

**«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 № 9

**УТВЕРЖДЕНО**  
приказом ректора  
«04» 09 2020г.  
№ 407

«27» 08 2020 г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА  
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ  
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ  
«Клиническая лабораторная диагностика»  
на тему  
«Современные геномные методы исследований в персонализированной  
медицине»**

**(СРОК ОБУЧЕНИЯ 36 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ)**

**Ростов-на-Дону  
2020**

Основными компонентами дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по специальности «Клиническая лабораторная диагностика» на тему «СОВРЕМЕННЫЕ ГЕНОМНЫЕ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЙ В ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЕ» являются (цель программы, планируемые результаты обучения; учебный план; требования к итоговой аттестации обучающихся; рабочие программы учебных модулей; организационно-педагогические условия реализации дополнительной профессиональной программы повышения квалификации; оценочные материалы и иные компоненты.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации врачей по специальности «Клиническая лабораторная диагностика» на тему «СОВРЕМЕННЫЕ ГЕНОМНЫЕ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЙ В ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЕ» одобрена на заседании кафедры персонализированной и трансляционной медицины.

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

### **3. ЛИСТ ОБНОВЛЕНИЙ**

дополнительной профессиональной образовательной программы повышения квалификации врачей по специальности «Клиническая лабораторная диагностика» на тему «СОВРЕМЕННЫЕ ГЕНОМНЫЕ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЙ В ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЕ»

(срок обучения 36 академических часов)

№	Дата внесения изменений в программу	Характер изменений	Дата и номер протокола утверждения документа на УМК

## 4. Общие положения

**4.1. Цель** дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей со сроком освоения 36 академических часа по специальности «Клиническая лабораторная диагностика» на тему «СОВРЕМЕННЫЕ ГЕНОМНЫЕ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЙ В ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЕ» заключается в совершенствовании знаний и умений в рамках имеющейся квалификации

### 4.2. Актуальность программы:

Актуальность дополнительной профессиональной образовательной программы повышения квалификации врачей по теме «СОВРЕМЕННЫЕ ГЕНОМНЫЕ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЙ В ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЕ» обусловлена необходимостью обучения специалистов здравоохранения навыкам современных молекулярно-генетических методов, которые используются в персонализированной медицине.

### 4.3. Задачи программы:

#### *Сформировать знания:*

- ПЦР как базисный молекулярно-генетический метод;
- секвенирование по Сэнгеру;
- секвенирование нового поколения (NGS);
- молекулярно-генетический анализ с помощью биочипов;
- основы фармакогенетики;
- основы иммуногенетики.;
- основы онкогенетики

#### *Сформировать умения:*

- получать информацию по молекулярно-генетическим методам диагностики в персонализированной медицине;
- внедрять методы клинических молекулярно-генетических исследований и медицинских изделий для диагностики *in vitro* различных сложно наследуемых заболеваний;
- выполнять молекулярно-генетические исследования по диагностике мультифакториальных заболеваний;
- уметь интерпретировать результаты молекулярно-генетических исследований с позиций персонализированной медицины.

#### *Сформировать навыки:*

- молекулярно-генетической диагностики наследственной предрасположенности к широко распространённым заболеваниям;
- применения на практике методов и алгоритмов молекулярно-генетической диагностики онкологической патологии;

- интерпретации результатов молекулярно-генетических исследований и составления заключения по данным лабораторного обследования;
- валидировать результаты лабораторных исследований;
- организовать и проводить мероприятия контроля качества молекулярно-генетических исследований на пре-, пост- и аналитическом этапах.

Трудоемкость освоения - 3 академических часа (1 неделя)

Основными компонентами Программы являются:

- общие положения;
- планируемые результаты обучения;
- учебный план;
- календарный учебный график;
- рабочие программы учебных модулей: "Специальные дисциплины";
- организационно-педагогические условия;
- формы аттестации;
- оценочные материалы <1>.

-----

<1> Пункт 9 приказа Министерства образования и науки Российской Федерации от 01 июля 2013 г. N 499 "Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам", (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации от 20 августа 2013 г., регистрационный N 29444) с изменениями, внесенными приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 15 ноября 2013 г. N 1244 (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 14 января 2014 г., регистрационный N 31014).

