

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

4.5.1 Самостоятельная проработка некоторых тем – всего 20 часов

Название темы	Часы, в том числе на ПП*	Формируемые индикаторы компетенций	Методическое обеспечение
Хромосомные болезни. Профилактика хромосомной патологии. Синдромы анеуплоидий (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Шерешевского-Тернера). Синдромы полисомий (синдром Клайнфельтера, синдромы поли-Х и поли-У). Синдромы частичных анеуплоидий. Синдромы хромосомной нестабильности. Принципы медико-генетического консультирования, показания для проведения пренатальной диагностики хромосомных заболеваний человека, факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.	10 из них на ПП- 1,5 часа	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-6.3	Учебно-методическое пособие по организации внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся
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: способы приготовления и оценки качества библиотек, таргетное секвенирование, принцип создания целевых панелей, RNA секвенирование.	10 из них на ПП- 1,5 часа	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-7.3, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	Учебно-методическое пособие по организации внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся
Итого	20 часов из них на ПП - 3 часа		

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

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	-	5	-
	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		15	25	-	-

КВ – контрольные вопросы, ТЗ – тестовые задания, СЗ – ситуационные задачи, Д – доклады

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 – доклады

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, интернет-ресурсов	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
4.	Самостоятельная проработка отдельных тем	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ПК-4.3, 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-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.1, ПК-6.2, ПК-6.3	КВ

КВ – контрольные вопросы, Д – доклады

5.4 Организация промежуточной аттестации

Форма промежуточной аттестации по дисциплине – зачет

Этапы проведения промежуточной аттестации:

Этапы	Вид задания	Оценочные материалы	Проверяемые индикаторы компетенций
1	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
2	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

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:

№ КВ	Контрольный вопрос	Проверяемые индикаторы компетенции
1	Как называется совокупность признаков (число, размеры, форма и т. д.) полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида, данного организма или линии клеток. Эталон ответа: Кариотип.	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-2.3
2	Место цитогенетических исследований в медицине. Эталон ответа: Для диагностики наследственных и приобретенных заболеваний, обусловленных хромосомными аномалиями.	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-2.3
3	Понятие полиморфизма хромосом. Эталон ответа: Это нормальная изменчивость хромосом, которая заключается в различиях между гомологичными хромосомами по отдельным сегментам, районам и даже целым плечам.	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-2.3
4	На каких хромосомах присутствуют ядрышкообразующие районы. Эталон ответа: ЯОР присутствуют на акроцентрических хромосомах групп D (13-15) и G (21-22).	ОПК-1.2, ОПК-2.3
5	Методические аспекты цитогенетического анализа при обнаружении полиморфного варианта. Эталон ответа: 1. Обязательное использование необходимых методов дифференциального и избирательного окрашивания хромосом 2. Кариотипирование родственников 3. Сопоставление с клиническими проявлениями 4. Применение методов FISH, aCGH 5. Использование стандартных символов и формы записи вариантов	ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-6.2, ПК-6.3

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

Тестовое задание с эталоном ответа	Эталоны (ключи) ответа	Проверяемые компетенции
1. Выберите один правильный ответ. Использование отрицательного контрольного образца в ПЦР позволяет а) оценить контаминацию ПЦР б) оценить чувствительность ПЦР в) оценить специфичность ПЦР г) оценить эффективность выделения ДНК из биологического материала	а	ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.2, ПК-6.1
2. Выберите один правильный ответ. Метод «цифровой» ПЦР это 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	ОПК-2.2, ОПК-5.3, ОПК-8.1, ОПК-8.3,
3. Выберите несколько правильных ответов. ПЦР в реальном времени в мультиплексном формате основана на а) использовании специфических пар праймеров к нескольким генам-мишеням б) использовании системы TaqMan в) использовании системы красителя Sybgreen г) использовании красителя бромистый этидий	а,б	ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-5.3, ОПК-8.3
4. Выберите несколько правильных ответов. Для предотвращения изменения объема реакционной смеси в ПЦР используют 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,б	ПК-4.3, ПК-5.3, ПК-6.2
5. Аббревиатура МАНК означает Ответ_____	методы анализа нуклеиновых кислот	ОПК-2.2, ОПК-5.3, ОПК-8.1
6. Выберите один правильный ответ. Олигонуклеотидные праймеры и зонды используют в методе диагностики а) иммунофлуоресцентный анализ б) иммуноферментный анализ в) полимеразная цепная реакция г) проточная цитофлуориметрия	с	ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-6.2
7. Дополните предложение. Секвенирование ДНК представляет собой Ответ_____	определение последовательности нуклеотидов в ДНК	ОПК-5.3

Примеры *типовых тем докладов* для проверки формирования индикаторов компетенций:
УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-2.3

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

Примеры *типовых ситуационных задач* для проверки формирования индикаторов компетенций:
ПК-6.2, ПК-6.3

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



Эталон ответа:

Формула кариотипа - 46, XY

Заключение - кариотип нормальный мужской.

