

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 | <b>МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ТЕХНОЛОГИИ В ПРАКТИКЕ КЛИНИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКИХ ЛАБОРАТОРИЙ</b><br>(наименование дисциплины) |
|            | <b>магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология</b><br>(код специальности и наименование)                  |
| Профиль    | <b>Клеточная и молекулярная биология</b>   |
| Факультет  | <b>лечебный</b><br>(наименование факультета)   |
| Кафедра    | <b>лабораторной медицины с клиникой</b><br>(наименование кафедры)  |

|  |                     |
|--|---------------------|
| Форма обучения                         | очная               |
| Курс                                   | 2                   |
| Семестр                                | 4                   |
| Лекции                                 | 8 час.              |
| Практические занятия                   | 24 час.             |
| В том числе:                           |                     |
| Семинары (С)                           | 8 час.              |
| Практическое занятие (ПЗ)              | 16 час.             |
| Всего аудиторной работы                | 32 час.             |
| Самостоятельная работа (внеаудиторная) | 40 час.             |
| Форма промежуточной аттестации         | зачет               |
| Общая трудоемкость дисциплины          | 72/2 (час/зач. ед.) |

Санкт-Петербург  
2024

Рабочая программа дисциплины «Молекулярно-генетические технологии в практике клинико-диагностических лабораторий» 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      | Заведующий кафедрой лабораторной медицины с клиникой | ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России |
| 2.    | Черныш Наталья Юрьевна        | к.м.н.                 | Доцент кафедры лабораторной медицины с клиникой      | ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России |

### ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

Рабочая программа дисциплины «Молекулярно-генетические технологии в практике клинико-диагностических лабораторий» рассмотрена и обсуждена на заседании кафедры лабораторной медицины с клиникой.

Рабочая программа дисциплины «Молекулярно-генетические технологии в практике клинико-диагностических лабораторий» рассмотрена и одобрена на заседании Учебно-методического совета Института медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России «25» января 2022 г., протокол № 1/2022.

Внесение изменений и дополнений в рабочую программу дисциплины «Молекулярно-генетические технологии в практике клинико-диагностических лабораторий» рассмотрены и одобрены на заседании учебно-методического совета Института медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России «27» августа 2024г., 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 «Молекулярно-генетические технологии в практике клинико-диагностических лабораторий» относится к Блоку 1 учебного плана.

### **Междисциплинарные и внутродисциплинарные связи:**

Для изучения данной дисциплины обучающимся необходимо владение знаниями из ранее освоенных дисциплин:

- «Биология Клетки»;
- «От цитологии к цитогенетике».

### 3. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ:

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

| Компетенция  | Индикатор   | Показатели достижения освоения компетенции   | Оценочные средства   |
|--|---|--|--|
| ОПК-4 Способен участвовать в проведении экологической экспертизы территорий и акваторий, а также технологических производств с использованием биологических методов оценки экологической и биологической безопасности  | ОПК-4.1 Способен планировать мероприятия с учетом экологической и биологической безопасности, а также с учетом технологических процессов  | Знает: организацию мероприятий для работы с биологическими и инфекционными агентами высокотехнологическими молекулярно-генетическими методами лабораторной диагностики                     | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |
|  |   | Умеет: составить план лабораторно-диагностических мероприятий с учетом экологической и биологической безопасности  | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |
| 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 лабораторной безопасности при работе с биологическим материалом  | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |
|  |   | Умеет: обеспечить безопасность работы современных молекулярно-генетических методах диагностики   | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |
| 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: правила проведения лабораторных исследований, а так же знание документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских работ молекулярно-генетическими методами | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |
|  |   | Умеет: составлять план лабораторно-диагностического поиска с учетом документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских работ молекулярно-генетическими методами  | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |
| ПК-6 Способен выбирать адекватные методы решения и осуществлять исследования с использованием современных технологических решений  | ПК-6.1 Выбирает лабораторный метод в соответствие с целью и задачами исследования   | Знает: современные лабораторные молекулярно-генетические технологии, используемые для диагностики, в том числе в рамках научных исследований   | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |
|  |   | Умеет: выбирать необходимые методы исследования заболеваний, для решения задач исследования с использованием современной аппаратуры  | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |

КВ – контрольные вопросы, ТЗ-тестовые задания, АУ — алгоритмы умений

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

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

| Вид учебной работы   | Трудоемкость                     | Семестр      |
|--|----------------------------------|--------------|
|  | объем в академических часах (АЧ) | 4            |
| <b>Аудиторные занятия (всего)</b>  | <b>32</b>                        | <b>32</b>    |
| В том числе:   |                                  |              |
| Лекции (Л)   | 8                                | 8            |
| Практические занятия (ПЗ)  | 24                               | 24           |
| Из них:  |                                  |              |
| Семинары (С)   | 8                                | 8            |
| Практическое занятие (ПЗ)  | 16                               | 16           |
| <b>Самостоятельная внеаудиторная работа (всего)</b>  | <b>40</b>                        | <b>40</b>    |
| В том числе:   |                                  |              |
| Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе) | 10                               | 10           |
| Работа с научной литературой   | 10                               | 10           |
| Работа с вопросами для текущего контроля и промежуточной аттестации  | 20                               | 20           |
| <b>Промежуточная аттестация</b>  |                                  | <b>зачет</b> |
| <b>Общая трудоемкость</b>  | <b>72</b>                        | <b>72</b>    |
| <b>часы</b>  |                                  | <b>2</b>     |
| <b>зач.ед</b>  |                                  |              |

