

**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 № 1

УТВЕРЖДЕНО
приказом ректора
« 14 » 01 2021г.
№ 06

« 12 » 01 2021 г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ**

“Избранные вопросы лабораторной генетики”

по основной специальности: лабораторная генетика

Трудоемкость: *144 часов*

Форма освоения: *очная*

Документ о квалификации: удостоверение о повышении квалификации

Ростов-на-Дону, 2021

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Избранные вопросы лабораторной генетики» обсуждена и одобрена на заседании кафедры персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

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

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

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Избранные вопросы лабораторной генетики» (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.	Самсонов А.Е.	к.м.н.	Доцент кафедры Персонализированной и трансляционной медицины факультета повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России
3.	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».
- Профессиональный стандарт «Специалист в области клинической лабораторной диагностики» (утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 14.03.2018 г. N 145н, регистрационный номер 1117)
- Профессиональный стандарт «Врач - генетик» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 11 марта 2019 г. N 142н, регистрационный номер 1250).
- ФГОС ВО по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 25.08.2014 № 1047
- ФГОС ВО по специальности генетика, утверждённый приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 г. № 1072.
- 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 22июня 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 имеющиеся квалификации по специальности «Лабораторная генетика», а именно обновление теоретических и практических знаний в области молекулярно-генетических исследований, методами лабораторной генетики.

Вид профессиональной деятельности:

Врач лабораторный генетик: осуществление медицинской деятельности в области лабораторной генетики

Уровень квалификации: 7, 8

Таблица 1

Связь Программы с квалификационными характеристиками

Профессиональный стандарт 1: Профессиональный стандарт «Специалист в области клинической лабораторной диагностики» (утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 14.03.2018 г. N 145н, регистрационный номер 1117)		
ОТФ	Трудовые функции	
	Код ТФ	Наименование ТФ
А: Выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований третьей категории сложности	A/01.7	Организация контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований
	A/02.7	Освоение и внедрение новых методов клинических лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i>
	A/03.7	Выполнение клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
	A/04.7	Внутрилабораторная валидация результатов клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
В: Выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности, консультирование медицинских работников и пациентов	B/01.8	Консультирование медицинских работников и пациентов
	B/02.8	Организационно-методическое обеспечение лабораторного процесса
	B/03.8	Выполнение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности
	B/04.8	Формулирование заключения по результатам клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности

Профессиональный стандарт «Врач - генетик» (утвержден приказом Минтруда и соцзащиты РФ от 11 марта 2019 г. N 142н, регистрационный номер 1250).		
ОТФ	Трудовые функции	
	Код ТФ	Наименование ТФ
А: Оказание медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"	A/01.8	Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания
	A/02.8	Назначение патогенетического лечения и кон-

		троль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	A/03.8	Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге

1.4. Планируемые результаты обучения

Таблица 2

Планируемые результаты обучения

ПК	Описание компетенции	Квалификационная характеристика
ПК-1	готовность к: определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов, нозологических форм в соответствии с Международной классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	A/01.7 A/02.7
	должен знать: Основные принципы и методы осваиваемых клинических лабораторных исследований	A/03.7 A/04.7
	должен уметь: организовать и производить контроль качества новых методов клинических лабораторных исследований	A/01.8 A/02.8 A/03.8
	должен владеть: процедурами контроля качества фармакогенетических методов и оценивать их результат	
ПК-2	готовность к выполнению онкогенетических анализов	
	должен знать: теоретические основы онкогенетики	
	должен уметь: формулировать заключение по результатам молекулярно-генетического тестирования генов наследственной предрасположенности к определённому онкологическому заболеванию	A/01.8 A/02.8 A/03.8 B/04.8
	должен владеть: различными лабораторными молекулярно-генетическими методами	