**4.4.** Содержание Программы построено в соответствии с модульным принципом, структурными единицами модулей являются разделы. Каждый раздел дисциплины подразделяется на темы, каждая тема - на элементы, каждый элемент - на подэлементы. Для удобства пользования Программой в учебном процессе каждая его структурная единица кодируется. На первом месте ставится код раздела дисциплины (например, 1), на втором - код темы (например, 1.1), далее - код элемента (например, 1.1.1), затем - код подэлемента (например, 1.1.1.1). Кодировка вносит определенный порядок в перечень вопросов, содержащихся в Программе, что, в свою очередь, позволяет кодировать контрольно-измерительные (тестовые) материалы в учебно-методическом комплексе (далее - УМК).

**4.5.** Учебный план определяет состав изучаемых дисциплин с указанием их трудоемкости, объема, последовательности и сроков изучения, устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (лекции, обучающий симуляционный курс, семинарские и практические занятия, применение дистанционного обучения), конкретизирует формы контроля знаний и умений обучающихся. Планируемые результаты обучения направлены на совершенствование профессиональных компетенций врача клинической

лабораторной диагностики. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональными стандартами и квалификационной характеристикой должности врача клинической лабораторной диагностики.<2>.

-----

<2> Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23 июля 2010 г. № 541н "Об утверждении Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел "Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения" (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 25 августа 2010 г., регистрационный № 18247).

**4.6.** В Программе содержатся требования к аттестации обучающихся. Итоговая аттестация осуществляется посредством проведения тестирования и выявляет подготовку обучающегося в соответствии с целями и содержанием Программы.

**4.7.** Организационно-педагогические условия реализации Программы включают учебно-методическое обеспечение учебного процесса освоения модулей специальности (тематика лекционных, семинарских и практических занятий).

**4.8. Характеристика профессиональной деятельности обучающихся:**

- **область профессиональной деятельности<sup>1</sup>** включает охрану здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения;

- **основная цель вида профессиональной деятельности<sup>2</sup>:** клинико-лабораторное обеспечение медицинской помощи;

- **обобщенные трудовые функции:** выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований третьей и четвертой категории сложности, консультирование медицинских работников и пациентов;

- **трудовые функции:**

А/01.8 Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания;

А/02.8 Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

А/03.8 Проведение медико-генетического консультирования пациентов с

---

<sup>1</sup>Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 №1047 «Об утверждении Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика (уровень подготовки кадров высшей квалификации) (зарегистрировано Министерством юстиции Российской Федерации 28.10.2014, регистрационный №34502).

<sup>2</sup>Приказ Министерство труда и социальной защиты Российской Федерации от 14.03.2018 №145н «Об утверждении профессионального стандарта «Специалист в области клинической лабораторной диагностики» (зарегистрировано Министерством юстиции Российской Федерации 3.04.2018, регистрационный №50603).

- врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге;
- А/04.8 Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
- В/01.8 Консультирование медицинских работников и пациентов;
- В/03.8 Выполнение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности;
- В/04.8 Формулирование заключения по результатам клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности;
- **вид программы:** практико-ориентированная.

#### **4.9. Контингент обучающихся:**

- **по основной специальности:** врач клинической лабораторной диагностики;

### **5. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ**

Планируемые результаты обучения направлены на совершенствование профессиональных компетенций врача клинической лабораторной диагностики. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональным стандартом и квалификационной характеристикой должности врача лабораторной генетики

#### **Характеристика компетенций врача клинической лабораторной диагностики, подлежащих совершенствованию**

##### **5.1. Профессиональные компетенции (далее - ПК):**

###### ***профилактическая деятельность:***

- предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения молекулярно-генетической диагностики наследственной предрасположенности к широко распространённым заболеваниям (ПК-1);
- проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья (ПК-2);

###### ***диагностическая деятельность:***

- диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов на основе владения молекулярно-генетическими методами исследования (ПК-3);

###### ***психолого-педагогическая деятельность:***

- формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации,

направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-4);

**организационно-управленческая деятельность:**

- применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-5);
- организация и управление деятельностью медицинских организаций и их структурных подразделений (ПК-6);
- организация проведения медицинской экспертизы (ПК-8);
- организация оценки качества оказания медицинской помощи пациентам (ПК-9);
- ведение учетно-отчетной документации в медицинской организации и ее структурных подразделениях (ПК-10);
- создание в медицинских организациях и их структурных подразделениях благоприятных условий для пребывания пациентов и трудовой деятельности медицинского персонала с учетом требований техники безопасности и охраны труда (ПК-11);
- соблюдение основных требований информационной безопасности (ПК-12).