##### 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 |                      |          | Самостоятельная внеаудиторная работа | Всего     |
|--|------------------------------|----------------------|----------|--------------------------------------|-----------|
|  | Лекции                       | Практические занятия |          |                                      |           |
|  |                              | ПЗ                   | С        |                                      |           |
| Раздел 1. ПЦР как основа молекулярно-генетических технологий                                     | 4                            | 8                    | -        | 16                                   | 28        |
| Раздел 2. Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований | 2                            | 8                    | -        | 12                                   | 22        |
| Раздел 3. Секвенирование   | 2                            | -                    | 8        | 12                                   | 22        |
| <b>ИТОГО</b>   | <b>8</b>                     | <b>16</b>            | <b>8</b> | <b>40</b>                            | <b>72</b> |

*ПЗ — практическое занятие, С - семинар*

#### 4.3 Тематический план лекционного курса дисциплины – 8 часов

| № темы  | Наименование темы лекционного занятия   | Часы | Содержание темы   | Индикаторы формируемых компетенций | Демонстрационное оборудование и учебно-наглядные пособия |
|---|---|------|---|------------------------------------|--|
| <b>Раздел 1. ПЦР как основа молекулярно-генетических технологий</b>                                     |   |      |   |                                    |  |
| 1   | Основные сведения о нуклеиновых кислотах, методы выделения нуклеиновых кислот   | 2    | Структурные особенности нуклеиновых кислот. Особенности приготовления нуклеиновых кислот к исследованию. Условия хранения биологического материала  | ОПК-4.1, ОПК-7.3                   | Мультимедийная аппаратура, презентация                   |
| 2   | Виды ПЦР. ПЦР в реальном времени в клинико-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  | ПК-4.1, ПК-6.1                     | Мультимедийная аппаратура, презентация                   |
| <b>Раздел 2. Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований</b> |   |      |   |                                    |  |
| 1   | ПЦР-диагностика инфекционных заболеваний и интерпретация полученных результатов | 2    | Интерпретация результатов молекулярно-генетического анализа для диагностики и выбора тактики проведения дополнительных лабораторных исследований. Генетические предикторы сердечно-сосудистых заболеваний. Наследственная тромбофилия. Скрининговые тесты на наследственную тромбофилию. Место молекулярно-генетических исследований предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям в современных клинических рекомендациях | ПК-4.1, ПК-6.1                     | Мультимедийная аппаратура, презентация                   |
| <b>Раздел 3. Секвенирование</b>   |   |      |   |                                    |  |
| 1   | Методы секвенирования   | 2    | Различные методы и подходы к определению последовательности нуклеиновых кислот. Секвенирование по Сенгеру   | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   | Мультимедийная аппаратура, презентация                   |

#### 4.4 Тематический план практических занятий - 24 часа

Практические занятия - 16 часов

Семинары - 8 часов

| № п/п   | Форма проведения практического занятия | Наименование темы практического занятия  | Часы | Содержание темы практического занятия   | Индикаторы формируемых компетенций | Формы и методы текущего контроля |
|---|--|--|------|---|------------------------------------|----------------------------------|
| <b>Раздел 1. ПЦР как основа молекулярно-генетических технологий</b>                                     |  |  |      |   |                                    |                                  |
| 1   | Практическое занятие                   | Основные сведения о нуклеиновых кислотах, методы выделения нуклеиновых кислот          | 4    | Освоение основных подходов и методов выделения нуклеиновых кислот. Техника безопасности и санитарно-противоэпидемический режим при работе с биологическим материалом  | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   | КВ                               |
| 2   | Практическое занятие                   | Моногенные наследственные заболевания. Пренатальная диагностика, неонатальный скрининг | 4    | Применение методов молекулярно-генетического анализа для диагностики моногенных наследственных заболеваний. Место молекулярно-генетических методов в пренатальной диагностике. Возможности современных молекулярно-генетических методов для неонатального скрининга | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   | КВ                               |
| <b>Раздел 2. Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований</b> |  |  |      |   |                                    |                                  |
| 1   | Практическое занятие                   | Интерпретация результатов ПЦР-диагностики инфекций                                     | 4    | Особенности диагностики заболеваний, передающихся половым путем. ПЦР-диагностика вирусных заболеваний   | ПК-4.1, ПК-6.1                     | КВ                               |
| 2   | Практическое занятие                   | Иммунофенотипирование при лимфопролиферативных заболеваниях                            | 4    | В-ХЛПЗ, особенности иммунофенотипа<br>Т-ХЛПЗ, особенности иммунофенотипа  | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1           | КВ                               |
| <b>Раздел 3. Секвенирование</b>   |  |  |      |   |                                    |                                  |
| 1   | Семинар                                | Роль секвенирования в современной медицинской практике и медицинском эксперименте      | 6    | Современные возможности использования секвенирования для решения научно-исследовательских задач с использованием современной аппаратуры   | ПК-6.1                             | КВ                               |
| 2   | Семинар                                | Секвенирование нового поколения  | 2    | Принцип массового параллельного секвенирования (секвенирования нового поколения). Различные технологические решения   | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   | КВ                               |

