

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**ФАКУЛЬТЕТ ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ
И ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ СПЕЦИАЛИСТОВ**

ПРИНЯТО
на заседании ученого совета
ФГБОУ ВО РостГМУ
Минздрава России
Протокол № _____

« 12 » 04 _____ 2022 г.

УТВЕРЖДЕНО
приказом ректора
« 18 » 04 _____ 2022 г.
№ _____ 120

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ**

**«Современные методы молекулярно-генетической диагностики в персонали-
зированной медицине»**

по основной специальности: Лабораторная генетика

Трудоемкость: 36 часов

Форма освоения: очная

Документ о квалификации: удостоверение о повышении квалификации

Ростов-на-Дону, 2022

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Современные методы молекулярно-генетической диагностики в персонализированной медицине» обсуждена и одобрена на заседании кафедры персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

Протокол заседания кафедры № 4 от 01.04. 2022г.

Заведующий кафедрой, д.м.н. Бурцев Д.В. *подпись* 

Программа рекомендована к утверждению рецензентами:





1. Крайнова Наталья Николаевна, к.б.н., доцент кафедры персонализированной и трансляционной медицины РостГМУ, зав. лабораторией клинико-гематологических исследований ГАУ РО ОКДЦ.

2. Корниенко Игорь Валерьевич, д.б.н., главный научный сотрудник ЮНЦ РАН

2. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации
«Современные методы молекулярно-генетической диагностики в персонализированной медицине»

срок освоения 36 академических часов

СОГЛАСОВАНО	
Проректор по последипломному образованию	«04» 04 2022 г.  Березина З.И.
Декан факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	«04» 04 2022 г.  Бадальянц Д.А.
Начальник управления организации непрерывного образования	«04» 04 2022 г.  Герасимова О.В.
Заведующий кафедрой	«04» 04 2022 г.  Бурцев Д.В.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Современные методы молекулярно-генетической диагностики в персонализированной медицине» (далее - Программа) разработана рабочей группой сотрудников кафедры персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, заведующий кафедрой Д.В.Бурцев.

Состав рабочей группы:

№№	Фамилия, имя, отчество	Учёная степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1	2	3	4	5
1.	Бурцев Д.В.	д.м.н.	Заведующий кафедры Персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
2.	Перевезенцев О.А.	к.м.н.	Доцент кафедры Персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России

Глоссарий

ДПО - дополнительное профессиональное образование;

ФГОС - Федеральный государственный образовательный стандарт

ПС - профессиональный стандарт

ОТФ - обобщенная трудовая функция

ТФ - трудовая функция

ПК - профессиональная компетенция

ЛЗ - лекционные занятия

СЗ - семинарские занятия;

ПЗ - практические занятия;

СР - самостоятельная работа;

ДОТ - дистанционные образовательные технологии;

ЭО - электронное обучение;

ПА - промежуточная аттестация;

ИА - итоговая аттестация;

УП - учебный план;

АС ДПО - автоматизированная система дополнительного профессионального образования.

КОМПОНЕНТЫ ПРОГРАММЫ.

1. Общая характеристика Программы.

- 1.1. Нормативно-правовая основа разработки программы.
- 1.2. Категории обучающихся.
- 1.3. Цель реализации программы.
- 1.4. Планируемые результаты обучения.

2. Содержание Программы.

- 2.1. Учебный план.
- 2.2. Календарный учебный график.
- 2.3. Рабочие программы модулей.
- 2.4. Оценка качества освоения программы.
 - 2.4.1. Формы промежуточной (при наличии) и итоговой аттестации.
 - 2.4.2. Шкала и порядок оценки степени освоения обучающимися учебного материала Программы.
- 2.5. Оценочные материалы.

3. Организационно-педагогические условия Программы.

- 3.1. Материально-технические условия.
- 3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение.
- 3.3. Кадровые условия.

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ.

1.1. Нормативно-правовая основа разработки Программы.

- Федеральный закон от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации», статья 76.
- Приказ Минобрнауки России от 1 июля 2013 г. № 499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам».
- Единый квалификационный справочник должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» (утвержден приказом Министерством Здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23.07.2010 г. N 541н)
- ФГОС ВО по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика, утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 г. № 1050
- Лицензия Федеральной службы по надзору в сфере образования и науки на осуществление образовательной деятельности ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России от 22 июня 2017 г. № 2604.

1.2. Категории обучающихся.