**5.2. Объем программы: 36 академических часов.**

**5.3. Форма обучения, режим и продолжительность занятий**

График обучения	Акад. часов в день	Дней в неделю	Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)
Форма обучения			
Очно-заочная (с использованием ДОТ.	6	6	1 неделя, 6 дней

Для реализации программы используется Автоматизированная система дополнительного профессионального образования ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России (далее - система). В систему внесены контрольно-измерительные материалы, а также материалы для самостоятельной работы: методические разработки кафедры, клинические рекомендации. Лекции и часть семинаров представлены в виде записей и презентаций. Текущее тестирование проводится в системе.

ДО обучение реализуется на дистанционной площадке [sdo.rostgmu.ru](http://sdo.rostgmu.ru)

(доступ на портал осуществляется при наличии логина и пароля от личного кабинета, который выдается слушателю после издания приказа о зачислении на цикл.

**6. УЧЕБНЫЙ ПЛАН  
распределения учебных модулей**



дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей  
по специальности «Клиническая лабораторная диагностика»  
на тему «СОВРЕМЕННЫЕ ГЕНОМНЫЕ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЙ В  
ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЕ»  
(срок освоения 36 академических часов)

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Из них	Форма контроля
			лекции	ПЗ	СЗ	ДО	
<b>Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»</b>							
1.	Понятие ПЦР. Разновидности ПЦР	14	6	4	4	7	ТК
2.	Секвенирование (по Сэнгеру и NGS)	8	4	2	2	4	ТК
3.	Основные сложно наследуемые заболевания	6	2	2	2	3	ТК
4.	Применение методов молекулярной генетики в практической медицине: основы современной персонализированной медицины	6	2	2	2	3	ТК
Итоговая аттестация		2					Итоговое тестирован
Всего		36	14	10	10	17	

ПЗ - практические занятия;  
СЗ - семинарские занятия;  
ДО – дистанционное обучение;  
ПК - промежуточный контроль;  
ТК - текущий контроль.

### 7. Календарный учебный график

Учебные модули	Месяц			
	1 неделя (часы)	2 неделя (часы)	3 неделя (часы)	4 неделя (часы)
Специальные дисциплины	34			

Итоговая аттестация	2			
---------------------	---	--	--	--

## 8. Рабочие программы учебных модулей

### Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»

#### Раздел 1

#### Понятие ПЦР. ПЦР как базисный метод молекулярной генетики

Код	Наименования тем, элементов
<b>1.1</b>	<b>ПЦР как метод</b>
1.1.1	Основные этапы ПЦР
1.1.2	Разновидности ПЦР
1.1.3	ПЦР в реальном времени
<b>1.2</b>	<b>Методы детекции ПЦР продукта</b>
1.2.1	Электрофорез в ПААГ
1.2.2	Электрофорез в агарозном геле
1.2.3	ПДРФ анализ
1.2.4	SSCP анализ
1.2.5	Гетеродуплексный анализ

#### Раздел 2

#### Секвенирование (по Сэнгеру и NGS)

Код	Наименования тем, элементов
<b>2.1</b>	<b>Классические методы секвенирования</b>
2.1.1	Понятие секвенирования
2.1.2	Секвенирование по Сэнгеру
2.1.3	Устройства для автоматического капиллярного секвенирования
<b>2.2</b>	<b>Секвенирование нового поколения (NGS)</b>
2.2.1	Понятие о полногеномном секвенировании
2.2.2	Платформы для NGS
2.2.3	Основные приложения NGS персонализированной медицине