КВ – контрольные вопросы

## 4.5 Внеаудиторная самостоятельная работа

| Вид самостоятельной работы   | Часы | Индикаторы формируемых компетенций |
|--|------|------------------------------------|
| Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе) | 10   | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |
| Работа с учебной и научной литературой   | 10   | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |
| Работа с вопросами для текущего контроля и промежуточной аттестации  | 20   | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |

### 4.5.1 Самостоятельная проработка некоторых тем – не предусмотрена

## 5. ОРГАНИЗАЦИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

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

| Формы контроля                                 | Наименование раздела (темы) дисциплины   | Общее количество оценочных средств |    |    |
|--|--|------------------------------------|----|----|
|  |  | КВ                                 | ТЗ | АУ |
| Текущий контроль                               | Раздел 1. ПЦР как основа молекулярно-генетических технологий                                     | 15                                 | -  | -  |
|  | Раздел 2. Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований | 8                                  | -  | -  |
|  | Раздел 3. Секвенирование   | 10                                 | -  | -  |
| Промежуточная аттестация по дисциплине (зачет) |  | -                                  | 50 | 10 |

*КВ – контрольные вопросы, ТЗ- тестовые задания, АУ – алгоритмы умений*

### 5.2 Организация текущего контроля знаний

| № п/п | Наименование раздела (темы) дисциплины  | Код контролируемой компетенции (или ее индикатора) | Наименование оценочного средства |
|-------|---|--|----------------------------------|
| 1     | Раздел 1. ПЦР как основа молекулярно-генетических технологий                                    | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1                   | КВ                               |
| 2     | Раздел 2 Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1                   | КВ                               |
| 3     | Раздел 3. Секвенирование  | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1                   | КВ                               |

*КВ – контрольные вопросы*

### 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-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1              | КВ                               |
| 2     | Работа с учебной и научной литературой   | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1              | КВ                               |
| 3     | Работа с вопросами для текущего контроля и промежуточной аттестации  | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1              | КВ                               |

*КВ – контрольные вопросы*



## 5.4 Организация промежуточной аттестации

Форма промежуточной аттестации по дисциплине – зачет

Этапы проведения промежуточной аттестации:

| Этапы | Вид задания   | Оценочные материалы | Индикаторы проверяемых компетенций |
|-------|---------------|---------------------|------------------------------------|
| 1     | тестирование  | ТЗ                  | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |
| 2     | собеседование | АУ                  | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |

*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 *контрольных вопросов* для проверки формирования индикаторов компетенций ОПК-4.1:

- ПЦР как основа молекулярно-генетических исследований.
- Основные принципы современных методов секвенирования.

ОПК-7.3:

- Нормативно-правовые акты, регулирующие деятельность молекулярно-генетических лабораторий.
- Санитарно-противоэпидемический режим в молекулярно-генетических лабораториях.

ПК-4.1:

- Назовите и кратко опишите особенности технологий секвенирования разных поколений
- Различные виды мутаций. Классификация мутаций. Методы выявления.

ПК-6.1:

- Классификация наследственной патологии. Особенности клинических проявлений наследственных патологий и общие принципы их диагностики
- Секвенирование по Сенгеру: принцип, этапы, основные компоненты реакции

Примеры типовых *тестовых заданий* для проверки формирования индикаторов компетенций ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1:

**1. Выберите один правильный ответ. Наибольшее применение в современной лаборатории метод пцр приобрел для диагностики**

- а) онкологических заболеваний
- б) плацентарной недостаточности
- в) генеза отставания в развитии
- д) инфекционных заболеваний**

**2. Выберите один правильный ответ. Полимеразную цепную реакцию можно охарактеризовать как метод**

- а) молекулярно-генетической диагностики**
- б) поиска комплекса антиген-антитело
- в) биохимического анализа
- д) микробиологического синтеза

**3. Выберите один правильный ответ. Под амплификацией понимают**

- а) нагревание ПЦР-смеси**

- b) достраивание цепей ДНК
- c) **увеличение числа копий ДНК**
- d) добавление Taq-полимеразы

Примеры *алгоритма умений* для проверки формирования индикаторов компетенций  
ОПК-4.1:

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

ОПК-7.3:

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

ПК-4.1:

- 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-6.1:

- Вам необходимо выбрать необходимые методы для решения научно-исследовательских задач с использованием современной аппаратуры у пациента с муковисцидозом. Составьте алгоритм действий.

