

**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 №   2  

«  14  »   02   2023 г.

УТВЕРЖДЕНО  
приказом ректора  
«  15  »   02   2023г.  
№   68  

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА  
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ ВРАЧЕЙ**

**ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ**

«Лабораторная генетика»

**Трудоемкость: 576 часов**

**Форма освоения: очная**

**Документ о квалификации: диплом о присвоении квалификации**

Ростов-на-Дону  
2023

Дополнительная профессиональная программа профессиональной переподготовки по специальности «Лабораторная генетика» одобрена на заседании кафедры персонализированной и трансляционной медицины.

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

Программа рекомендована к утверждению рецензентами:

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

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

Дополнительная профессиональная программа профессиональной переподготовки «Лабораторная генетика» (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:

<b>№№</b>	<b>Фамилия, имя, отчество</b>	<b>Учёная степень, звание</b>	<b>Занимаемая должность</b>	<b>Место работы</b>
<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>
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.	Пименова В.В.	-	Ассистент кафедры персонализированной и трансляционной медицины ФПК и ППС	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.**

Категория обучающихся: специалитет по одной из специальностей: "Лечебное дело", "Медико-профилактическое дело", "Медицинская биофизика", "Медицинская биохимия", "Медицинская кибернетика" "Педиатрия", "Стоматология", специалисты при наличии подготовки в интернатуре/ординатуре по одной из специальностей: "Генетика", "Клиническая лабораторная диагностика"

### **1.3. Цель реализации программы**

Формирование системы теоретических знаний и практических умений в области лабораторной генетики, а именно расширение и углубление знаний в области молекулярно-генетических исследований с использованием методов

лабораторной генетики, приобретение новых профессиональных компетенций, необходимых для выполнения нового вида профессиональной деятельности, то есть в приобретении новой квалификации.

**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	А/01.7	Организация контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований
	А/02.7	Освоение и внедрение новых методов клинических лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики invitro
	А/03.7	Выполнение клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
	А/04.7	Внутрилабораторная валидация результатов клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
В: Выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности, консультирование	В/01.8	Консультирование медицинских работников и пациентов
	В/02.8	Организационно-методическое обеспечение лабораторного процесса

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

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"	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 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	<b>готовность к:</b> 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 A/03.7 A/04.7
	<b>должен знать:</b> Основные принципы и методы осваиваемых клинических лабораторных исследований	A/01.8 A/02.8
	<b>должен уметь:</b> организовать и	A/03.8



	производить контроль качества новых методов клинических лабораторных исследований	
	<b>должен владеть:</b> процедурами контроля качества фармакогенетических методов и оценивать их результат	
<b>ПК-2</b>	<b>готовность к</b> выполнению онкогенетических анализов	A/01.8 A/02.8 A/03.8 B/04.8
	<b>должен знать:</b> теоретические основы онкогенетики	
	<b>должен уметь:</b> формулировать заключение по результатам молекулярно-генетического тестирования генов наследственной предрасположенности к определённому онкологическому заболеванию	
	<b>должен владеть:</b> различными лабораторными молекулярно-генетическими методами	
<b>ПК-3</b>	<b>готовность к</b> выполнению фармакогенетических анализов	A/01.8 A/02.8 A/03.8 B/04.8
	<b>должен знать:</b> теоретические основы фармакогенетики	
	<b>должен уметь:</b> формулировать заключение по результатам молекулярно-генетического тестирования в области фармакогенетики	
	<b>должен владеть:</b> различными лабораторными молекулярно-генетическими методами	
<b>ПК-4</b>	<b>готовность к</b> выполнению молекулярно-генетических анализов наследственной предрасположенности к широко распространённым заболеваниям	A/01.8 A/02.8 A/03.8 B/01.8 B/02.8 B/03.8 B/04.8
	<b>должен знать:</b> теоретические основы генетики сложно наследуемых заболеваний	
	<b>должен уметь:</b> 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

<b>График обучения</b>	<b>Акад. часов в день</b>	<b>Дней в неделю</b>	<b>Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)</b>
<b>Форма обучения</b>			
Очная	6	6	4 месяца, 16 недель, 96 дней

## 2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.

### 2.1 Учебный план.

дополнительной профессиональной программы профессиональной переподготовки врачей по специальности  
«Лабораторная генетика», в объёме 576 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
<b>Специальные дисциплины</b>																
1	Генетика	55	51	8	34	9		4	4						ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4	ПА
2	Биохимия	30	28	10	16	2		2	2						ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4	ПА