### Раздел 3

#### Основные сложно наследуемые заболевания

Код	Наименования тем, элементов
3.1	Сложно наследуемые заболевания и персонализированная медицина
3.1.1	Сердечно-сосудистые заболевания
3.1.2	Артериальная гипертензия
3.1.3	Сахарный диабет 1 и 2 типов
3.1.4	Ревматоидная патология
3.1.5	Остеопороз

### Раздел 4

#### Применение методов молекулярной генетики в практической медицине: основы современной персонализированной медицины

Код	Наименования тем, элементов
4.1	Основы фармакогенетики
4.2	Основы онкогенетики
4.3	Основы иммуногенетики
4.3.1	Генетика системы HLA

## 9. Организационно-педагогические условия

### Тематика лекционных занятий

№ раздела	№ лекции	Темы лекций	Кол-во часов
1	1	ПЦР реакция как базисный метод лабораторной генетики	2
	2	Разновидности ПЦР реакции	2
	3	ПЦР в реальном времени	2
2	1	Методы секвенирования	2
	2	Метод NGS	2
3	1	Основные сложно наследуемые заболевания	2
4	1	Приложения молекулярно-генетических методов в персонализированной медицине	2

<b>Итого</b>	<b>14</b>
--------------	-----------

### Тематика семинарских занятий

№ раздела	№ с	Темы семинаров	Кол-во часов
1	1	Устройство ПЦР лаборатории	4
2	1	Платформы NGS	2
3	1	Артериальная гипертензия	2
4	1	Фармакогенетика и фармакогеномика	2
<b>Итого</b>			<b>10</b>

### Тематика практических занятий

№ раздела	№ ПЗ	Темы практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
1	1	Преаналитика и аналитика в ПЦР лаборатории	4	ТК
2	1	Метод секвенирования	2	ТК
3	1	Молекулярно-генетический анализ наследственной предрасположенности к ГБ	2	ТК
4	1	Иммуногенетика ревматоидных заболеваний	2	ТК
<b>Итого</b>			<b>10</b>	

## 10. Формы аттестации

10.1. Итоговая аттестация по Программе проводится в форме тестирования и должна выявлять подготовку врача лабораторной генетики и клинической лабораторной диагностики в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

10.2. Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренным учебным планом.

10.3. Обучающиеся, освоившие программу и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном профессиональном образовании – удостоверение о повышении квалификации.

## 11. Оценочные материалы

### Примеры тестовых заданий:

При мультифакториальных заболеваниях родословные по характеру семейного накопления могут напоминать:

- A) аутосомно-доминантное наследование
- B) аутосомно-рецессивное наследование
- C) рецессивное наследование, сцепленное с полом
- D) любой из простых типов наследования

ANSWER: D

К мультифакториальным заболеваниям относится:

- A) лучевая болезнь
- B) брюшной тиф
- C) гипертоническая болезнь
- D) ВИЧ инфекция.

ANSWER: C

В диагностике наследственной предрасположенности к синдрому потери плода наиболее информативен анализ генетических вариантов генов:

- A) фолатного цикла
- B) PAAC
- C) липопротеинов
- D) метаболизма кальция.

ANSWER: A

При какой температуре обычно проходит элонгация целевого фрагмента ДНК ДНК-полимеразой при проведении ПЦР:

- A) 72°C
- B) 94°C
- C) 57°C
- D) 40°C

ANSWER: A

Методами анализа кривых флуоресцентного сигнала ПЦР в реальном времени являются:

- A) пороговый метод
- B) электрофоретический метод
- C) геометрический метод
- D) верно A, C

ANSWER: D

Основная догма молекулярной биологии схематично может быть представлена в виде следующей последовательности:

- A) РНК-ДНК-белок
- B) ДНК-РНК-белок
- C) Белок-РНК-ДНК
- D) ДНК-белок-РНК.

ANSWER: B

К моногенной форме артериальной гипертензии относится:

- A) фосфат-диабет
- B) синдром Лиддля
- C) преэклампсия
- D) доброкачественная гипертензия беременных.