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

## **6. ХАРАКТЕРИСТИКА ИНФОРМАЦИОННО-ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ СРЕДЫ**

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](http://www.medlib.ru))

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

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

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

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

Обучение по дисциплине «Молекулярно-генетические технологии в практике клинико-диагностических лабораторий» включает контактную работу, состоящую из практических занятий, семинаров, самостоятельной работы и промежуточной аттестации. Лекционные занятия проводятся с использованием демонстрационного материала в виде мультимедийных презентаций.

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

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

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

Самостоятельная работа включает в себя проработку лекционных материалов, практических материалов и задач, которые разбирались на занятиях или были рекомендованы для самостоятельного решения, изучение рекомендованной учебной литературы, изучение информации, публикуемой в научной периодической печати и представленной в сети «Интернет». Для самостоятельной работы в течение всего периода обучения имеется индивидуальным неограниченным доступом к электронной информационно-образовательной среде Центра Алмазова из любой точки, в которой есть

доступ к сети «Интернет», как на территории Центра Алмазова, так и вне ее.

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

### **Основная литература:**

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Текст: электронный//URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970440186.html>
2. Теория и практика лабораторных цитологических исследований: учебник/И. П. Шабалова, Н. Ю. Полонская, К. Т. Касоян. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - Текст: электронный//URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970453216.html>
3. Клиническая лабораторная диагностика: учебное пособие/Кишкун А.А. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - Текст: электронный//URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448304.html>

### **Дополнительная литература:**

1. Руководство по лабораторным методам диагностики/А.А. Кишкун. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Текст: электронный//URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970431023.html>
2. Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы/под ред. А.И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Текст: электронный//URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970429587.html>
3. Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание/под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Текст: электронный//URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html>
4. Основы обеспечения качества в гистологической лабораторной технике/Мальков П.Г. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014.- Текст: электронный//URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970430095.html>
5. Медицинская генетика: учебник/под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016.- Текст: электронный//URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436523.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 «Молекулярно-генетические технологии в практике клинко-диагностических лабораторий» 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 «Молекулярно-генетические технологии в практике клинко-диагностических лабораторий» 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.

## **8. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

Состав и квалификация научно-педагогических работников, обеспечивающих осуществление образовательного процесса по дисциплине «Молекулярно-генетические технологии в практике клинко-диагностических лабораторий» соответствует требованиям ФГОС ВО - магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология.

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

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

В целях освоения учебной программы дисциплины «Молекулярно-генетические технологии в практике клинко-диагностических лабораторий» 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 ПО ДИСЦИПЛИНЕ  
«МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ТЕХНОЛОГИИ В ПРАКТИКЕ  
КЛИНИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКИХ ЛАБОРАТОРИЙ»**

**Магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология**

**Профиль:** Клеточная и молекулярная биология

Квалификация (степень) выпускника: Магистр

Форма обучения: очная

**Срок освоения ОПОП ВО:** 2 года

*(нормативный срок обучения)*

**ПАСПОРТ  
ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

**по дисциплине «МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ТЕХНОЛОГИИ В ПРАКТИКЕ  
КЛИНИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКИХ ЛАБОРАТОРИЙ»**

- В результате освоения дисциплины обучающийся должен обладать следующими компетенциями: ОПК-4, ОПК-7, ПК-4, ПК-6.**
- Описание показателей и критериев оценивания компетенций в процессе изучения дисциплины**

| Компетенция   | Индикатор   | Показатели достижения заданного уровня освоения компетенции и критерии оценивания результатов обучения  |   |  | Оценочные средства   |
|---|---|---|---|--|--|
|   |   | Начальный<br>«Удовлетворительно»  | Базовый<br>«Хорошо»   | Продвинутый<br>«Отлично»   |  |
| ОПК-4 Способен участвовать в проведении экологической экспертизы территорий и акваторий, а также технологических производств с использованием биологических методов оценки экологической и биологической безопасности | ОПК-4.1<br>Способен планировать мероприятия с учетом экологической и биологической безопасности, а также с учетом технологических процессов | Знает: основные мероприятия для работы с биологическими и инфекционными агентами отдельными молекулярно-генетическими методами лабораторной диагностики | Знает: основные мероприятия для работы с биологическими и инфекционными агентами высокотехнологическими молекулярно-генетическими методами лабораторной диагностики | Знает: организацию мероприятий для работы с биологическими и инфекционными агентами высокотехнологическими молекулярно-генетическими методами лабораторной диагностики | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |
|   |   | Умеет: проводить лабораторно-диагностические мероприятия с учетом экологической и/или биологической безопасности  | Умеет: составить план лабораторно-диагностических мероприятий с учетом биологической безопасности   | Умеет: составить план лабораторно-диагностических мероприятий с учетом экологической и биологической безопасности  | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |
| 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  | ОПК-7.3<br>Обеспечивает меры производственной безопасности при решении конкретной задачи  | Знает: базовые меры лабораторной безопасности при работе с биологическим материалом   | Знает: основные меры лабораторной безопасности при работе с биологическим материалом  | Знает: меры лабораторной безопасности при работе с биологическим материалом  | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |
|   |   | Умеет: применять меры по безопасности работы отдельных молекулярно-генетических методов диагностики   | Умеет: применять меры по безопасности работы современных молекулярно-генетических методов диагностики   | Умеет: обеспечить безопасность работы современных молекулярно-генетических методов диагностики   | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |

|   |   |   |  |   |  |
|---|---|---|--|---|--|
| за качество работ и внедрение их результатов, обеспечивать меры производственной безопасности при решении конкретной задачи                     |   |   |  |   |  |
| 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: основные правила проведения молекулярно-генетических исследований                        | Знает: основные правила проведения лабораторных исследований в рамках научно-исследовательских работ молекулярно-генетическими методами          | Знает: правила проведения лабораторных исследований, а также знание документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских работ молекулярно-генетическими методами | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |
|   |   | Умеет: составлять план лабораторно-диагностического поиска молекулярно-генетическими методами   | Умеет: составлять план лабораторно-диагностического поиска с учетом проведения научно-исследовательских работ молекулярно-генетическими методами | Умеет: составлять план лабораторно-диагностического поиска с учетом документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских работ молекулярно-генетическими методами | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |
| ПК-6 Способен выбирать адекватные методы решения и осуществлять исследования с использованием современных технологических решений               | ПК-6.1 Выбирает лабораторный метод в соответствии с целью и задачами исследования   | Знает: отдельные лабораторные молекулярно-генетические технологии, используемые для диагностики | Знает: отдельные лабораторные молекулярно-генетические технологии, используемые для диагностики, в том числе в рамках научных исследований       | Знает: современные лабораторные молекулярно-генетические технологии, используемые для диагностики, в том числе в рамках научных исследований  | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |
|   |   | Умеет: использовать необходимые методы исследования заболеваний, для решения задач исследования | Умеет: выбирать необходимые методы исследования заболеваний, для решения задач исследования  | Умеет: выбирать необходимые методы исследования заболеваний, для решения задач исследования   | Для текущего контроля:<br>- КВ<br>Для промежуточной аттестации<br>- ТЗ, АУ |



|  |  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|--|
|  |  |  |  | задач исследования с использованием современной аппаратуры |  |
|--|--|--|--|--|--|

### 3. Организация текущего контроля

| № п/п | Наименование темы (раздела) дисциплины   | Код контролируемой компетенции (или ее индикатора) | Наименование оценочного средства |
|-------|--|--|----------------------------------|
| 1     | Раздел 1. ПЦР как основа молекулярно-генетических технологий                                     | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1                   | КВ                               |
| 2     | Раздел 2. Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1                   | КВ                               |
| 3     | Раздел 3. Секвенирование   | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1                   | КВ                               |

*КВ – контрольные вопросы*

### 4. Форма промежуточной аттестации по дисциплине – зачет

### 5. Этапы проведения промежуточной аттестации:

| Этапы | Вид задания   | Оценочные материалы | Индикаторы проверяемых компетенций |
|-------|---------------|---------------------|------------------------------------|
| 1     | тестирование  | ТЗ                  | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |
| 2     | собеседование | АУ                  | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |

*ТЗ – тестовые задания, АУ – алгоритмы умений*

### 6. Критерии оценивания заданий промежуточной аттестации:

| Вид задания   | «Не зачтено»   | «Зачтено»  |
|---------------|--|--|
| Тестирование  | 70% и менее правильных ответов   | 71% и более правильных ответов   |
| Собеседование | Не способен сформулировать ясное решение проблемы. Путаница в научных понятиях, определениях. Требуются дополнительные вопросы | Способен представить чёткий, аргументированный план исследования, с указанием основных требований для получения результата |

#### 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 для текущего контроля

#### 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 Сенгеру 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             |
|--|----------------------|-------------------------------------|
| <b>1. Выберите один правильный ответ.</b><br><b>При использовании манк можно обнаружить.</b> <ol style="list-style-type: none"> <li>a) вирусы</li> <li>b) антитела</li> <li>c) антигены</li> <li>d) токсины</li> </ol>   | a                    | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <b>2. Выберите один правильный ответ.</b><br><b>При обнаружении условно патогенных микроорганизмов (УПМ) в урогенитальных пробах методом пцр имеет значение</b> <ol style="list-style-type: none"> <li>a) обнаружение нескольких УМП</li> <li>b) только обнаружение УПМ</li> <li>c) наличие ДНК любого УПМ</li> <li>d) концентрация УПМ</li> </ol> | d                    | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <b>3. Выберите один правильный ответ.</b><br><b>Олигонуклеотидные праймеры и зонды используют в методе диагностики</b> <ol style="list-style-type: none"> <li>a) полимеразная цепная реакция</li> <li>b) иммунофлуоресцентный анализ</li> <li>c) иммуноферментный анализ</li> <li>d) проточная цитофлуориметрия</li> </ol>                         | a                    | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |

|  |   |                                     |
|--|---|-------------------------------------|
| <p><b>4. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Наибольшей чувствительностью и специфичностью обладают</b><br/> a) FISH<br/> b) МАНК<br/> c) ИХА<br/> d) ИФА</p>  | b | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>5. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Секвенирование днк представляет собой</b><br/> a) определение последовательности нуклеотидов в ДНК<br/> b) определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена<br/> c) метод «сортировки» хромосом<br/> d) исследование взаимодействия ДНК с белками</p>                            | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>6. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Правильная последовательность этапов цикла амплификации включает в себя</b><br/> a) Отжиг праймеров, синтез цепи ДНК, денатурацию<br/> b) Синтез цепи ДНК, денатурацию, отжиг праймеров<br/> c) Денатурацию, отжиг праймеров, синтез цепи ДНК<br/> d) Отжиг праймеров, денатурацию, синтез цепи ДНК</p> | c | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>7. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Контаминация образцов для пцр может привести к</b><br/> a) Ложноположительным результатам<br/> b) Ложноотрицательным результатам<br/> c) Неспецифичным результатам<br/> d) Отсутствию результата</p>  | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>8. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Контаминация образцов днк включает в себя</b><br/> a) попадание в реакционную пробирку чужой ДНК<br/> b) добавление в реакционную пробирку ДНК-полимеразы<br/> c) добавление в реакционную пробирку минерального масла<br/> d) попадание в реакционную пробирку дезинфицирующего раствора</p>           | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>9. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Внутренний контрольный образец позволяет контролировать</b><br/> a) Выделение нуклеиновых кислот<br/> b) Стадию амплификации нуклеиновых кислот<br/> c) Интерпретацию результатов анализа<br/> d) Все стадии анализа нуклеиновых кислот</p>   | d | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>10. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Отрицательный контрольный образец используют для исключения результатов</b><br/> a) ложноположительных<br/> b) ложноотрицательных<br/> c) недостоверных<br/> d) неспецифичных</p>  | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>11. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Для определения количества матрицы в пцр-рв в качестве специального стандарта не используется</b><br/> a) флуоресцентно меченое антитело<br/> b) очищенный продукт ПЦР<br/> c) рекомбинантная ДНК<br/> d) синтетический олигонуклеотид</p>   | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>12. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Детектируемый флуоресцентный сигнал в ходе пцр-рв не содержит</b><br/> a) Базовую линию<br/> b) Экспоненциальный участок<br/> c) Пиковую точку<br/> d) Участок плато</p>   | c | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>13. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Регистрация биологического материала должна проводиться</b></p>  | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |

|  |   |                                  |
|--|---|----------------------------------|
| <p><b>в лабораторной информационной системе с помощью введения</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) штрих-кода</li> <li>b) данных с направления</li> <li>c) ФИО пациента</li> <li>d) данных с пробирки</li> </ul>   |   |                                  |
| <p><b>14. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Внутренний контрольный образец при постановке пцр позволяет оценить</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) температурный режим амплификации</li> <li>b) потери ДНК/ РНК на стадии пробоподготовки</li> <li>c) качество используемой тест-системы</li> <li>d) квалификацию лабораторного генетика</li> </ul> | b | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>15. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Наибольшее применение в современной лаборатории метод пцр приобрел для диагностики</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) онкологических заболеваний</li> <li>b) плацентарной недостаточности</li> <li>c) генеза отставания в развитии</li> <li>d) инфекционных заболеваний</li> </ul>                      | d | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>16. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Полимеразную цепную реакцию можно охарактеризовать как метод</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>e) молекулярно-генетической диагностики</li> <li>f) поиска комплекса антиген-антитело</li> <li>g) биохимического анализа</li> <li>h) микробиологического синтеза</li> </ul>                                | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>17. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Под амплификацией понимают</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>e) нагревание ПЦР-смеси</li> <li>f) достраивание цепей ДНК</li> <li>g) увеличение числа копий ДНК</li> <li>h) добавление Таq-полимеразы</li> </ul>   | c | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>18. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Таq-полимераза была впервые выделена из</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) термофильной бактерии</li> <li>b) желудка молодых телят</li> <li>c) мозговых обочек</li> <li>d) кишечной палочки</li> </ul>  | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>19. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>За изобретение пцр кэри мюллис стал обладателем</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) Нобелевской премии</li> <li>b) звания доктора наук</li> <li>c) научной лаборатории</li> <li>d) исследовательского института</li> </ul>   | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>20. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Метод пцр не подходит для выявления</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) антигена ВИЧ</li> <li>b) РНК гепатита С</li> <li>c) ДНК возбудителя сифилиса</li> <li>d) HLA-типирования</li> </ul>  | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>21. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Если одна цепь днк содержит фрагмент Г-Ц-Ц-А-А-Т-Г-Ц-А-Ц, то вторая цепь содержит фрагмент</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) А-А-Ц-А-Т-Т-Г-Г-Т-Г</li> <li>b) Ц-Т-Г-Т-А-А-Т-А-Т-Г</li> <li>c) Ц-Г-Г-Т-Т-А-Ц-Г-Т-Г</li> <li>d) Т-Ц-Г-Г-Т-Г-Т-Ц-Т-Т</li> </ul>  | c | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>22. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Система записи порядка расположения аминокислот в белке с помощью нуклеотидов днк называется</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) генетический код</li> <li>b) экспрессивность</li> </ul>   | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1 |