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

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

В ИМО создана и функционирует электронная информационно-образовательная среда (далее - ЭИОС), включающая в себя электронные информационные ресурсы, электронные образовательные ресурсы. ЭИОС обеспечивает освоение обучающимися образовательных программ в полном объеме независимо от места нахождения обучающихся. Электронные

библиотеки обеспечивают доступ к профессиональным базам данных, справочным и поисковым системам, а также иным информационным ресурсам.

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

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

Операционная система семейства Windows

Пакет OpenOffice

Пакет LibreOffice

Microsoft Office Standard 2016

NETOP Vision Classroom Management Software

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

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

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

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

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

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

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

ЭБС «Юрайт» (<https://urait.ru/>)

Электронная библиотека Профи-Либ «Медицинская литература издательства "Спецлит"» (<https://speclit.profy-lib.ru/>)

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Боль и ее лечение (www.painstudy.ru)

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

Русский медицинский журнал (www.rmj.ru)

Министерство здравоохранения Российской Федерации (www.rosminzdrav.ru)

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

Российская государственная библиотека (www.rsl.ru)

6.4. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Обучение по дисциплине «Основные методы молекулярно-генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований» включает контактную работу, состоящую из лекций, семинаров, самостоятельной работы и промежуточной аттестации. Лекционные

занятия проводятся с использованием демонстрационного материала в виде мультимедийных презентаций.

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

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

Главными условиями правильной организации учебного процесса являются:

- планирование времени, необходимого на изучение данной дисциплины;
- регулярное повторение пройденного материала;
- подготовка к текущему тематическому контролю успеваемости и промежуточной аттестации.

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

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

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

Основная литература:

1. Клиническая лабораторная диагностика: учебное пособие / Кишкун А. А. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448304.html>
2. Справочник заведующего клинко-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>

1. 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>
2. Назначение и клиническая интерпретация результатов лабораторных исследований / А. А. Кишкун — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970438732.html>
3. 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>
4. 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>
5. 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>
6. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

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

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

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

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

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

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

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

7. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Состав и квалификация научно-педагогических работников, обеспечивающих осуществление образовательного процесса по дисциплине «Основные методы молекулярно-

генетических, молекулярно-биологических и цитогенетических исследований» соответствует требованиям ФГОС ВО - магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология.

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

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

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

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

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

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

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

Магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология

Профиль: Медицинские лабораторные исследования

Квалификация (степень) выпускника: Магистр

Форма обучения: очно-заочная

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

Санкт-Петербург
2024

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

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

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

Индикатор	Показатели достижения освоения компетенции	Оценочные средства
УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, 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-	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ

	биологических и цитогенетических исследований	
ОПК-2. Способен творчески использовать в профессиональной деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность программ магистратуры.		
ОПК-2.2. Использует современные методы молекулярной биологии в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	Знает: современные методы молекулярной биологии, используемые в сфере профессиональной деятельности для выполнения медицинских лабораторных исследований	Для текущего контроля: КВ, Д Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: применять современные методы молекулярной биологии в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	Для текущего контроля: КВ, Д 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	Для текущего контроля: КВ, Д 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

	исследований	
ПК-5.2. Осуществляет контроль качества новых медицинских лабораторных исследований	Знает: принципы контроля качества новых молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных методов	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: проводить контроль качества новых молекулярно-биологических, молекулярно-генетических и цитогенетических лабораторных методов	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
ПК-5.3. Разрабатывает стандартные операционные процедуры по новым методам медицинских лабораторных исследований и эксплуатации новых медицинских изделий для диагностики 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.	Знает: принципы организации контроля качества медицинских лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах.	Для текущего контроля: КВ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ
	Умеет: применять способы оценки контроля качества медицинских лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах.	Для текущего контроля: КВ 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, 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	Для текущего контроля: КВ, СЗ Для промежуточной аттестации: КВ, ТЗ

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

КВ – контрольные вопросы, СЗ- ситуационные задачи, Д – доклады

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, Д – доклады, СЗ – ситуационные задачи

3. Форма промежуточной аттестации по дисциплине – зачет.