Основная специальность – лабораторная генетика

1.3. Цель реализации программы

Совершенствование имеющихся профессиональных компетенций и повышение профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации по специальности «Лабораторная генетика», а именно обновление теоретических и практических навыков по современным методам молекулярно-генетической диагностики с позиции персонализированной медицины.

Вид профессиональной деятельности:

Врач лабораторный генетик: осуществление медицинской деятельности в области лабораторной генетики

Уровень квалификации: 7, 8

Таблица 1

Связь Программы с профессиональным стандартом

<p>Единый квалификационный справочник должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» (утвержден приказом Министерством Здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23.07.2010 г. N 541н)</p>		
ОТФ	Трудовые функции	
	Код ТФ	Наименование ТФ
		Проведение лабораторных исследований в соответствии со стандартом медицинской помощи.
		Организация рабочего места для проведения лабораторных исследований; осуществление мероприятий по обеспечению и контролю качества лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах;
		Освоение и внедрение новых методов лабораторных исследований и оборудования; ведение медицинской документации в установленном порядке
		Планирование и анализ результатов своей работы, подготовка отчета о своей работе
		Руководство работой среднего и младшего медицинского персонала

1.4. Планируемые результаты обучения

Таблица 2

Планируемые результаты обучения

ПК	Описание компетенции	Квалификационная характеристика
ПК-1	<p>готовность к проведению лабораторных исследований в соответствии со стандартом медицинской помощи</p> <p>Должен знать: Основные принципы и методы осваиваемых клинических лабораторных исследований; теоретические основы избранной специальности; организацию деятельности клинических лабораторий; территориальную программу государственных гарантий оказания гражданам бесплатной медицинской помощи; современные методы диагностики и лечения; морфологию, физиологию, биохимию органов и систем организма; основы патоморфологии, патогенеза синдромов и заболеваний; правила охраны труда при работе с лабораторным оборудованием; современные направления развития медицины; преаналитические и аналитические технологии лабораторных исследований; принципы работы и правила эксплуатации лабораторного оборудования; правила охраны труда и пожарной безопасности при работе в клинических лабораториях; основы</p>	КХ

	системы управления качеством клинических лабораторных исследований; правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций; правила оказания первой помощи при неотложных состояниях; врачебную этику; основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы; основы трудового законодательства; правила внутреннего трудового распорядка; правила по охране труда и пожарной безопасности.	
	должен уметь: организовать и производить контроль качества новых методов клинических лабораторных исследований	
	должен владеть: процедурами контроля качества фармакогенетических методов и оценивать их результат	

КХ- Квалификационная характеристика

1.5 Форма обучения

График обучения	Акад. часов в день	Дней в неделю	Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)
Форма обучения			
Очная	6	6	1 неделя, 6 дней

2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

2.1 Учебный план.

дополнительной профессиональной программы повышения

"Современные методы молекулярно-генетической диагностики в персонализированной медицине" в объеме 36 часов

№№	Наименование модулей	Всего часов	Часы без ДОТ и ЭО	В том числе				Часы с ДОТ и ЭО	В том числе				Стажировка	Обучающий симуляционный курс	Совершенствуемые ПК	Форма контроля
				ЛЗ	ПЗ	СЗ	СР		ЛЗ	СЗ	ПЗ	СР				
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
Специальные дисциплины																
1	Основные методы молекулярно-генетической диагностики	16	14		7	7		2	2						ПК-1	ПА
2	Методы секвенирования	18	16		8	8		2	2						ПК-1	ПА
	Итоговая аттестация	2														Экзамен
	Всего часов по программе	36	30		15	15		4	4							

2.2. Календарный учебный график.

Учебные занятия проводятся в течение 1 недели: шесть дней в неделю по 6 академических часа в день.

2.3. Рабочие программы учебных модулей.

МОДУЛЬ 1

Основные методы молекулярно-генетической диагностики

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1	ПЦР как базисный молекулярно-генетический метод
1.2	ПЦР в реальном времени
1.3	Методы детекции известных мутаций и генетических вариантов

МОДУЛЬ 2

Методы секвенирования

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
2.1	Понятие о секвенировании
2.2	Секвенирование методом Сэнгера
2.3	Методы высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)

2.4. Оценка качества освоения программы.

2.4.1. Форма промежуточной и итоговой аттестации.

2.4.1.1. Контроль результатов обучения проводится:
- в виде ПА - по каждому учебному модулю Программы. Форма ПА – зачёта. Зачет проводится посредством тестового контроля в автоматизированной системе дополнительного профессионального образования (далее АС ДПО)

- в виде итоговой аттестации (ИА).