ANSWER: B

Тип наследования эссенциальной артериальной гипертензии:

- A) аутосомно-рецессивный
- B) аутосомно-доминантный
- C) сцепленный с X-хромосомой
- D) полигенный

ANSWER: D

Какой класс ферментов при репликации ДНК расплетает двухцепочечную цепь:

- A) ДНК-полимеразы
- B) ревертазы
- C) хеликазы
- D) праймазы.

ANSWER: C

Какие из нижеперечисленных генов располагаются в геноме кластерами

- A) гены HLA
- B) гены системы ферментов фолатного цикла
- C) гены факторов свертывания крови
- D) гены PAAC.

ANSWER: A

Персонализированная медицина включает в себя следующие разделы:

- A) фармакогенетика

- В) персональная геномика
- С) таргетная терапия
- Д) верно А, В, С

ANSWER: D

Мультифакториальная природа известна при следующих заболеваниях:

- А) сахарном диабете 2 типа
- В) ФКУ
- С) синдрома Лиддля
- Д) муковисцидозе.

ANSWER: A

В российской популяции наиболее часто встречается следующая мутация в гене BRCA1:

- А) 5382insC
- В) 185del
- С) 300G>T
- Д) 2085del.

ANSWER: A

При ишемической болезни сердца конкордантность монозиготных близнецов 25%, dizиготных – 14,8%. Заболевание связано с:

- А) генетическими факторами
- В) факторами внешней среды
- С) верно а, б
- Д) факторами внешней среды при определенном генетическом предрасположении

ANSWER: D

Свойствами генетического кода являются:

- А) вырожденность
- В) триплетность
- С) верно А, В, D
- Д) универсальность.

ANSWER: C

К методам выделения ДНК из биологического материала относятся:

- А) фенол-хлороформный метод
- В) сорбентный метод

- C) верно A, B, D  
D) метод фиксации ДНК на магнитных частицах.  
ANSWER: C

Степень ассоциации генетического варианта какого-либо гена с мультифакториальным заболеванием характеризуется величиной:

- A)  $p$   
B)  $q$   
C) CI  
D) OR.

ANSWER: D

Секвенирование ДНК представляет собой:

- A) определение последовательности нуклеотидов ДНК  
B) определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена  
C) метод "сортировки" хромосом  
D) исследование взаимодействия ДНК с белками

ANSWER: A

Символом del обозначается следующий вид мутаций:

- A) инверсия  
B) дупликация  
C) инсерция  
D) делеция.

ANSWER: D

С РААС зависимой ЭАГ показана ассоциация генетических вариантов генов:

- A) AGT  
B) ADRB2  
C) NOS3  
D) GNB.

ANSWER: A

Какие лекарства могут нарушать метаболизм фолатов:

- A) эстрогены  
B) комбинированные оральные контрацептивы  
C) верно A, B  
D) парацетамол.

ANSWER: C



Значение генетики для персонализированной медицины.

- A) Позволяет разрабатывать меры вторичной профилактики мультифакториальных заболеваний.
- B) Важна для разработки таргетной терапии онкологических заболеваний.
- C) Помогает в назначении индивидуальной лекарственной терапии различных патологических состояний.
- D) Верно A, B, C

ANSWER: D

Структурной и функциональной единицей наследственности является:

- A) ген
- B) геном
- C) фен
- D) гаплотип.

ANSWER: A

Воспроизводимость результатов лабораторных исследований подразумевает:

- A) соответствие результатов повторных определений в одном и том же материале друг другу
- B) соответствие среднего значения результатов повторных определений одного и того же материала должной (номинальной) величине
- C) способность метода измерять лишь тот компонент или компоненты, для определения которых он предназначен
- D) верно B, C

ANSWER: A

В состав реактивной смеси для амплификации входит:

- A) нуклеотидфосфаты
- B) ДНК—полимераза
- C) ионы магния
- D) геномная ДНК
- E) все варианты верны

ANSWER: E

При мультифакториальных заболеваниях родословные по характеру семейного накопления могут напоминать:

- A) аутосомно-доминантное наследование
- B) аутосомно-рецессивное наследование

- C) любой из простых типов наследования
  - D) рецессивное наследование, сцепленное с полом
- ANSWER: C

Факторами ингибирования ПЦР могут быть:

- A) снижение активности ДНК-полимераз при долгом или неправильном хранении
- B) плохая очистка образца ДНК при выделении
- C) деградация праймеров
- D) верно A, B, C

ANSWER: D

При какой температуре обычно проходит элонгация целевого фрагмента ДНК ДНК полимеразой при проведении ПЦР:

- A) 72°C
- B) 94°C
- C) 57°C
- D) 40°C

ANSWER: A

Какой из нижеперечисленных генов предрасположенности к тромбофилиям относится к тромбоцитарному звену гемостаза:

- A) F2
- B) F13
- C) ITGB3
- D) PAI.