4. Этапы проведения промежуточной аттестации:

Этапы	Вид задания	Оценочные материалы	Проверяемые индикаторы компетенций
1	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

2	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
---	---------------	----	---

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 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.
Тестирование	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

№ КВ	Контрольный вопрос	Проверяемые индикаторы компетенции
1	Как называется совокупность признаков (число, размеры, форма и т. д.) полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида, данного организма или линии клеток. Эталон ответа: Карิโอтип	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-2.3
2	Место цитогенетических исследований в медицине. Эталон ответа: Для диагностики наследственных и приобретенных заболеваний, обусловленных хромосомными аномалиями.	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3
3	Понятие полиморфизма хромосом. Эталон ответа: Это нормальная изменчивость хромосом, которая заключается в различиях между гомологичными хромосомами по отдельным сегментам, районам и даже целым плечам.	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-2.3
4	На каких хромосомах присутствуют ядрышкообразующие районы. Эталон ответа: ЯОР присутствуют на акроцентрических хромосомах групп D (13-15) и G (21-22).	ОПК-1.2, ОПК-2.3
5	Методические аспекты цитогенетического анализа при обнаружении полиморфного варианта. Эталон ответа: 1. Обязательное использование необходимых методов дифференциального и избирательного окрашивания хромосом 2. Карiotипирование родственников 3. Сопоставление с клиническими проявлениями	ОПК-5.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3

	4. Применение методов FISH, aCGH 5. Использование стандартных символов и формы записи вариантов.	
6	Что такое тетраплоидии. Эталон ответа: Присутствие в кариотипе четырех гаплоидных наборов хромосом вследствие нарушения митотических делений бластомеров.	ОПК-1.2, ОПК-2.3
7	Что относится к геномным мутациям. Эталон ответа: Изменение числа отдельных хромосом (анеуплоидии) или увеличение хромосомного набора (полиплоидии).	ОПК-1.2, ОПК-2.3
8	Приведите примеры анеуплоидий. Эталон ответа: Трисомии ($2n+1=47$) - наличие дополнительной гомологичной хромосомы (синдром Дауна: трисомия хромосомы 21; синдром Патау, трисомия хромосомы 13).	ОПК-1.2, ОПК-2.3
9	Что относится к хромосомным мутациям. Эталон ответа: Структурные изменения отдельных хромосом: межхромосомные (транслокации, инсерции) и внутрихромосомные (делеции, инверсии, дупликации).	ОПК-1.2, ОПК-2.3
10	Реципрокные транслокации. Эталон ответа: Взаимный обмен фрагментами между двумя или более нехомологичными хромосомами.	ОПК-1.2, ОПК-2.3, ПК-4.2, ПК-6.3
11	Робертсоновские транслокации. Эталон ответа: Центрическое воссоединение q-плеч двух акроцентрических хромосом.	ОПК-1.2, ОПК-2.3, ПК-4.2, ПК-6.3
12	Внутрихромосомные перестройки: делеции и дупликации. Эталон ответа: Делеция – утрата части хромосомы, дупликации – удвоение части хромосомы.	ОПК-1.2, ОПК-2.3, ПК-4.2, ПК-6.3
13	Характеристика сегментных дупликаций. Эталон ответа: Район-специфичные, крупные блоки ДНК от 10 до 300 т.п.н., имеющие высокую степень (95-97%) идентичности нуклеотидных последовательностей.	ОПК-1.2, ОПК-2.3, ПК-4.2, ПК-6.3
14	Что такое инверсии. Эталон ответа: Переворот фрагмента хромосомы на 180 градусов.	ОПК-1.2, ОПК-2.3, ПК-4.2, ПК-6.3
15	Внутрихромосомные перестройки: изохромосомы, кольцевые хромосомы. Эталон ответа: Изохромосома (i) – метацентрическая хромосома с генетически идентичными плечами, кольцевые хромосомы (r) –представляют собой замкнутые кольца с одной или двумя центромерами.	ОПК-1.2, ОПК-2.3
16	Что такое маркерные хромосомы. Эталон ответа: Аномальные, неидентифицируемые с помощью методов дифференциального окрашивания хромосомы, которые по размерам равны или не превышают размеры хромосомы 20.	ОПК-1.2, ОПК-2.3, ПК-4.2, ПК-6.3
17	Мозаицизм хромосом: определение. Эталон ответа: Сочетание в тканях человека клеточных линий с различным хромосомным набором.	УК-1.1, УК-1.2, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3, ПК-6.3
18	Типы образцов для проведения цитогенетической пренатальной диагностики. Эталон ответа: Амниотическая жидкость, ворсинчатый хорион, плацента, пуповинная кровь.	ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-6.1, ПК-6.2
19	Типы образцов для проведения кариотипирования при исследовании конститутивного кариотипа для пациентов и супружеских пар. Эталон ответа: Периферическая кровь, фибробласты.	ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-6.1, ПК-6.2
20	Что такое кариотипирование.	ОПК-2.2, ОПК-5.3,