ПК-3	готовность к выполнению фармакогенетических анализов	A/01.8 A/02.8
	должен знать: теоретические основы фармакогенетики	A/03.8 B/04.8
	должен уметь: формулировать заключение по результатам молекулярно-генетического тестирования в области фармакогенетики	
	должен владеть: различными лабораторными молекулярно-генетическими методами	
ПК-4	готовность к выполнению молекулярно-генетических анализов наследственной предрасположенности к широко распространённым заболеваниям	A/01.8 A/02.8 A/03.8 B/01.8
	должен знать: теоретические основы генетики сложно наследуемых заболеваний	B/02.8 B/03.8 B/04.8
	должен уметь: формулировать заключение по результатам молекулярно-генетического тестирования в области наследственной предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям	
	должен владеть: различными лабораторными молекулярно-генетическими методами	

1.5 Форма обучения

График обучения	Акад. часов в день	Дней в неделю	Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)
Форма обучения			
Очная	6	6	24 дня, 4 недели, 1 месяц

2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

2.1 Учебный план.

дополнительной профессиональной программы повышения
"Избранные вопросы лабораторной генетики", в объеме 144 часа

№	Наименование модулей	Всего часов	Ча-сы 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	Генетика человека и лабораторная генетика	46	20		10	10		26	26						ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4	ПА
2	Фармакогенетика и персонализированная медицина	18	6		3	3		12	12						ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4	ПА
3	Онкогенетика и персонализированная медицина	12	4		2	2		8	8						ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4	ПА
4	Генетика сложно наследуемых заболеваний	50	30		15	15		20	20						ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4	ПА
Смежные дисциплины																
5	Мобилизационная подготовка и гражданская оборона в сфере	12	12	8		4										ТК

	здравоохранения															
	Итоговая аттестация	6														Экзамен
	Всего часов по программе	144	72	8	30	34		66	66							

2.2. Календарный учебный график.

Учебные занятия проводятся в течение 4 недель: шесть дней в неделю по 6 академических часа в день.

2.3. Рабочие программы учебных модулей.

МОДУЛЬ 1

Генетика человека и лабораторная генетика

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
1.1.	Генетика человека
1.2	Наследственность и ее молекулярные основы
1.3	Цитологические основы наследственности
1.4	Гены и признаки. Изменчивость.
1.5	Наследственные болезни человека
1.6	Методы генетики человека
1.7	Лабораторная генетика
1.8	Методы лабораторной генетики. ПЦР в реальном времени
1.9	Методы выделения ДНК
1.10	ПЦР диагностика урогенитальных инфекций
1.11	ПЦР диагностика вирусных гепатитов
1.12	ПЦР диагностика папилломавирусной инфекции

МОДУЛЬ 2

Фармакогенетика и персонализированная медицина

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
2.1.	Теоретические основы фармакогенетики
2.2	Основные понятия фармакогенетики
2.3	Понятие о “быстрых” и “медленных” метаболиторах
2.4	Фармакогенетика и персонализированная медицина
2.5	Генетический полиморфизм лекарственных мишеней
2.6	Роль цитохромов в метаболизме лекарств
2.7	Фармакогенетика антикоагулянтов
2.8	Фармакогенетика антигипертензивных препаратов

МОДУЛЬ 3

Онкогенетика и персонализированная медицина

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
3.1.	Онкогенетика и персонализированная медицина
3.2	Место лабораторной генетики и онкогенетики в персонализированной медицине
3.3	Основные онкогенетические маркеры
3.4	Таргетная терапия опухолей
3.5	Теоретические основы таргетной терапии опухолей
3.6	Практическое применение таргетной терапии опухолей

МОДУЛЬ 4

Генетика сложно наследуемых заболеваний

Код	Наименование тем, подтем, элементов, подэлементов
4.1.	Генетика сложно наследуемых заболеваний
4.2	Классификация мультифакториальных заболеваний
4.3	Наследственная предрасположенность к широко распространённым заболеваниям
4.4	Генетика наследственной предрасположенности различных классов широко распространённых заболеваний
4.5	Генетика сердечно-сосудистых заболеваний
4.6	Генетика гипертонической болезни и атеросклероза
4.7	Генетика сахарного диабета
4.8	Генетика серонегативных спондилоартритов и других ревматологических заболеваний
4.9	Генетика гастроэнтерологических заболеваний