3	Генетика человека	52	48	16	16	16		4	4						ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4	<b>ПА</b>
4	Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней	19	17	4	10	3		2	2						ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4	<b>ПА</b>
5	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней	32	24	14	8	2		8	8						ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4	<b>ПА</b>
6	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней	38	30	6	20	4		8	8						ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4	<b>ПА</b>
7	Биохимические методы	46	42	8	30	4		4	4						ПК-1	<b>ПА</b>

	диагностики наследственных болезней													ПК-2 ПК-3 ПК-4	
8	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	90	85	10	70	5		5	5					ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4	<b>ПА</b>
9	Современные достижения в области лабораторной генетики	80	75	25	40	10		5	5					ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4	<b>ПА</b>
10	Профилактика наследственных болезней	60	58	8	50			2	2					ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4	<b>ПА</b>
	<b>Смежные дисциплины</b>														
11	<b>Мобилизационная</b>	48		30		18									<b>ТК</b>

	<b>подготовка и гражданская оборона в сфере здравоохранения</b>																
	<b>Итоговая аттестация</b>	<b>6</b>															<b>Экзамен</b>
	<b>Всего часов по программе</b>	<b>576</b>															

## 2.2. Календарный учебный график.

Учебные занятия проводятся в течение 4 месяцев, 16 недель, шесть дней в неделю по 6 академических часа в день.

## 2.3. Рабочие программы учебных модулей.

### МОДУЛЬ 1

#### Генетика

Код	Наименования тем, элементов
1.1	История развития и становления генетики как науки
1.1.1	Мировая история генетики
1.1.2	История генетики в нашей стране
1.2	Хромосомная теория наследственности
1.3	Популяционная генетика
1.3.1	Базисные понятия популяционной генетики
1.3.2	Роль популяционной генетики в диагностике наследственных болезней
1.4	Геномика и геномные технологии

### МОДУЛЬ 2

#### Биохимия

Код	Наименования тем, элементов
2.1	Строение информационных молекул и матричные биосинтезы
2.1.1	Строение и синтез РНК и ДНК
2.1.2	Строение и синтез белка
2.2	Основные особенности метаболических процессов
2.2.1	Базисные сведения о метаболизме
2.2.2	Роль ферментов в метаболизме
2.3	Методы исследования нарушений обмена веществ
2.3.1	Основные методы исследования нарушений обмена веществ

2.3.2	Газовая хроматография и масс-спектрометрия
-------	--

## МОДУЛЬ 3

### Генетика человека

Код	Наименования тем, элементов
3.1	История развития и становления генетики как науки
3.1.1	Мировая история генетики
3.1.2	История генетики в нашей стране
3.2	Наследственность и ее молекулярные основы
3.2.1	Понятие о генах и геномах
3.2.2	Функциональное устройство генов человека
3.2.3	Доминантность и рецессивность генов. Генное взаимодействие
3.2.5	Эпигенетика
3.3	Цитологические основы наследственности
3.3.1	Роль клеточных структур в реализации наследственности
3.3.2	Митоз и мейоз
3.4	Гены и признаки
3.5	Изменчивость
3.6	Методы генетики человека

## МОДУЛЬ 4

### Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней

Код	Наименования тем, элементов
4.1	Наследственность и патология
4.1.1	Моногенные наследственные заболевания
4.1.2	Мультифакториальные (сложно наследуемые) заболевания
4.2	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)
4.2.1	Наиболее часто встречающиеся моногенные заболевания. Неонатальный скрининг



4.2.2	Болезни геномногoимпринтинга
4.3	Болезни, имеющие генетическую предрасположенность

## МОДУЛЬ 5

### Лабораторные методы диагностики наследственных болезней

Код	Наименования тем, элементов
5.1	Место лабораторных исследований в диагностик наследственной патологии
5.2.	Общелабораторные методы диагностики наследственных болезней
5.3.	Устройство молекулярно-генетической лаборатории

## МОДУЛЬ 6

### Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней

Код	Наименования тем, элементов
6.1	Хромосомный анализ. Общие положения. Особенности хромосомного анализа. Клинические показания для проведения хромосомного анализа.
6.2.	Технические аспекты цитогенетического анализа.
6.3.	Номенклатура и морфология хромосом. Хромосомные aberrации.
6.4.	Хромосомные аномалии и синдромы.
6.5.	Цитогенетика бесплодия.
6.6.	Цитогенетические исследования недифференцированных форм умственной отсталости у детей.