ANSWER: C

В зоне выделения ДНК ПЦР лаборатории не запрещено:

- A) пипетирование ртом
- B) разговоры на рабочем месте
- C) работа без защитный перчаток
- D) нахождение в повседневной одежде.

ANSWER: B

С серонегативными спондилоартритами показана ассоциация следующей аллели генов интерлейкинов:

- A) IL28B
- B) IL-6

- C) IL-8
  - D) IL-10.
- ANSWER: A

Генетические варианты в каком гене ассоциированы с наследственной предрасположенностью к ЭАГ?

- A) F2
  - B) ITGA2
  - C) IL-6
  - D) NOS3
- ANSWER: D

Мутации в генах BRCA1 и BRCA2 повышают вероятность развития:

- A) рака молочной железы
  - B) рака яичников
  - C) рака молочной железы и/или яичников
  - D) рака шейки матки.
- ANSWER: C

Какой из реагентов не используется при ПЦР диагностике ДНК содержащих вирусов:

- A) ДНК-полимераза
  - B) специфические праймеры
  - C) обратная транскриптаза (ревертаза)
  - D) ПЦР буфер.
- ANSWER: C

Какие участки гена отсутствуют в соответствующей ему мРНК

- A) интроны
  - B) промоторы
  - C) экзоны
  - D) верно А,В
- ANSWER: D

Генетический вариант какого гена ассоциирован с развитием симптоадrenalовой формы ЭАГ

- A) ACE
- B) ADRB2
- C) APOE

D) AGT

ANSWER: B

Гестационный диабет развивается у:

A) пожилых;

B) детей;

C) беременных женщин;

D) все ответы верные

ANSWER: C

Синдром MODY является диабетом с типом наследования:

A) AP

B) АД

C) полигенным

D) сцепленным с X-хромосомой

ANSWER: B

Основные вопросы фармакогенетики

A) Почему ответ на лекарства различен?

B) Какие требования предъявляются к фармакогенетическим тестам?

C) Методология фармакогенетических тестов

D) Верно A, B, C

ANSWER: D

Общие требования, предъявляемые к фармакогенетическому тесту для внедрения в клиническую практику

A) Наличие выраженной ассоциации между выявляемым аллелем того или иного гена и неблагоприятным фармакологическим ответом.

B) Тест должен обладать высокой чувствительностью, специфичностью, предсказательной ценностью положительного и отрицательного результатов.

C) Должен быть хорошо разработан алгоритм применения ЛС в зависимости от результатов фармакогенетического теста.

ANSWER: D

Какой метод наиболее подходит для детекции мутаций, ассоциированных с раком

A) NGS

B) цифровая капельная ПЦР

C) ПЦР в реальном времени

D) пиросеквенирование

ANSWER: B

Какие возможности есть у метода детекции микрРНК при диагностике опухолей

A) Ранняя диагностика

B) Определение гистотипа опухоли, стадии развития, потенциала к метастазированию

C) Прогностическое значение выживаемости

D) Потенциальная терапия

E) Все ответы верные

ANSWER: E

Генетические варианты в каком гене ассоциированы с разной чувствительностью к инсулину

A) CETP

B) ADD

C) PRAP2

D) FTO

ANSWER: C

## 12. Литература

### РЕКОМЕНДУЕМАЯ ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА:

1. Наследственные болезни. Национальное руководство. Под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с.
2. 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, 2018. – 592 с. : ил.
3. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э.Д.Рубан. – М. : Феникс, 2017. – 320 с. : ил.
4. Основы генетики человека : учебно-методическое пособие / В.В.Радыгина, О.В.Даливеля, В.Ф.Черник. – Минск : БГПУ, 2017. – 312 с.
5. Васильева, Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие / Е.Е.Васильева. – 2-изд., стер. – СПб. : Лань, 2019. – 92 с.