МОДУЛЬ 5

Мобилизационная подготовка и гражданская оборона в сфере здравоохранения

Код	Наименования тем, элементов
5.1	Обороноспособность и национальная безопасность Российской Федерации
5.1.1	Основы национальной безопасности Российской Федерации
5.1.2	Законодательное и нормативное правовое регулирование в области и охраны государственной тайны

5.2	Основы мобилизационной подготовки экономики Российской Федерации
5.2.1	Законодательное нормативное правовое обеспечение мобилизационной подготовки и мобилизации в Российской Федерации
5.3	Мобилизационная подготовка здравоохранения Российской Федерации
5.3.1	Специальное формирования здравоохранения (СФЗ), их место и роль в современной системе лечебно–эвакуационного обеспечения войск
5.3.2	Подвижные медицинские формирования. Задачи, организация, порядок работы
5.4	Государственный материальный резерв
5.4.1	Нормативное правовое регулирование вопросов формирования, хранения, накопления и освежения запасов мобилизационного резерва
5.5	Избранные вопросы медицины катастроф
5.5.1	Организация и основы деятельности службы медицины катастроф (СМК)
5.6	Хирургическая патология в военное время
5.6.1	Комбинированные поражения
5.7	Терапевтическая патология в военное время
5.7.1	Заболевания внутренних органов при травматических повреждениях

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. Зачёт 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 задачу	Низкая способность анализировать ситуацию	Недостаточные навыки решения ситуации	Отсутствует

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 СFX-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.	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.

	: ГОЭТАР-Медиа, 2018. –592 с. : ил.
	Дополнительная литература
1	Семьянихина А.В., Поспехова Н.И., Филиппова М.Г., Головина Д.А., Расулов А.О., Любченко Л.Н. Клинико-анамнестические и молекулярно-генетические критерии синдрома Линча // Успехи молекулярной онкологии. 2019.Статья
2	Руденская Г. Е. Наследственные нейро-метаболические болезни юношеского и взрослого возраста [Электронный ресурс] / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова - М. : ГЭО ТАР-Медиа, 2018. - 392 с. - доступ из ЭБС "Консультант врача"

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, ученое звание	Должность	Место работы (основное/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

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

1. Оформление тестов фонда тестовых заданий.

к дополнительной профессиональной программе
повышения квалификации врачей «Избранные вопросы лабораторной гене-
тики» со сроком освоения 144 академических часов по специальностям
“Лабораторная генетика”

Модуль 1

1	Кафедра	<i>Персонализированной и трансляционной меди- цины</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 дисци- плина	Лабораторная генетика
10	Учебный предмет	Лабораторная генетика
11	Учебный год со- ставления	2021
12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Генетика человека и лабораторная генетика
15	Тема	1.1,1.2,1.3,1.4,1.5,1.6,1.7,1.8,1.9,1.10,1.11,1.12
16	Подтема	-
17	Количество во- просов	15
18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

Список тестовых заданий

1	1	1			
1			Наследственные заболевания появились в человеческой популяции		
	*		Со времени формирования человека как биологического вида		
			в связи с уменьшением груза инфекционной патологии		
			в связи с улучшением условий жизни и здравоохранения		
			со времени переоткрытия законов Г. Менделя		
1	1	2			
1			Первая специфическая хромосомная патология была описана при синдроме		
	*		Дауна		
			"кошачьего крика"		
			Клайнфельтера		
			Шерешевского-Тернера		
1	1	3			
1			Гены групп крови человек системы АВ0 при наследовании взаимодействуют по принципу		
			эпистаза		
	*		кодоминантности		
			полимерии		
			сверхдоминантности		
1	1	4			
1			При болезни Вильсона нарушен обмен:		
	*		меди		
			холестерина		
			калия		
			билирубина		