Обучающийся допускается к ИА после освоения рабочих программ учебных модулей в объёме, предусмотренном учебным планом (УП), при успешном прохождении всех ПА в соответствии с УП. Форма итоговой аттестации – экзамен, который проводится посредством: тестового контроля в АС ДПО и решения одной ситуационной задачи в АС ДПО.

2.4.1.2. Лицам, успешно освоившим Программу и прошедшим ИА, выдаётся *удостоверение о повышении квалификации установленного образца*.

2.4.2. Шкала и порядок оценки степени освоения обучающимися учебного материала Программы.

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ РЕШЕНИЯ СИТУАЦИОННОЙ ЗАДАЧИ

Отметка	Дескрипторы			
	понимание проблемы	анализ ситуации	навыки решения ситуации	профессиональное мышление
отлично	полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию, выполнены	высокая способность анализировать ситуацию, делать выводы	высокая способность выбрать метод решения проблемы уверенные навыки решения ситуации	высокий уровень профессионального мышления
хорошо	полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию, выполнены	способность анализировать ситуацию, делать выводы	способность выбрать метод решения проблемы уверенные навыки решения ситуации	достаточный уровень профессионального мышления. Допускается одна-две неточности в ответе
удовлетворительно	частичное понимание проблемы. Большинство требований, предъявляемых к заданию, выполнены	Удовлетворительная способность анализировать ситуацию, делать выводы	Удовлетворительные навыки решения ситуации	достаточный уровень профессионального мышления. Допускается более двух неточностей в ответе
неудовлетворительно	непонимание проблемы. Многие требования, предъявляемые к заданию, не выполнены. Нет ответа. Не было попытки решить	Низкая способность анализировать ситуацию	Недостаточные навыки решения ситуации	Отсутствует

	задачу			
--	--------	--	--	--

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА НА ТЕСТОВЫЕ ВОПРОСЫ

Процент правильных ответов	Отметка
91-100	отлично
81-90	хорошо
71-80	удовлетворительно
Менее 71	неудовлетворительно

2.5. Оценочные материалы.

Оценочные материалы представлены в виде тестов и ситуационных задач на электронном носителе, являющимся неотъемлемой частью Программы.

3. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

3.1. Материально-технические условия.

3.1.1. Перечень помещений Университета и/или медицинской организации, предоставленных структурному подразделению для образовательной деятельности:

№№	Наименование ВУЗА, учреждения здравоохранения, клинической базы или др.), адрес	Этаж, кабинет
1	ГАУ РО ОКДЦ, ул.Пушкинская, 127	Помещение кафедры Персонализированной и трансляционной медицины; лаборатория клинической патоморфологии и генетики
2	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, пер.Нахичеванский, 29	Sdo.rostdmu.ru

3.1.2. Перечень используемого для реализации Программы медицинского оборудования и техники:

№№	Наименование медицинского оборудования, техники, аппаратуры, технических средств обучения и т.д.
1.	<i>ПК с выходом в интернет, ОС WinXPи выше</i>
2.	<i>Амплификатор типа ДТ-96 или CFX-96</i>
3.	<i>Лабораторная информационная система</i>
4.	<i>Медицинская информационная система</i>

3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение.

3.2.1. Литература

№№	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы, кол стр..
	Основная литература
1.	Иванов В.И., Барышникова Н.В., Билева Д.С. и др. Генетика. Для медицинских вузов –Москва, ИКЦ «Академкнига», 2007. Учебник
2.	Гинтер Е.К. Медицинская генетика. - М.: Медицина, 2003.- 448с. Учебник
	Дополнительная литература
1	Е,С.Шубин, Д.В.Ребриков и др. NGS. Высокопроизводительное секвенирование.-М.: Лаборатория знаний.- 232с. Руководство для врачей.

3.2.2. Информационно-коммуникационные ресурсы.

№№	Наименование ресурса	Электронный адрес
1.	Официальный сайт Минздрава России	http://cr.rosminzdrav.ru/clin_recomend.html
2.	Российская государственная библиотека (РГБ)	http://www.rsl.ru
3.	Издательство РАМН (книги по всем отраслям медицины):	http://www.iramn.ru
4.	Pubmed	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/

3.2.3. Автоматизированная система (АС ДПО).