### РЕКОМЕНДУЕМАЯ ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА:

1. Бочков Н.П. Наследственные болезни [Электронный ресурс] : национальное рук-во / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пугачева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"
2. Лимаде-Фариа А. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / А. ЛимадеФариа ; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М. : БИНОМ , 2015. - 315 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"
3. Руденская Г. Е. Наследственные нейро-метаболические болезни юношеского и взрослого возраста [Электронный ресурс] / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 392 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"
4. Шамов И.А. Биомедицинская этика [Электронный ресурс] / И.А. Шамов - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 286 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"

#### ИНТЕРНЕТ РЕСУРСЫ:

	<b>ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ</b>	<b>Доступ к ресурсу</b>
1.	<b>Электронная библиотека РостГМУ.</b> – URL: <a href="http://109.195.230.156:9080/opac/">http://109.195.230.156:9080/opac/</a>	Доступ неограничен
2.	<b>Консультант врача.</b> Электронная медицинская библиотека : ЭБС. – Москва : ООО ГК «ГЭОТАР». - URL: <a href="http://www.rosmedlib.ru">http://www.rosmedlib.ru</a>	Доступ неограничен
3.	<b>UpToDate:</b> БД / Wolters Kluwer Health. – URL: <a href="http://www.uptodate.com">www.uptodate.com</a>	Доступ неограничен
4.	<b>Консультант Плюс:</b> справочная правовая система. - URL: <a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a>	Доступ с компьютеров университета
5.	<b>Научная электронная библиотека eLIBRARY.</b> - URL: <a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>	Открытый доступ
6.	<b>Национальная электронная библиотека.</b> - URL: <a href="http://нэб.рф/">http://нэб.рф/</a>	Доступ с компьютеров библиотеки
7.	<b>Scopus</b> / Elsevier Inc., Reed Elsevier. – Philadelphia: Elsevier B.V., PA. – URL: <a href="http://www.scopus.com/">http://www.scopus.com/</a> (Нацпроект)	Доступ неограничен
8.	<b>Web of Science</b> / Clarivate Analytics. - URL: <a href="http://apps.webofknowledge.com">http://apps.webofknowledge.com</a> (Нацпроект)	Доступ

		неограничен
9.	<b>MEDLINE Complete EBSCO/ EBSCO.</b> – URL: <a href="http://search.ebscohost.com">http://search.ebscohost.com</a> (Нацпроект)	Доступ неограничен
10.	<b>ScienceDirect. FreedomCollection/ Elsevier.</b> –URL: <a href="http://www.sciencedirect.com">www.sciencedirect.com</a> по IP-адресамРостГМУ. (Нацпроект)	Доступ неограничен
11.	<b>БД издательства SpringerNature.</b> -URL: <a href="http://link.springer.com">http://link.springer.com</a> /по IP-адресам РостГМУ. (Нацпроект)	Доступ неограничен
12.	<b>WileyOnlineLibrary / JohnWiley&amp;Sons.</b> - URL: <a href="http://onlinelibrary.wiley.com">http://onlinelibrary.wiley.com</a> по IP-адресамРостГМУ. (Нацпроект)	Доступ с компьютеров университета
13.	<b>Единое окно доступа к информационным ресурсам.</b> - URL: <a href="http://window.edu.ru/">http://window.edu.ru/</a>	Открытый доступ
14.	<b>Российское образование. Федеральный образовательный портал.</b> - URL: <a href="http://www.edu.ru/index.php">http://www.edu.ru/index.php</a>	Открытый доступ
15.	<b>ENVOС.RUEnglishvocabulary]:</b> образовательный сайт для изучающих англ. яз. - URL: <a href="http://envoc.ru">http://envoc.ru</a>	Открытый доступ
16.	<b>Словари онлайн.</b> - URL: <a href="http://dic.academic.ru/">http://dic.academic.ru/</a>	Открытый доступ
17.	<b>WordReference.com:</b> онлайновые языковые словари. - URL: <a href="http://www.wordreference.com/enru/">http://www.wordreference.com/enru/</a>	Открытый доступ
18.	<b>История.РФ.</b> - URL: <a href="https://histrf.ru/">https://histrf.ru/</a>	Открытый доступ
19.	<b>Юридическая Россия:</b> федеральный правовой портал. - URL: <a href="http://www.law.edu.ru/">http://www.law.edu.ru/</a>	Открытый доступ
20.	<b>Официальный интернет-портал правовой информации.</b> - URL: <a href="http://pravo.gov.ru/">http://pravo.gov.ru/</a>	Открытый доступ
21.	<b>Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России.</b> - URL: <a href="http://www.femb.ru/feml/">http://www.femb.ru/feml/</a> , <a href="http://feml.scsml.rssi.ru">http://feml.scsml.rssi.ru</a>	Открытый доступ
22.	<b>Medline (PubMed, USA).</b> – URL: <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/</a>	Открытый доступ
23.	<b>Free Medical Journals.</b> - URL: <a href="http://freemedicaljournals.com">http://freemedicaljournals.com</a>	Открытый доступ
24.	<b>Free Medical Books.</b> - URL: <a href="http://www.freebooks4doctors.com/">http://www.freebooks4doctors.com/</a>	Открытый доступ