	Эталон ответа: Определение числа и анализ структуры митотических хромосом с использованием дифференциальной окраски, позволяющей идентифицировать все хромосомы набора.	ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3
21	Правила получения материала для карiotипирования. Эталон ответа: Кровь на анализ должна быть взята в день постановки культуры в вакутейнер с гепарином; материал хориона должен быть доставлен в лабораторию в физиологическом растворе в течении нескольких часов после получения.	ОПК-7.3, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.3, ПК-6.1, ПК-6.2
22	Методы приготовления препаратов метафазных хромосом человека. Эталон ответа: Прямые и не прямые методы приготовления препаратов метафазных хромосом: - воздействие колхицином - гипотония - фиксация клеточной суспензии - нанесение материала на стекло	ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-6.1, ПК-6.2
23	Основные требования к отбору метафазных пластинок для анализа. Эталон ответа: - цельность метафазной пластинки - отсутствие или небольшое число взаимных наложений хромосом, - средняя степень конденсации хромосом, - обособленность метафазных пластинок друг от друга.	ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-6.1, ПК-6.2
24	Алгоритм анализа при рутинном окрашивании препаратов метафазных хромосом человека Эталон ответа: - посчитать общее число хромосом; - проанализировать морфологию хромосом; - четко определяются хромосомы группы А, В, 9, 16, Y; иногда 17 и 18; - полиморфные варианты; - ассоциация р-плеч акроцентрических хромосом	ОПК-8.2, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.3, ПК-5.4, ПК-6.2, ПК-6.3
25	Основные методы молекулярной цитогенетики. Эталон ответа: - флюоресцентная in situ гибридизация (FISH) - сравнительная геномная гибридизация (CGH) - чиповые технологии - конкурентная гибридизация in situ двух геномных ДНК-библиотек. - молекулярное карiotипирование очень высокого разрешения с помощью единичных полиморфизмов	ОПК-1.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3, ОПК-8.2
26	Понятие хроматина. Эталон ответа: Хроматин – это вещество хромосом, представляющее собой комплекс ДНК, белков и РНК.	ОПК-1.2, ОПК-2.3
27	Международная номенклатура в цитогенетической диагностике (ISCN). Эталон ответа: ISCN - International System for Human Cytogenetic Nomenclature - правила стандартизированного описания хромосомных аномалий.	ОПК-2.2, ОПК-6.1, ПК-4.2
28	Формула карiotипа, примеры. Эталон ответа: - запись общего числа хромосом - запись сочетания половых хромосом (нормальных по строению) - сведения об аномалии числа или структуры хромосом 46,XX карiotип нормальный женский; 46,XY карiotип нормальный мужской.	ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3, ПК-6.3
29	Флуоресцентная in situ гибридизация (FISH) - применение. Эталон ответа: - преимплантационная диагностика на blastomeres; - выявление транслокаций при онкогематологических заболеваниях; - детекция микроделеционных синдромов	ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.4
30	Сравнительная геномная гибридизация CGH - применение.	ПК-4.1, ПК-4.2,

Эталон ответа: Позволяет выявить увеличение или уменьшение числа копий хромосомных районов в исследуемом образце.	ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.4
--	---------------------------

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.