Обучающиеся, в течение всего периода обучения, обеспечиваются доступом к автоматизированной системе дополнительного профессионального

образования (АС ДПО) sdo.rostgmu.ru.

Основными дистанционными образовательными технологиями Программы являются интернет-технологии с методикой синхронного и/или асинхронного дистанционного обучения. Методика синхронного дистанционного обучения предусматривает on-line общение, которое реализуется в виде вебинара, онлайн-чата, виртуальный класс. Асинхронное обучение представляет собой offline просмотр записей аудиолекций, мультимедийного и печатного материала. Каждый слушатель получает доступ к учебным материалам портала и к электронной информационно-образовательной среде.

АС ДПО обеспечивает:

- возможность входа обучающегося из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»;
- одновременный доступ не менее 25 процентов обучающихся по Программе;
- доступ к учебному содержанию Программы и электронным образовательным ресурсам в соответствии с формой обучения (вопросы контроля исходного уровня знаний, вопросы для самоконтроля по каждому разделу, тестовые задания, интернет-ссылки, нормативные документы);
- фиксацию хода образовательного процесса, результатов итоговой аттестаций.

3.3 Кадровые условия.

Реализация Программы обеспечивается научно-педагогическими работниками кафедры персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов. Доля научно-педагогических работников, имеющих образование, соответствующее профилю преподаваемой дисциплины, модуля, имеющих сертификат специалиста лабораторной генетики в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 70 %.

Доля научно-педагогических работников, имеющих ученую степень и/или ученое звание, в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 66 %.

Доля работников из числа руководителей и работников организации, деятельность которых связана с направленностью реализуемой Программы (имеющих стаж работы в данной профессиональной области не менее 3 лет), в общем числе работников, реализующих Программу, составляет 33 %.

Профессорско-преподавательский состав программы

№ п/п	Фамилия, имя, отчество,	Ученая степень,	Должность	Место работы (основное/
-------	-------------------------	-----------------	-----------	-------------------------

		ученое звание		совмещение)
1	Бурцев Дмитрий Владимирович	Д.м.н	Зав.кафедрой персонализированной и трансляционной медицины	Совмещение
2	Пименова Виктория Валерьевна	-	Ассистент кафедры персонализированной и трансляционной медицины	Совмещение
3	Перевезенцев Олег Александрович	К.м.н.	Доцент кафедры персонализированной и трансляционной медицины	Основное

Приложение №1

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

1. Оформление тестов фонда тестовых заданий.

к дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей «Современные методы молекулярно-генетической диагностики в персонализированной медицине» со сроком освоения 36 академических часов по специальностям «Лабораторная генетика».

Модуль 1

1	Кафедра	<i>Персонализированной и трансляционной медицины</i>
2	Факультет	Повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов
3	Адрес (база)	Ростов-на-Дону, ул. Пушкинская, 127, ГАУ РО ОКДЦ
4	Зав.кафедрой	Бурцев Д.В.
5	Ответственный составитель	Перевезенцев О.А.
6	Е-mail	PZPO@mail.ru
7	Моб. телефон	89889974035
8	Кабинет №	№1104.1106
9	Учебная дисциплина	Лабораторная генетика
10	Учебный предмет	Лабораторная генетика
11	Учебный год составления	2022

12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Основные методы молекулярно-генетической диагностики
15	Тема	1.1,1.2,1.3
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	15
18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

Список тестовых заданий

1	1	1			
1			Базисным методом молекулярно-генетической диагностики является метод		
	*		ПЦР		
			SSCP		
			секвенирования		
			электрофореза		
1	1	2			
1			Обязательным компонентом ПЦР смеси является		
			обратная транскриптаза		
	*		термостабильная полимераз		
			NaCl		
			акриламид		
1	1	3			
1			Удлинение цепи ДНК во время ПЦР с помощью полимеразы называется:		
			терминацией		
			отжигом		
	*		элонгацией		

			плавлением		
1	1	4			
1			Короткие отрезки ДНК, которые прикрепляются при отжиге к длинной ПЦР цепи во время ПЦР, называются		
	*		праймерами		
			энхансерами		
			сайленсерами		
			нуклеазами		
1	1	5			
1			При молекулярно-генетическом не используется электрофрез в:		
			агарозном геле		
			полиакриламидном геле		
			градиентном полиакриламидном геле		
	*		крахмальном геле		
1	1	6			
1			В российской популяции наиболее часто встречается следующая мутация в гене BRCA1		
	*		5382insC		
			185del		
			300G>T		
			2085del		
1	1	7			
1			Самым распространенным интеркалирующим красителем, используемым в методе ПЦр в реальном времени, является		
	*		SYBR		
			FAM		
			HEX		
			ROX		