## МОДУЛЬ 7

### Биохимические методы диагностики наследственных болезней

Код	Наименования тем, элементов
7.1	Правила сбора и хранения биологического материала
7.2	Качественные, количественные и полуколичественные методы биохимической диагностики наследственных болезней
7.3	Общая характеристика физико-химических методов
7.4	Теоретические основы биохимических методов диагностики
7.5	Компартментализация клеточных процессов. Клеточные органеллы
7.6	Методы анализа и идентификации гликозаминогликанов
7.7	Методы анализа и идентификации олигосахаридов
7.8	Тандемная масс-спектрометрия
7.9	Современные биохимические анализаторы в диагностике наследственных болезней

7.10	Роль энзимодиагностики наследственных болезней
------	--

## МОДУЛЬ 8

### Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней

Код	Наименования тем, элементов
8.1	Программа «Геном человека» и ее итоги
8.2	Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике
8.3	Сайты рестрикции. Полиморфизм длин рестриционных фрагментов (далее – ПДРФ)
8.4	Молекулы нуклеиновых кислот, используемые в ДНК-диагностике
8.5	Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике
8.6	Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике
8.7	Электрофорез нуклеиновых кислот
8.8	ДНК-диагностика наследственных болезней
8.9	ДНК-диагностика и оценка генетического риска
8.10	ДНК-диагностика заболеваний, связанных с нарушением импринтинга
8.11	Методы оценки аллельного метилирования
8.12	Область применения ДНК-диагностики
8.13	Автоматические системы для молекулярно-генетической диагностики
8.14	Методы диагностики с использованием микрочипов
8.15	Компьютерные базы данных для анализа выявленных мутаций

## МОДУЛЬ 9

### Современные достижения в области лабораторной генетики

Код	Наименования тем, элементов
9.1	Молекулярно-генетические исследования - основа персонализированной медицины
9.2	Определение генетически обусловленной предрасположенности к развитию заболеваний
9.3	Использование полногеномных методов исследования в диагностике наследственных заболеваний
9.4	Преимущества и ограничения персонализированной диагностики и

	лечения
9.5	Персонализированная и таргетная терапия онкологических заболеваний
9.6	Персонализированная фармакогеномика
9.7	Персонализированная и таргетная терапия нейродегенеративных заболеваний
9.8	ПЦР диагностика инфекционной патологии

## МОДУЛЬ 10

### Профилактика наследственных болезней

Код	Наименования тем, элементов
10.1	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии
10.2	Основы медико-генетического консультирования
10.3	Мониторинг врожденных аномалий развития
10.4	Основы периконцепционной профилактики наследственных болезней
10.5	Пренатальная диагностика
10.6	Неонатальный скрининг наследственных болезней и его осуществление в России
10.7	Доимплантационная пренатальная диагностика при ЭКО

### Рабочая программа «Смежные дисциплины»

#### Мобилизационная подготовка и гражданская оборона в сфере здравоохранения

Код	Наименование тем, элементов и т. д.
<b>11.1</b>	<b>Оборонеспособность и национальная безопасность Российской Федерации</b>
11.2	Основы национальной безопасности Российской Федерации
11.3	Законодательное и нормативное правовое регулирование в области и охраны государственной тайны
<b>11.4</b>	<b>Основы мобилизационной подготовки экономики Российской Федерации</b>
11.5	Законодательное нормативное правовое обеспечение мобилизационной подготовки и мобилизации в Российской Федерации

<b>11.6</b>	<b>Мобилизационная подготовка здравоохранения Российской Федерации</b>
11.7	Специальное формирования здравоохранения (СФЗ), их место и роль в современной системе лечебно–эвакуационного обеспечения войск
11.8	Подвижные медицинские формирования. Задачи, организация, порядок работы
<b>11.9</b>	<b>Государственный материальный резерв</b>
11.10	Нормативное правовое регулирование вопросов формирования, хранения, накопления и освежения запасов мобилизационного резерва
<b>11.11</b>	<b>Избранные вопросы медицины катастроф</b>
11.12	Организация и основы деятельности службы медицины катастроф (СМК)
<b>11.13</b>	<b>Хирургическая патология в военное время</b>
11.14	Комбинированные поражения
<b>11.15</b>	<b>Терапевтическая патология в военное время</b>
11.16	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. 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 собеседования, 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 *диплом о присвоении квалификации*.