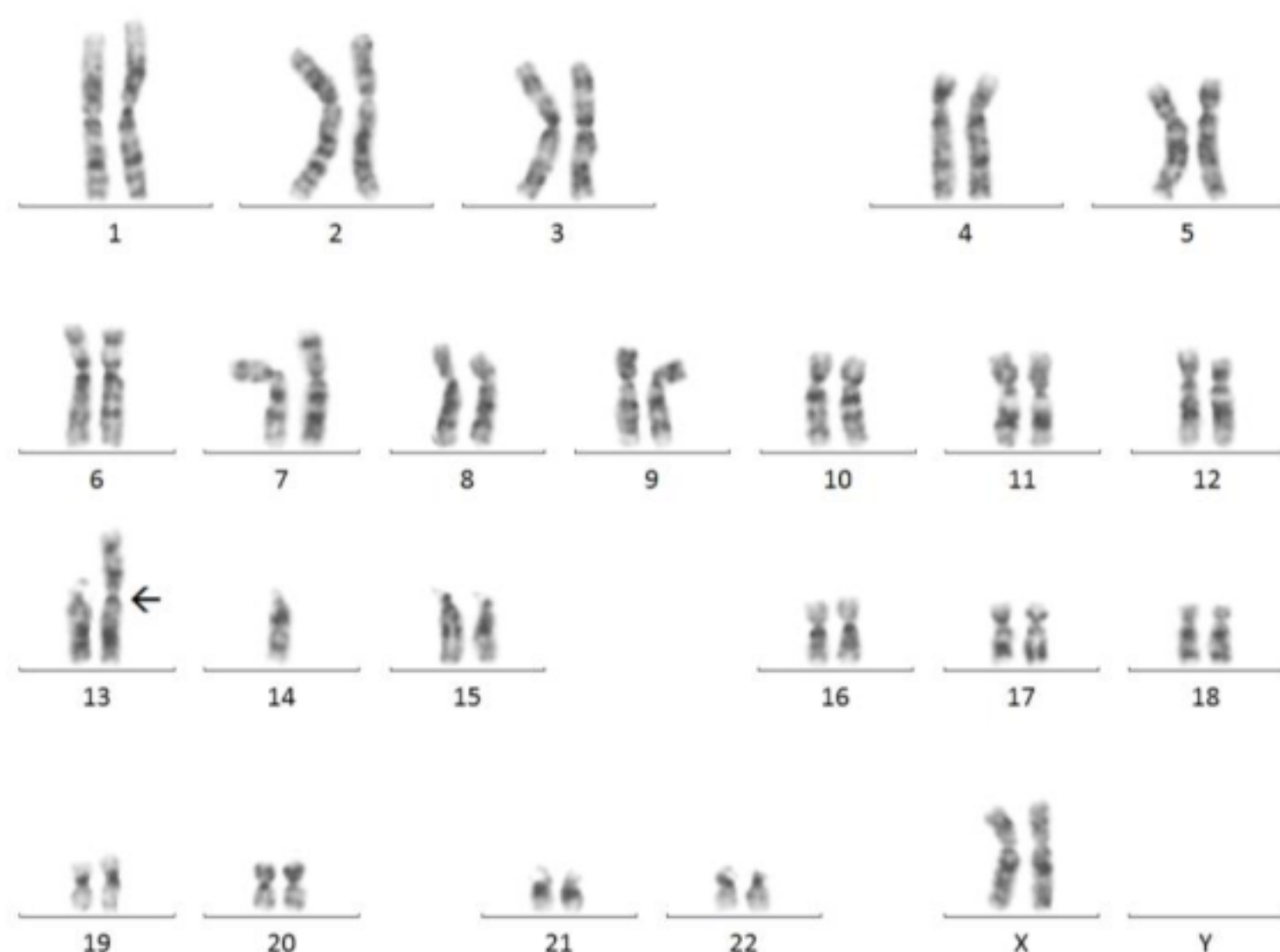


Эталон ответа:

Формула кариотипа - 46, XY

Заключение - кариотип нормальный мужской.