1	1	8			
1			Степень ассоциации генетического варианта какого-либо гена с мультифакториальным заболеванием характеризуется величиной:		
			p		
			q		
	*		OR		
			CI		
1	1	9			
1			Какие возможности есть у метода детекции микроРНК при диагностике опухолей		
			Ранняя диагностика		
			Определение гистотипа опухоли, стадии развития, потенциала к метастазированию		
			Потенциальная терапия		
	*		Все ответы верные		
1	1	10			
1			Мутации в генах BRCA1 и BRCA2 повышают вероятность развития		
			рака молочной железы		
			рака яичников		
	*		рака молочной железы и/или яичников		
			рака тела матки		
1	1	11			
1			Секвенирование ДНК представляет собой		
			определение последовательности нуклеотидов ДНК		
	*		определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена		

			метод "сортировки" хромосом		
			исследование взаимодействия ДНК с белками		
1	1	12			
1			Основная догма молекулярной биологии схематично может быть представлена в виде следующей последовательности		
			РНК-ДНК-белок		
	*		ДНК-РНК-белок		
			Белок-РНК-ДНК		
			ДНК-белок-РНК		
1	1	13			
1			Какому количеству нуклеотидов последовательности ДНК соответствует 1 аминокислота в кодируемой участком ДНК аминокислотной последовательности		
			2		
			1		
	*		3		
			4		
1	1	14			
1			В качестве катализатора полимеризации ПАГ геля используется		
	*		TEMED		
			формаид		
			NaCl		
			TE		
1	1	15			
1			Основным компонентом, который используется в ПДРФ анализе, является		

		обратная транскриптаза		
		нуклеаза		
		праймаза		
	*	специфическая рестриктаза		

Модуль 2

1	Кафедра	<i>Персонализированной и трансляционной медицины</i>
2	Факультет	Повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов
3	Адрес (база)	Ростов-на-Дону, ул. Пушкинская, 127, ГАУ РО ОКДЦ
4	Зав.кафедрой	Бурцев Д.В.
5	Ответственный составитель	Перевезенцев О.А.
6	E-mail	PZPO@mail.ru
7	Моб. телефон	89889974035
8	Кабинет №	№1104.1106
9	Учебная дисциплина	Лабораторная генетика
10	Учебный предмет	Лабораторная генетика
11	Учебный год составления	2022
12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Методы секвенирования
15	Тема	2.1,2.2,2.3,
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	15
18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

Список тестовых заданий

2	1	1			
1			Персонализированная медицина включает в себя следующие разделы		
			фармакогенетика		
			персональная геномика		
			таргетная терапия		
	*		все ответы верные		
2	1	2			
1			Основным методом секвенирования человеческого генома в программе “геном человека” являлся метод:		
			ПЦР в реальном времени		
			NGS		
			секвенирование по Максаму-Гильберту		
	*		секвенирование по Сэнгеру		
2	1	3			
1			Какой из методов детекции является наиболее быстрым при выполнении секвенирования по Сэнгеру		
	*		капиллярный электрофорез		
			электрофорез в ПААГ		
			электрофорез в агарозном геле		
			электрофорез в крахмальном геле		
2	1	4			
1			Ключевым этапом подготовки к NGS является		
			ПЦР		
			обработка рестриктазами		
			очистка выделенной ДНК		
	*		создание библиотек		
2	1	5			
1			После получения данных NGS анализ данных выполняется		
	*		биоинформатиком		
			в речом КЛД		

			врачом-генетиком		
			врачом клинического профиля		
2	1	6			
1			Метод секвенирования по Сэнгеру основан на принципе:		
			ПДРФ		
	*		обрыва синтезируемой ДНК цепи		
			ПЦР в реальном времени		
			Плавления двухцепочечной ДНК		
2	1	7			
1			Для быстрого секвенирования экзонов и геномов используется метод		
			секвенирования по Сэнгеру		
	*		NGS		
			секвенирование по Максаму-Гильберту		
			пиросеквенирование		
2	1	8			
1			Классическое секвенирование по Сэнгеру проводят:		
			в одной пробирке		
	*		в четырех пробирках		
			в двух пробирках		
			в трех пробирках		
2	1	9			
1			Основным недостатком метода пиросеквенирования является:		
			высокая стоимость анализа		
	*		невозможность безошибочного прочтения протяженных участков, состоящих из одного нуклеотида		
			невозможность прочтения тандемных повторов		
			позволяет получать прочтения только		