1	1	5			
1			Какому количеству нуклеотидов последовательности ДНК соответствует 1 аминокислота в кодируемой участком ДНК аминокислотной последовательности:		
	*		3		
			4		
			2		
			1		
1	1	6			
1			Какие методы используются в молекулярно-генетической диагностике новых мутаций.		
			SSCP		
			гетеродуплексный анализ		
	*		Верны первые два варианта		
			ПЦР в реальном времени		
1	1	7			
1			"Филадельфийская хромосома" может быть обнаружена в клетках больного при:		
			болезни Дауна		
			синдроме "кошачьего крика"		
	*		хроническом миелолейкозе		
			синдроме Блума		
1	1	8			
1			Частота синдрома Шерешевского-Тернера среди новорожденных девочек составляет		
			1:1000		
	*		1:3000		
			1:5000		
			1:15000		
1	1	9			
1			Какие из перечисленных ниже пар оснований являются комплементарными:		

			A-T		
			G-C		
	*		A-T и G-C		
			A-G		
1	1	10			
1			Какой из реагентов не используется при ПЦР диагностике ДНК содержащих вирусов:		
			ДНК-полимераза		
			специфические праймеры		
	*		обратная транскриптаза (ревертаза)		
			ПЦР буфер		
1	1	11			
1			При какой температуре обычно проходит элонгация целевого фрагмента ДНК ДНК-полимеразой при проведении ПЦР:		
	*		72°C		
			94°C		
			57°C		
			40°C		
1	1	12			
1			При проведении ПЦР анализа в реальном времени на наличие в биоматериале инфекционного агента обязательно используются:		
			положительный контроль		
			отрицательный контроль		
			внутренний контроль.		
	*		все варианты верные		
1	1	13			
1			Сколько всего в геном человека содержится генов, кодирующих белки.		
			100 000-200 000		
			5 000-7 000		
			500 000-700 000		
	*		20 000-40 000		

1	1	14			
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	15			
1			Разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение фрагмента, с поворотом 180 градусов:		
			делеция		
	*		инверсия		
			дупликация		
			транслокация		

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	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	2021
12	Специальность	Лабораторная генетика

13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Фармакогенетика и персонализированная медицина
15	Тема	2.1,2.2,2.3,2.4,2.5,2.6,2.7,2.8
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	15
18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

Список тестовых заданий

2	1	1			
1			К методам выделения ДНК из биологического материала относятся:		
			фенол-хлороформный метод		
			сорбентный метод		
			метод фиксации ДНК на магнитных частицах.		
	*		все варианты верные		
2	1	2			
1			Для ускорения реакции полимеризации ПАА геля для электрофореза используется:		
	*		TEMED		
			сульфат натрия		
			бикарбонат натрия		
			фосфат натрия.		
2	1	3			
1			Наиболее удобна для изучения хромосом стадия клеточного деления:		
	*		метафаза		
			анафаза		
			профаза		
			телофаза		
2	1	4			

1			Секвенирование ДНК представляет собой:		
			определение последовательности нуклеотидов ДНК		
			определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена		
			метод "сортировки" хромосом		
			исследование взаимодействия ДНК с белками		
	*		все ответы верные		
2	1	5			
1			Персонализированная медицина включает в себя следующие разделы		
			фармакогенетика		
			персональная геномика		
			таргетная терапия		
	*		все ответы верные		
2	1	6			
1			Интер- и интраиндивидуальная вариабельность ферментов биотрансформации лекарственных средств определяет различия в фармакокинетике и фармакодинамике, приводят		
			к чрезмерному терапевтическому эффекту – при низкой их активности (у медленных фенотипов)		
			к сниженному эффекту – при высокой активности (у быстрых фенотипов)		
			к появлению токсичности от метаболитических продуктов, образующихся на различных, отличающихся от главного, путях метаболизма.		
	*		все ответы верные		
2	1	7			
1			Какой примерный процент составляют		