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

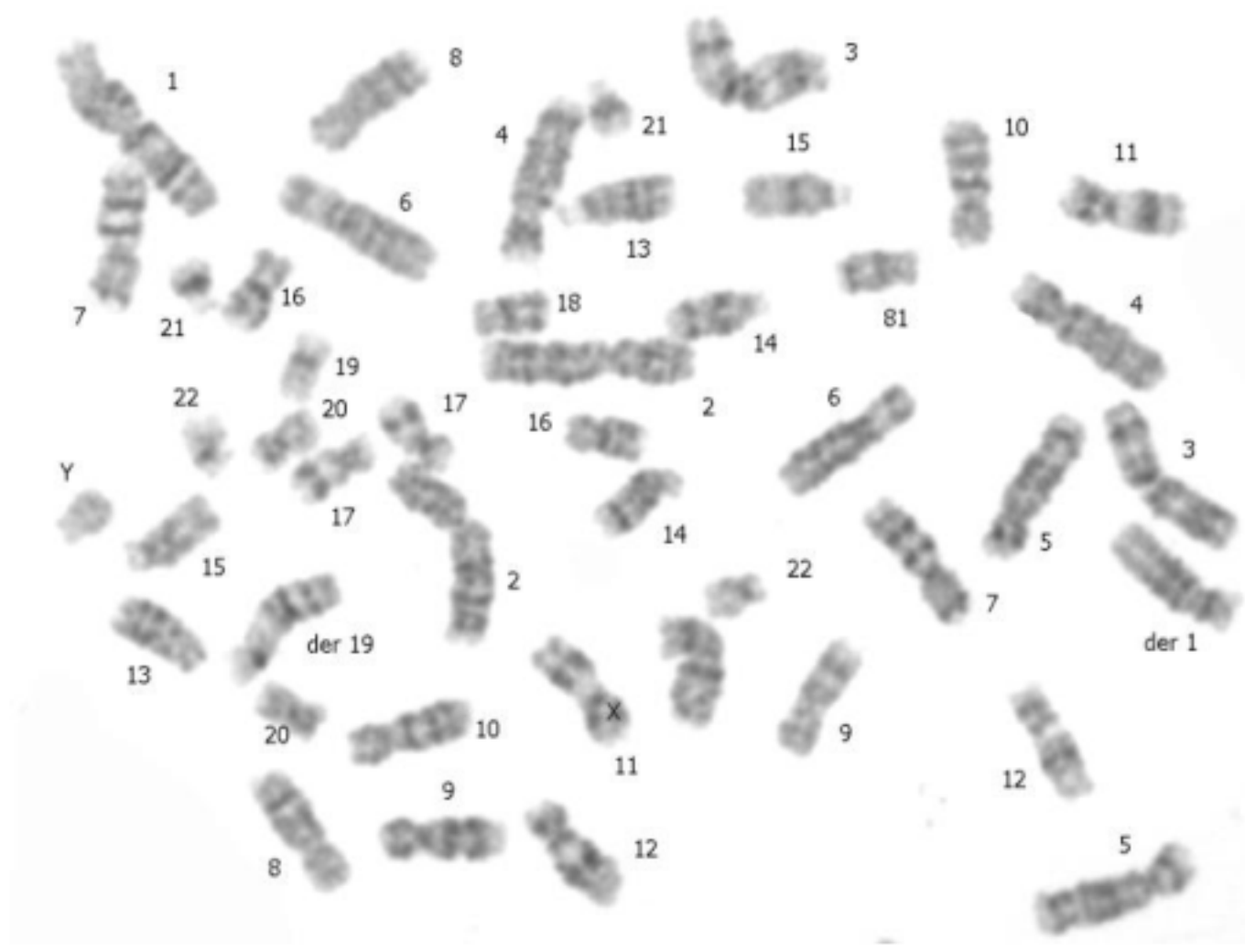


Эталон ответа:

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:

№ ТЗ	Тестовое задание с эталоном ответа	Эталоны (ключи) ответа	Проверяемые компетенции
1.	Выберите один правильный ответ. Использование отрицательного контрольного образца в ПЦР позволяет а) оценить контаминацию ПЦР б) оценить чувствительность ПЦР в) оценить специфичность ПЦР г) оценить эффективность выделения ДНК из биологического материала	а	ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.2, ПК-6.1
2.	Выберите один правильный ответ. Метод «цифровой» ПЦР это 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	ОПК-2.2, ОПК-5.3, ОПК-8.1, ОПК-8.3,
3.	Выберите несколько правильных ответов. ПЦР в реальном времени в мультиплексном формате основана на а) использовании специфических пар праймеров к нескольким генам-мишеням б) использовании системы TaqMan в) использовании системы красителя Sybgreen г) использовании красителя бромистый этидий	а,б	ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-5.3, ОПК-8.3
4.	Выберите несколько правильных ответов. Для предотвращения изменения объема реакционной смеси в ПЦР используют 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,б	ПК-4.3, ПК-5.3, ПК-6.2
5.	Аббревиатура МАНК означает Ответ_____	методы анализа нуклеиновых кислот	ОПК-2.2, ОПК-5.3, ОПК-8.1
6.	Выберите один правильный ответ. Олигонуклеотидные праймеры и зонды используют в методе диагностики а) иммунофлуоресцентный анализ б) иммуноферментный анализ в) полимеразная цепная реакция г) проточная цитофлуориметрия	с	ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-6.2