			небольших участков ДНК		
2	1	10			
1			Для быстрого поиска новых мутаций в онкогенетике больше всего подходит метод		
			классического секвенирования по Сэнгеру		
			секвенирования по Сэнгеру с капиллярным электрофорезом		
			Секвенирование по Максаму-Гильберту		
	*		NGS		
2	1	11			
1			В качестве эталонного подтверждающего метода при выявлении новой миссенс – мутации используется метод:		
			пиросеквенирования		
			NGS		
			секвенирование по Максаму-Гильберту		
	*		секвенирования по Сэнгеру		
2	1	12			
1			Технология NGSSOLiDоснована на методе рестрикции		
			Плавления двуцепочечной ДНК		
			SSCP		
	*		лигирования		
2	1	13			
1			Метод NGS Ion Torrent Sequencingоснованнапринципе:		
			ПЦР в реальном времени		
	*		pH-индуцированном секвенировании		
			секвенировании на микросферрулах		
			одномолекулярном секвенировании		

2	1	14			
1			NGS vможет применяться для:		
			геномного анализа		
			метгеномики		
			исследования геномов микробиома кишечника		
	*		все ответы верные		
2	1	15			
1			Практическое применение методов NGS		
			в онкогенетике		
			в фармакогенетике		
			В генетике широко распространённых заболеваний		
	*		все ответы верные		

2. Оформление фонда ситуационных задач
(для проведения экзамена в АС ДПО).

Ситуационная задача №1

У пациентки С., русской национальности, выявлена карцинома молочной железы.

ВОПРОСЫ:

1. Какие анамнестические данные будут являться показаниями для молекулярно-генетического анализа генов BRCA1 и BRCA2 у данной пациентки.

- a. Наличие в родословной случаев рака молочной железы и/или яичников;*
- b. Агрессивный характер опухоли;
- c. Случаи внезапной смерти у родственников пациентки;
- d. Пожилой возраст пациентки до 40 лет;

2. Гены BRCA1 BRCA2 относятся к генам

- a. Супрессорам опухолей;*
- b. Системы mTOR;

- c. Системы метаболизма фолатов;
 - d. РААС;
3. Каким методом лучше всего провести поиск новой редкой мутации в генах BRCA1 и BRCA2 у этой пациентки.
- a. ПЦР в реальном времени;
 - b. секвенирование по Сэнгеру с капиллярным электрофорезом;*
 - c. NGS;
 - d. электрофорез в ПААГ;

Ситуационная задача №2

У пациента С.55 лет с семейным анамнезом по раку толстого кишечника при проведении колоноскопии выявлены полипы в толстой кишке

ВОПРОСЫ:

1. Каким молекулярно-генетическим методом можно быстрее всего установить наследственный характер данного полипа и вероятность его малигнизации.
- a. ПЦР в реальном времени;
 - b. секвенирование по Сэнгеру;
 - c. NGS;*
 - d. ПДРФ анализ;
2. Какой наследственный синдром может быть ассоциирован с карциномой толстой кишки.
- a. Линча;*
 - b. Фраумени;
 - c. туберозный склероз;
 - d. нейрофиброматоз;
3. Если у пациента будет выявлена новая мутация, ассоциированная с раком толстого кишечника, каким методом нужно её подтвердить окончательно.
- a. секвенирование по Сэнгеру с капиллярным электрофорезом;*

- b. NGS;
- c. пиросеквенирование;
- d. ПЦР в реальном времени;

Ситуационная задача №3

У пациентки Ж. с привычным невынашиванием беременности выявлена Лейденская мутация в гетерозиготном состоянии.

ВОПРОСЫ:

1. Какой биохимический параметр ассоциирован с данным генетическим вариантом.

- a. Протеин С;*
- b. Протеин S;
- c. Протромбин;
- d. Плазминоген;

2. Какой дополнительный биохимический каскад патогенетически может быть ассоциирован с Лейденской мутацией.

- a. РААС;
- b. Система метаболизма фолатов;*
- c. Систем mTOR;
- d. Система NO синтазы;

3. Какие внешние факторы могут потенцировать развитие тромбофилий у данной пациентки с Лейденской мутацией.

- a. Употребление алкоголя;
- b. Прием антибиотиков;
- c. Курение;*
- d. Тяжелые физические нагрузки;