			среди опухолевых заболеваний наследственные синдромы		
	*		1		
			5		
			10		
			20		
2	1	8			
1			Генетический полиморфизм в гене аполипопротеина Е (APOE), имеет определенное значение в эффективности терапии		
			болезни Паркинсона		
	*		Болезни Альцгеймера		
			Болезни Гентингтона		
			БАС		
2	1	9			
1			Вариантные последовательности с прямым влиянием на ответ обнаружены в гене		
			бета-2-адренорецептора		
			АПФ		
	*		верны первые два ответа		
			альфа-2-адренорецептора		
2	1	10			
1			С изоформами цитохрома P450 связан метаболизм		
			антигистаминных препаратов		
			ингибиторов ретровирусной протеазы		
			бензодиазепинов		
	*		все ответы верные		
2	1	11			
1			Гены, которые кодируют цитохромы, объединяются		
			в 16 семейств		
	*		В 17 семейств		
			В 10 семейств		

			В 2 семейства		
2	1	12			
1			По мутации гена фермента, метаболизирующего определенное лекарство и, соответственно, по скорости метаболизма используемых лекарственных препаратов выделяются следующие группы индивидуумов		
			экстенсивные метаболизаторы		
			"Медленные метаболизаторы"		
			"Быстрые метаболизаторы"		
	*		Все ответы верные		
2	1	13			
1			Любая группа метаплазированных клеток генетически представляет собой		
			гомогенную популяцию		
	*		гетерогенную популяцию		
			клонированную популяцию		
			все ответы верные		
2	1	14			
1			Какой процент индивидуумов белой расы является "медленными метаболизаторами"		
			8		
			6		
	*		7		
			10		
2	1	15			
1			Нормальным аллелем атипичной псевдохолинэстеразы является		
			Es		
			Ef		
	*		Eu		
			Ex		

Модуль 3

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	2021
12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Онкогенетика и персонализированная медицина
15	Тема	3.1,3.2,3.3,3.4,3.5,3.6
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	15
18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

Список тестовых заданий

3	1	1			
1			Недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы наследуется как		
	*		сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак		

			аутосомно-доминантный признак		
			аутосомно-рецессивный признак		
			митохондриальный признак		
3	1	2			
1			Количество изоферментов алкогольдегидрогеназы		
			2		
	*		5		
			3		
			4		
3	1	3			
1			Альдегиддегидрогеназа (АЛДГ) представляет собой		
			пентамерный фермент		
			гексамерный фермент		
	*		тетрамерный фермент		
			тримерный фермент		
3	1	4			
1			Полиморфизм какого гена играет роль в развитии сердечной недостаточности		
			ADRB2		
	*		ACE		
			FTO		
			CYP5		
3	1	5			
1			С наследственной предрасположенностью к раку молочной железы и/или яичников ассоциированы мутации в генах		
			F2		
			MYH		
	*		BRCA 1 и 2		
			CHER		
3	1	6			
1			Кровное родство при мультифакториальном наследовании		

				существенно увеличивает повторный риск	
	*			немного увеличивает повторный риск	
				не влияет на повторный риск	
				немного снижает повторный риск	
3	1	7			
1				При мультифакториальных заболеваниях родословные по характеру семейного накопления могут напоминать:	
				аутосомно-доминантное наследование	
				аутосомно-рецессивное наследование	
				рецессивное наследование, сцепленное с полом	
	*			любой из простых типов наследования	
3	1	8			
1				В российской популяции наиболее часто встречается следующая мутация в гене BRCA1	
	*			5382insC	
				185del	
				300G>T	
				2085del.	
3	1	9			
1				Одним из типов наследственных опухолей толстой кишки является	
	*			Синдром Линча	
				Синдром Дауна	
				Синдром Жильбера	
				Синдром Ли-Фраумени	
3	1	10			
1				Степень ассоциации генетического варианта какого-либо гена с мультифактори-	

			альным заболеванием характеризуется величиной:		
			p		
			q		
			CI		
	*		OR		
3	1	11			
1			Какие возможности есть у метода детекции микрРНК при диагностике опухолей		
			Ранняя диагностика		
			Определение гистотипа опухоли, стадии развития, потенциала к метастазированию		
			Потенциальная терапия		
	*		Все ответы верные		
3	1	12			
1			Мутации в генах BRCA1 и BRCA2 повышают вероятность развития		
			рака молочной железы		
			рака яичников		
	*		рака молочной железы и/или яичников		
			рака тела матки		
3	1	13			
1			Секвенирование ДНК представляет собой		
			определение последовательности нуклеотидов ДНК		
	*		определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена		
			метод "сортировки" хромосом		
			исследование взаимодействия ДНК с белками		