7.	Дополните предложение. Секвенирование ДНК представляет собой Ответ _____	определение последовательности нуклеотидов в ДНК	ОПК-2.2, ОПК-5.3, ОПК-8.1
8.	Дополните предложение. Правильная последовательность этапов цикла амплификации включает в себя Ответ _____	Денатурацию, отжиг праймеров, синтез цепи ДНК	ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-6.1, ПК-6.2
9.	Дополните предложение. Под амплификацией понимают Ответ _____	увеличение числа копий ДНК	ОПК-1.2, ОПК-2.2, ОПК-5.3, ОПК-8.3
10.	Выберите один правильный ответ. Контаминация образцов для ПЦР может привести к а) Ложноотрицательным результатам б) Неспецифичным результатам в) Отсутствию результата г) Ложноположительным результатам	d	ОПК-7.3, ПК-4.2, ПК-5.2, ПК-6.1, ПК-6.3
11.	Выберите один правильный ответ. Внутренний контрольный образец позволяет контролировать а) все стадии анализа нуклеиновых кислот б) выделение нуклеиновых кислот в) стадию амплификации нуклеиновых кислот г) интерпретацию результатов анализа	a	ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.2, ПК-6.1
12.	Выберите один правильный ответ. Отрицательный контрольный образец используют для исключения а) ложноотрицательных результатов б) недостоверных результатов в) ложноположительных результатов г) неспецифичных результатов	c	ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.2, ПК-6.1
13.	Выберите один правильный ответ. Определить последовательность оснований нуклеотидной цепи позволяет метод а) секвенирования б) блот-гибридизации в) пульсирующего гель-электрофореза г) амплификации	a	ОПК-2.2, ОПК-5.3, ПК-6.2
14.	Выберите один правильный ответ. Для получения ДНК на основе выделенной из биологического образца РНК используют а) ДНК-полимеразу б) лигазу в) эндонуклеазу рестрикции г) протеиназу К д) обратную транскриптазу	e	ОПК-2.2, ОПК-5.3, ОПК-8.1, ОПК-8.3, ПК-6.2
15.	Выберите один правильный ответ. Для проведения секвенирования ДНК по Сенгеру необходимы а) дидезоксинуклеотиды б) ферменты рестрикции в) полинуклеотидлигаза г) векторная система	a	ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-5.3, ПК-6.2

16.	Дополните предложение. При изучении экспрессии гена используют метод Ответ _____	ПЦР в реальном времени	ОПК-8.2, ПК-5.4
17.	Выберите один правильный ответ. Метод секвенирования ДНК разработал а) Д. Уотсон б) Ф. Сенгер в) Ф. Крик г) П. Эдман	б	ОПК-1.2
18.	Дополните предложение. Для подтверждения выявленной мутации методом NGS используют _____. Ответ _____	секвенирование по Сэнгеру	ОПК-8.2, ПК-5.4
19.	Дополните предложение. Праймеры, используемые при ПЦР, представляют собой _____. Ответ _____	одноцепочечные ДНК-олигонуклеотиды длиной 20-30 нуклеотидов	ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-6.2
20.	Дополните предложение. В секвенаторе MiSeq (Illumina/Solexa) происходит _____. Ответ _____	мостиковая ПЦР	ОПК-2.2, ОПК-5.3, ОПК-8.3
21.	Дополните определение. Аутосомы это: хромосомы _____. Ответ _____	одинаковые в мужском и женском кариотипах	ОПК-1.2
22.	Дополните определение. Гоносомы – это хромосомы, по которым различаются _____. Ответ _____	мужской и женский кариотипы	ОПК-1.2
23.	Дополните определение. Хромосомный мозаицизм – это сочетание в тканях индивидуума клеточных линий с различным _____. Ответ _____	хромосомным набором	ОПК-1.2
24.	Дополните определение. Геномные мутации – это изменение числа _____ или увеличение _____. Ответ _____	отдельных хромосом, хромосомного набора	ОПК-1.2
25.	Дополните определение. Классический метод FISH-анализа основан на гибридизации _____ с участком тестируемой хромосомы и с последующим выявлением результата гибридизации по флуоресцентной метке. Ответ _____	известной по нуклеотидному составу ДНК-пробы	ПК-4.2, ПК-4.3, ПК-5.1, ПК-6.2, ПК-6.3