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

### КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТА НА ТЕОРЕТИЧЕСКИЙ ВОПРОС

Отметка	Дескрипторы		
	прочность знаний	умение объяснять сущность явлений, процессов, делать выводы	логичность и последовательность ответа

отлично	прочность знаний, знание основных процессов изучаемой предметной области, ответ отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владением терминологическим аппаратом; логичностью и последовательностью ответа	высокое умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры	высокая логичность и последовательность ответа
хорошо	прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; свободное владение монологической речью, однако допускается одна - две неточности в ответе	умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; однако допускается одна - две неточности в ответе	логичность и последовательность ответа
удовлетворительно	удовлетворительные знания процессов изучаемой предметной области, ответ, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории. Допускается несколько ошибок в содержании ответа	удовлетворительное умение давать аргументированные ответы и приводить примеры; удовлетворительно сформированные навыки анализа явлений, процессов. Допускается несколько ошибок в содержании ответа	удовлетворительная логичность и последовательность ответа
неудовлетворительно	слабое знание изучаемой предметной области, неглубокое раскрытие темы; слабое знание основных вопросов теории, слабые навыки анализа явлений, процессов. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа	неумение давать аргументированные ответы	отсутствие логичности и последовательности ответа

### **КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ РЕШЕНИЯ СИТУАЦИОННОЙ ЗАДАЧИ**

Отметка	Дескрипторы			
	понимание проблемы	анализ ситуации	навыки решения ситуации	профессиональное мышление
отлично	полное понимание проблемы. Все	высокая способность анализировать	высокая способность выбрать метод	высокий уровень профессионального мышления

	требования, предъявляемые к заданию, выполнены	ситуацию, делать выводы	решения проблемы уверенные навыки решения ситуации	
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**

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

### **2.5. Оценочные материалы.**

Оценочные материалы представлены в видеопросов, 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»	Помещение кафедры Персонализированной и трансляционной медицины; лаборатория клинко-гематологических исследований
2	ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России	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.	.ПК с выходом в интернет, ОС WinXPи выше
2.	Амплификатор типа ДТ-96 или CFX-96
3.	Лабораторная информационная система
4.	Медицинская информационная система

#### 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. Учебник

2.	Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с.
	Дополнительная литература
1.	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.
2.	Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э.Д.Рубан. – М. : Феникс, 2017. – 320 с. : ил.
3.	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

### 3.2.2. Информационно-коммуникационные ресурсы.

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

### 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](http://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	-	Ассистент кафедры персонализированной	Совмещение

	Валерьевна		и трансляционной медицины	
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 «Лабораторная генетика» со сроком освоения 576  
академических часов по специальностям  
«Лабораторная генетика»

#### Модуль 1

1	Кафедра	Персонализированной и трансляционной медицины
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	2023
12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Генетика
15	Тема	1.1-1.4
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	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 АВО 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 Блюма		
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	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	2023
12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Биохимия
15	Тема	2.1-2.3
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 (АРОЕ), 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 псевдохоллинэстеразы 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	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	2023

12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Генетика человека
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 мультифакториальным 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	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	2023
12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней
15	Тема	4.1-4.3
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		

### Модуль 5

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 ОҚДЦ
4	Зав.кафедрой	Бурцев Д.В.
5	Ответственный	Перевезенцев О.А.

	составитель	
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	2023
12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней
15	Тема	5.1-5.3
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	10
18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

### Список тестовых заданий

5	1	1			
1			Какие методы используются в молекулярно-генетической диагностике новых мутаций.		
			SSCP		
			гетеродуплексный анализ		
	*		Верны первые два варианта		
			ПЦР в реальном времени		
5	1	2			

1			"Филадельфийская хромосома" может быть обнаружена в клетках больного при:		
			болезни Дауна		
			синдроме "кошачьего крика"		
	*		хроническом миелолейкозе		
			синдроме Блума		
5	1	3			
1			Частота синдрома Шерешевского-Тернера среди новорожденных девочек составляет		
			1:1000		
	*		1:3000		
			1:5000		
			1:15000		
5	1	4			
1			Какие из перечисленных ниже пар оснований являются комплементарными:		
			A-T		
			G-C		
	*		A-T и G-C		
			A-G		
5	1	5			