3	1	14			
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		
3	1	15			
1			Какому количеству нуклеотидов последовательности ДНК соответствует 1 аминокислота в кодируемой участком ДНК аминокислотной последовательности		
			2		
			1		
	*		3		
			4		

Модуль 4

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	2021
12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Генетика сложно наследуемых заболеваний
15	Тема	4.1,4.2,4.3,4.4,4.5,4.6,4.7,4.8,4.9
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	15
18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

Список тестовых заданий

4	1	1			
1			Для почти всех опухолей характерны следующие черты		
	*		потеря чувствительности к сигналам, сдерживающим процесс пролиферации, обусловленная инактивацией супрессорных (антимитотических) белков;		
			быстрый рост		
			раннее метастазирование		
			нечувствительность к химиотерапии		
4	1	2			
1			Какой из ниже перечисленные противоопухолевых препаратов создан по технологии малых интерферирующих РНК		
			гефитиниб		
	*		MRX34		
			куркумин		
			гармин		
4	1	3			
1			Персонализированная терапия опухолей должна опираться на		

			стохастическую модель строения опухоли		
			иерархическую модель строения опухоли		
			тканевую модель строения опухоли		
	*		все ответы верные		
4	1	4			
1			Ключевым сигнальным путем онкогенеза является путь		
			RAAS		
	*		mTOR		
			p60		
			p80		
4	1	5			
1			Диагностические генетические маркеры в онкогенетике используются		
			для формирования групп риска развития тех или иных опухолевых заболеваний как в семьях с отягощенной онкологической наследственностью, так и при спорадических формах		
			в качестве тестов для досимптоматической диагностики		
			при дифференциальной диагностике тех или иных гистологических форм		
	*		все ответы верные		
4	1	6			
1			Определение маркеров опухолевой прогрессии проводится		
			с целью выявления метастазов и рецидивов первичного очага		
			для прогнозирования течения опухолевого процесса (скорости прогрессирования заболевания и уровня выживаемости больных)		
			при мониторинге возможности и сроков появления очагов вторичного роста		
	*		все ответы верные		

4	1	7			
1			При мультифакториальных заболеваниях родословные по характеру семейного накопления могут напоминать:		
			аутосомно-доминантное наследование		
			аутосомно-рецессивное наследование		
			рецессивное наследование, сцепленное с полом		
	*		любой из простых типов наследования		
4	1	8			
1			Кровное родство при мультифакториальном наследовании:		
			существенно увеличивает повторный риск		
	*		немного увеличивает повторный риск		
			не влияет на повторный риск		
			немного снижает повторный риск		
4	1	9			
1			Термин "болезни импринтинга" подразумевает:		
			мультифакториальные заболевания		
			патологию митохондриальных генов		
	*		заболевания, обусловленные родительским типом унаследованного патологического гена		
			последствия радиоактивного воздействия на геном		
4	1	10			
1			Наибольшее значение генетическое предрасположение имеет при:		
			коклюше		
			скарлатине		
	*		инфекционном гепатите		
			все варианты верные		

4	1	11			
1			Значение генетики для персонализированной медицины.		
			Позволяет разрабатывать меры вторичной профилактики мультифакториальных заболеваний.		
			Важна для разработки таргетной терапии онкологических заболеваний.		
			Помогает в назначении индивидуальной лекарственной терапии различных патологических состояний.		
	*		все варианты верные		
4	1	12			
1			К мультифакториальным заболеваниям относится:		
			лучевая болезнь		
			брюшной тиф		
	*		гипертоническая болезнь		
			ВИЧ инфекция.		
4	1	13			
1			Факторами риска синдрома потери плода являются:		
			гипергомоцистеинемия		
			мутация Лейдена		
			семейная отягощенность по невынашиванию беременности.		
	*		все варианты верные		
4	1	14			
1			Какой из нижеперечисленных генов предрасположенности к тромбофилиям относится к тромбоцитарному звену гемостаза:		
			F2		
			F13		
	*		ITGA2		
			PAI		
4	1	15			

1		Для ПЦР анализа какого вируса нужна стадия обратной транскрипции:		
		вируса гепатита В		
		вируса гепатита А		
	*	вируса гепатита С		
		все ответы верные		

2. Оформление фонда ситуационных задач

(для проведения экзамена в АС ДПО).