Контрольные вопросы

№ KB	Контрольный вопрос	Проверяемые компетенции
1	Изменение числа отдельных хромосом (анеуплоидии) или увеличение хромосомного набора (полиплоидии).	ОПК-1.2, ОПК-2.3

	Эталон ответа: Геномные мутации.	
2	Триплоидии: описание, причины возникновения. Эталон ответа: Три гаплоидных набора хромосом ($3n=69$), возникает при нарушении расхождения хромосом во время деления половых клеток.	ОПК-1.2, ОПК-2.3
3	Геномные мутации, связанные с изменением числа отдельных хромосом, не кратные гаплоидному. Эталон ответа: Анеуплоидии.	ОПК-1.2, ОПК-2.3
4	Приведите пример анеуплоидии. Эталон ответа: Трисомии ($2n+1=47$) наличие дополнительной гомологичной хромосомы (например, синдром Дауна: трисомия хромосомы 21; синдром Патау, трисомия хромосомы 13).	ОПК-1.2, ОПК-2.3, ОПК-7.3, ПК-4.2
5	Дайте определение. Хромосомные мутации – это Эталон ответа: Структурные изменения отдельных хромосом, бывают двух видов: межхромосомные и внутрихромосомные перестройки.	ОПК-1.2, ОПК-2.2
6	Реципрокные транслокации: определение. Эталон ответа: Взаимный обмен фрагментами между двумя или более нехомологичными хромосомами.	ОПК-1.2, ОПК-2.3, ПК-5.2
7	Внутрихромосомные перестройки: делеции и дупликации - определение. Эталон ответа: Делеция – утрата части хромосомы (терминальные и интерстициальные). Дупликация – удвоение части хромосомы.	ОПК-1.2, ОПК-2.3, ПК-5.4
8	Дайте характеристику сегментных дупликаций. Эталон ответа: Район-специфичные, блоки ДНК размером от 10 до 300 т.п.н., имеющие высокую степень идентичности нуклеотидных последовательностей.	ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.3
9	Определение числа и анализ структуры митотических хромосом с использованием дифференциальной окраски, позволяющей идентифицировать все хромосомы набора. Эталон ответа: Кариотипирование	ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-8.1, ОПК-8.2, ОПК-8.3, ПК-5.1
10	Кариотипирование: основные этапы. Эталон ответа: Этапы цитогенетической диагностики (кариотипирования): 1. Получение материала исследования 2. Приготовление препаратов метафазных хромосом и интерфазных ядер 3. Дифференциальное окрашивание и анализ полученных препаратов - кариотипирование (в случае необходимости уточняющая диагностика) 4. Запись результатов кариотипирования (ответ) 5. Хранение препаратов, полученных снимков метафаз, суспензий.	УК-1.2, ОПК-7.3, ОПК-1.3, ПК-4.1, ПК-4.3, ПК-5.3, ПК-6.2, ПК-6.3
11	Опишите правила получения материала для кариотипирования. Эталон ответа: Кровь на анализ должна быть взята в день постановки культуры в вакутейнер с гепарином; Материал хориона должен быть доставлен в лабораторию в физиологическом растворе в течении нескольких часов после получения;	ОПК-7.3, ПК-4.2, ПК-5.1, ПК-5.2, ПК-6.1, ПК-6.2
12	Хромосомы человека: определение. Эталон ответа: Структурно-функциональные элементы ядра, состоящие из ДНК и белков.	ОПК-1.2, ОПК-2.3
13	Функции хромосом. - хранения наследственной информации.	ОПК-1.2, ОПК-2.3, ОПК-5.3

	- передаче наследственной информации путем репликации молекулы ДНК. - реализации наследственной информации путем воспроизведения в процессе транскрипции РНК и синтеза белка в процессе трансляции.	
14	Предмет изучения цитогенетики. Эталон ответа: Основным предметом исследования в цитогенетике являются хромосомы - нитевидные структуры, содержащие ДНК - наследуемый генетический код, определяющий процессы роста, развития и жизнедеятельности индивидуума.	УК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-2.3
15	Задачи цитогенетики. Эталон ответа: Задачи цитогенетики: • идентификация и цитогенетическое картирование хромосом; • выявление геномных и хромосомных аномалий и их взаимосвязи с фенотипом; • исследование роли геномных и хромосомных перестроек в видообразовании.	УК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-2.3, ОПК-6.1, ОПК-6.2, ОПК-6.3