25.	<b>International Scientific Publications.</b> –URL: <a href="https://www.scientific-publications.net/ru/">https://www.scientific-publications.net/ru/</a>	Открытый доступ
26.	<b>КиберЛенинка:</b> науч. электрон.биб-ка. - URL: <a href="http://cyberleninka.ru/">http://cyberleninka.ru/</a>	Открытый доступ
27.	Архив научных журналов / НЭИКОН. - URL: <a href="https://archive.neicon.ru/xmlui/">https://archive.neicon.ru/xmlui/</a>	Открытый доступ
28.	<b>Журналы открытого доступа на русском языке /</b> платформа EIPub НЭИКОН. – URL: <a href="https://elpub.ru/">https://elpub.ru/</a>	Открытый доступ
29.	<b>Медицинский Вестник Юга России.</b> - URL: <a href="https://www.medicalherald.ru/journal/">https://www.medicalherald.ru/journal/</a> или с сайта РостГМУ	Открытый доступ
30.	<b>Всемирная организация здравоохранения.</b> - URL: <a href="http://who.int/ru/">http://who.int/ru/</a>	Открытый доступ
31.	<b>Evrika.ru</b> информационно-образовательный портал для врачей. – URL: <a href="https://www.evrika.ru/">https://www.evrika.ru/</a>	Открытый доступ
32.	<b>Med-Edu.ru:</b> медицинский видеопортал. - URL: <a href="http://www.med-edu.ru/">http://www.med-edu.ru/</a>	Открытый доступ
33.	<b>Univadis.ru:</b> международ. мед.портал. - URL: <a href="http://www.univadis.ru/">http://www.univadis.ru/</a>	Открытый доступ
34.	<b>DoctorSPB.ru:</b> информ.-справ. портал о медицине. - URL: <a href="http://doctorspb.ru/">http://doctorspb.ru/</a>	Открытый доступ
35.	<b>Современные проблемы науки и образования :</b> электрон.журнал. - URL: <a href="http://www.science-education.ru/ru/issue/index">http://www.science-education.ru/ru/issue/index</a>	Открытый доступ
36.	<b>Рубрикатор клинических рекомендаций</b> Минздрава России. - URL: <a href="http://cr.rosminzdrav.ru/#!/">http://cr.rosminzdrav.ru/#!/</a>	Открытый доступ
37.	<b>Образование на русском :</b> портал / Гос. ин-т русс.яз. им. А.С. Пушкина. -URL: <a href="https://pushkininstitute.ru/">https://pushkininstitute.ru/</a>	
	<b>Другие</b> открытые ресурсы вы можете найти по адресу: <a href="http://rostgmu.ru">http://rostgmu.ru</a> →Библиотека→Электронный каталог→Открытые ресурсы интернет→далее по ключевому слову...	Открытый доступ