Ситуационная задача №1

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

ВОПРОСЫ:

1. Какой биохимический параметр ассоциирован с данным генетическим вариантом.
2. Какой дополнительный биохимический каскад патогенетически может быть ассоциирован с Лейденской мутацией.
3. Какие внешние факторы могут потенцировать развитие тромбофилий у данной пациентки с Лейденской мутацией.

Ситуационная задача №2

У пациента С.17 лет с вегето-сосудистой дисфункцией выявлен генотип СС в генетическом варианте NOST-785С

ВОПРОСЫ:

1. С каким типом ЭАГ ассоциирован данный генетический вариант.
 2. Какую рекомендацию может дать данному пациенту врач-клиницист.
 3. Каким системным эффектом обладает оксид азота NO на организм человека.
- d. Диуретическим;

Ситуационная задача №3

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.
2. Гены BRCA1 BRCA2 относятся к генам
3. Какую мутацию в генах BRCA1 и BRCA2 вероятнее всего выявить у этой пациентки.

Ситуационная задача № 4

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства. Срок беременности - 15,1 неделя. По данным клинко-генеалогического анализа установлено, что 2 родных брата и 1 двоюродный брат пациентки страдают наследственным X-сцепленным рецессивным заболеванием (синдром Мартина-Белл). Сама пациентка является носителем данной патологии (заболевание при этом клинически не проявляется). Пациентке в сроке 14,3 нед было проведено УЗИ. По результатам исследования грубых ВПР у плода выявлено не было. Был определен пол плода - мужской.

Вопросы:

- 1 Какова вероятность проявления патологии у ребенка в данном случае
- 2 Описать методы пренатальной диагностики, позволяющие диагностировать синдром Мартина-Белла у плода
- 3 Возможно ли проведение верифицирующей диагностики в 1-м триместре?

Ситуационная задача № 5

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства. Срок беременности - 14,0 недель. На момент консультации получены результаты скрининга на наследственную и врожденную патологию 1-го триместра (программа ASTRAIA). По результатам исследования установлено значительное повышение уровня бета-ХГЧ на фоне сниженного уровня PAPP-A.

Вопросы:

- 1 Риск какой патологии повышен у плода в данном случае?
- 2 Какой метод пренатальной диагностики целесообразно использовать для исключения заболевания?

Ситуационная задача № 6

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства.

Срок беременности - 19,4 недели. Известно, что по результатам скрининга на наследственную и врожденную патологию 1-го триместра (программа ASTRAIA) патологических отклонений выявлено не было. Индивидуальный риск пациентки по хромосомной патологии у плода не повышен. На консультацию предоставлены результаты исследования сывороточных маркеров 2-го триместра. Отмечается значительное повышение уровня АФП на фоне нормального уровня ХГЧ.

Вопросы:

- 1 Риск какой патологии повышен у плода в данном случае?
- 2 Какой метод пренатальной диагностики целесообразно использовать для исключения заболевания?

Ситуационная задача № 7

Родители вместе с ребенком обратились на обследование в генетическую клинику по рекомендации врача-кардиолога с целью уточнения диагноза. Из анамнеза известно, что в 2013 г. лет ребенку было проведено 2 операции по

поводу надклапанного стеноза аорты. В период госпитализации у ребенка была консультация генетика, по результатам которой врач заподозрил наличие синдромальной патологии - синдром Вильямса. Объективно у ребенка отмечаются специфические изменения со стороны лица, характерные для синдрома Вильямса.

Какой метод лабораторной диагностики позволит подтвердить диагноз?