|  |   |                                     |
|--|---|-------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>c) пенетрантность</li> <li>d) код Да Винчи</li> </ul>   |   |                                     |
| <p><b>23. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Синтез днк на матрице рнк представляет собой</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) прямую трансляцию</li> <li>b) обратную транскрипцию</li> <li>c) прямую транскрипцию</li> <li>d) трансформацию</li> </ul>  | b | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>24. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Разные аллели одного гена отвечают за развитие.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) альтернативных вариантов одного признака</li> <li>b) альтернативных вариантов нескольких признаков</li> <li>c) альтернативных вариантов двух признаков</li> <li>d) одного варианта признака</li> </ul> | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>25. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Состав реакционной смеси для амплификации включает в себя</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) ДНК-лигазу</li> <li>b) эндонуклеазу рестрикции</li> <li>c) ДНК-полимеразу</li> <li>d) протеиназу</li> </ul>  | c | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>26. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Генотип, при котором аллели имеют идентичную нуклеотидную последовательность, является</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) гомозиготным</li> <li>b) гомогаметным</li> <li>c) моногамным</li> <li>d) гетерозиготным</li> </ul>  | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>27. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Генотип, при котором аллели имеют различие в нуклеотидной последовательности, является</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) гетерогаметным</li> <li>b) гомозиготным</li> <li>c) полигамным</li> <li>d) гетерозиготным</li> </ul>  | d | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>28. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Совокупность всех внешних и внутренних признаков организма представляет собой его</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) фенотип</li> <li>b) генотип</li> <li>c) гаплотип</li> <li>d) геном</li> </ul>  | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>29. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Мутации, связанные с изменением структуры гена, относятся к</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) генным</li> <li>b) геномным</li> <li>c) хромосомным</li> <li>d) клеточным</li> </ul>   | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>30. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Определить последовательность оснований нуклеотидной цепи позволяет метод</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) блот-гибридизации</li> <li>b) секвенирования</li> <li>c) пульсирующего гель-электрофореза</li> <li>d) амплификации</li> </ul>  | b | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>31. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Основным свойством днк, необходимым для передачи наследственной информации, следует считать способность к</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) самовоспроизведению</li> <li>b) метилированию</li> <li>c) денатурации</li> <li>d) гидролизу</li> </ul>                                       | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |


|  |   |                                     |
|--|---|-------------------------------------|
| <p><b>32. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Геномные мутации характеризуются изменением</b><br/> а) нуклеотидов<br/> б) экзонов<br/> в) интронов<br/> г) хромосом</p>  | d | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>33. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Мутация на уровне молекулы днк означает</b><br/> а) изменение последовательности нуклеотидов внутри гена<br/> б) изменение структуры хромосомы<br/> в) изменение числа хромосом<br/> г) обмен генетическим материалом между двумя хромосомами</p>  | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>34. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Основной задачей днк-диагностики моногенных наследственных заболеваний является</b><br/> а) диагностика гетерозиготного носительства известных мутаций в генах частых наследственных болезней<br/> б) установление родства, в том числе определение отцовства<br/> в) подтверждение или уточнение диагноза наследственного заболевания<br/> г) пренатальная диагностика наследственных заболеваний</p> | c | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>35. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Значительное количество фрагментов днк можно получить с помощью</b><br/> а) полимеразной цепной реакции<br/> б) реакции лигирования<br/> в) секвенирования по Сенгеру<br/> г) гибридизации по Саузерну</p>   | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>36. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Для подтверждающей днк-диагностики наследственных болезней обмена, включённых в программу неонатального скрининга, необходимое количество днк наиболее целесообразно получить из</b><br/> а) пятна крови на фильтровальной бумаге<br/> б) 5 мл периферической крови<br/> в) 10 мл сыворотки крови<br/> г) тканевых биоптатов</p>   | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>37. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Оптимальным условием хранения днк для ее последующего использования в днк-диагностике является</b><br/> а) хранение неделю при комнатной температуре<br/> б) хранение в холодильнике на +4°<br/> в) заморозка на -20° и хранение в морозильнике необходимое время<br/> г) хранение 1 месяц при температуре +20°</p>  | c | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>38. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Для поиска неизвестных мутаций в гене используют метод</b><br/> а) секвенирования<br/> б) ПЦР в реальном времени<br/> в) ПЦР-ПДРФ<br/> г) электрофореза в акриламидном геле</p>  | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>39. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Для получения днк на основе выделенной из биологического образца рнк используют</b><br/> а) обратную транскриптазу<br/> б) ДНК-полимеразу<br/> в) лигазу<br/> г) эндонуклеазу рестрикции</p>   | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>40. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Миграция молекулы днк в геле при проведении электрофореза не зависит от</b></p>  | d | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |

|   |   |                                     |
|---|---|-------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>a) конформации ДНК</li> <li>b) электрического напряжения</li> <li>c) длины фрагмента ДНК</li> <li>d) использованного красителя</li> </ul>  |   |                                     |
| <p><b>41. Выберите один правильный ответ.</b><br/> Нуклеотиды А, Т, Г, Ц на электрофореграмме после окончания секвенирования днк при использовании автоматического секвенатора представлены как</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) разноцветные полосы</li> <li>b) пики разных цветов</li> <li>c) пики одного цвета</li> <li>d) полосы различной длины</li> </ul>                    | b | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>42. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Метод секвенирования днк разработал</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) Ф. Сенгер</li> <li>b) Д. Уотсон</li> <li>c) Ф.Крик</li> <li>d) П.Эдман</li> </ul>   | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>43. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Для проведения секвенирования днк по сенгеру необходимы</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) ферменты рестрикции</li> <li>b) полинуклеотидлигаза</li> <li>c) дидезоксинуклеотиды</li> <li>d) векторная система</li> </ul>  | c | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>44. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Днк-диагностика наследственных болезней бывает</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) прямая и косвенная</li> <li>b) прямая и обратная</li> <li>c) прямая и непрямая</li> <li>d) непрямая и косвенная</li> </ul>   | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>45. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Для проведения косвенной днк-диагностики требуется биологический материал от</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) пробанда, отца и матери</li> <li>b) отца и матери</li> <li>c) пробанда и его родственников не мене 2-3 поколений</li> <li>d) только пробанда</li> </ul>  | c | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>46. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Для проведения прямой подтверждающей днк-диагностики требуется биологический материал от</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) пробанда</li> <li>b) пробанда и его родственников не мене 2-3 поколений</li> <li>c) пробанда, отца и матери</li> <li>d) отца и матери пробанда</li> </ul>                                      | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>47. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>При проведении прямой днк-диагностики определяют</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) патологический аллель, определяющий проявление наследственного заболевания в семье</li> <li>b) мутацию в гене, приводящую к наследственному заболеванию</li> <li>c) группы сцепления</li> <li>d) инверсии и транслокации</li> </ul>    | b | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>48. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>При проведении косвенной днк-диагностики определяют</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>a) патологический аллель, определяющий проявление наследственного заболевания в семье</li> <li>b) хромосомные перестройки</li> <li>c) мутацию в гене, приводящая к наследственному заболеванию</li> <li>d) группы сцепления</li> </ul> | a | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |
| <p><b>49. Выберите один правильный ответ.</b><br/> <b>Для подтверждения выявленной мутации методом NGS</b></p>  | d | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |

|   |   |                                     |
|---|---|-------------------------------------|
| используют<br>а) ПЦР-ПДРФ<br>б) MLPA<br>в) блот-гибридизацию<br>г) секвенирование по Сэнгеру  |   |                                     |
| <b>50. Выберите один правильный ответ.</b><br>Свойством молекулы днк, необходимым для гибридизации, является<br>а) комплементарность<br>б) самовоспроизводимость<br>в) амплификация<br>г) денатурация | а | ОПК-4.1, ОПК-7.3,<br>ПК-4.1, ПК-6.1 |

### 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-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |
| 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-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |
| 3.   | Вам необходимо провести молекулярно-генетическое исследование для пренатальной диагностики хромосомных болезней. Распишите этапы обследования, выберите методы проведения исследования. Оцените полученные результаты. Выдайте заключение. | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |
| 4.   | Вам необходимо составить план лабораторно-диагностических мероприятий с учетом экологической и биологической безопасности для диагностики пациентов с COVID-19   | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |
| 5.   | Вам необходимо разработать меры лабораторной безопасности при работе с биологическим материалом пациентов с инфекционными заболеваниями ссылаясь на документы МЗ   | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |
| 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. | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |
| 7.   | Вам необходимо выбрать необходимые методы для решения научно-исследовательских задач с использованием современной аппаратуры у пациента с наследственным заболеванием. Составьте алгоритм действий.  | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |
| 8.   | Вам необходимо провести определение варианта генетических нарушений у пациента с острым лейкозом. Составьте алгоритм обследования. Выберите оптимальный метод, оцените полученные результаты. Выдайте результат.                           | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |
| 9.   | Вам необходимо разработать программу действий молекулярно-генетической диагностики для анализа гистосовместимости, HLA-типирования. Определите последовательность проведения исследования. Оцените результат. Сделайте заключение.         | ОПК-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |
| 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-4.1, ОПК-7.3, ПК-4.1, ПК-6.1   |

|  |                                    |   |
|--|------------------------------------|---|
| <b>ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России</b> |                                    |  |
| Сертификат   | 00FD35568D6E44A682C5AE0E82D9AC2C35 |   |
| Владелец   | Пармон Елена Валерьевна            |   |
| Действителен   | с 26.06.2024 по 19.09.2025         |   |