1			Какой из реагентов не используется при ПЦР диагностике ДНК содержащих вирусов:		
			ДНК-полимераза		
			специфические праймеры		
	*		обратная транскриптаза (ревертаза)		
			ПЦР буфер		
5	1	6			
1			При какой температуре обычно проходит элонгация целевого фрагмента ДНК ДНК-полимеразой при проведении ПЦР:		
	*		72°C		
			94°C		
			57°C		
			40°C		
5	1	7			
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		

5	1	8			
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		
5	1	9			
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.		
5	1	10			
1			Разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение фрагмента, с поворотом 180 градусов:		
			делеция		
	*		инверсия		
			дупликация		
			транслокация		

### Модуль 6

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	2023
12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней
15	Тема	6.1-6.6
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	10
18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

### Список тестовых заданий

6	1	1			
1			Какие из перечисленных ниже пар оснований являются комплементарными:		
			A-T		



			G-C		
	*		A-T и G-C		
			A-G		
6	1	2			
1			Какой из реагентов не используется при ПЦР диагностике ДНК содержащих вирусов:		
			ДНК-полимераза		
			специфические праймеры		
	*		обратная транскриптаза (ревертаза)		
			ПЦР буфер		
6	1	3			
1			При какой температуре обычно проходит элонгация целевого фрагмента ДНК ДНК-полимеразой при проведении ПЦР:		
	*		72°C		
			94°C		
			57°C		
			40°C		
6	1	4			
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		
6	1	5			
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		
6	1	6			
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.		
6	1	7			
1			Разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение фрагмента, с поворотом 180 градусов:		

			делеция		
	*		инверсия		
			дупликация		
			транслокация		
6	1	8			
1			Какой из ниже перечисленные противоопухолевых препаратов создан по технологии малых интерферирующих РНК		
			гефитиниб		
	*		MRX34		
			куркумин		
			гармин		
6	1	9			
1			Мутации в генах BRCA1 и BRCA2 повышают вероятность развития		
			рака молочной железы		
			рака яичников		
	*		рака молочной железы и/или яичников		
			рака тела матки		
6	1	10			
1			Секвенирование ДНК представляет собой		
			определение последовательности нуклеотидов ДНК		

	*	определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена		
		метод "сортировки" хромосом		
		исследование взаимодействия ДНК с белками		

### Модуль 7

1	Кафедра	Персонализированной и трансляционной медицины
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	2023
12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Биохимические методы диагностики наследственных болезней
15	Тема	7.1-7.10
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	10

18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

### Список тестовых заданий

7	1	1			
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 метаболических продуктов, образующихся на различных, отличающихся от главного, путях метаболизма.		
	*		все ответы верные		
7	1	2			
1			Какой примерный процент составляют среди опухолевых заболеваний наследственные синдромы		
	*		1		
			5		
			10		
			20		

7	1	3			
1			Генетический полиморфизм в гене аполипопротеина Е (АРОЕ), имеет определенное значение в эффективности терапии		
			болезни Паркинсона		
	*		Болезни Альцгеймера		
			Болезни Гентингтона		
			БАС		
7	1	4			
1			Вариантные последовательности с прямым влиянием на ответ обнаружены в гене		
			бета-2-адренорецептора		
			АПФ		
	*		верны первые два ответа		
			альфа-2-адренорецептора		
7	1	5			
1			С изоформами цитохрома Р450 связан метаболизм		
			антигистаминных препаратов		
			ингибиторов ретровирусной протеазы		
			бензодиазепинов		
	*		все ответы верные		

7	1	6			
1			Гены, которые кодируют цитохромы, объединяются		
			в 16 семейств		
	*		В 17 семейств		
			В 10 семейств		
			В 2 семейства		
7	1	8			
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		
7	1	9			
1			Любая группа метаплазированных клеток генетически представляет собой		
			гомогенную популяцию		
	*		гетерогенную популяцию		
			клонированную популяцию		

			все ответы верные		
7	1	10			
1			Какой процент индивидуумов белой расы является “медленными метаболизаторами”		
			8		
			6		
	*		7		
			10		

### Модуль 8

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	2023
12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная



14	Модуль	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней
15	Тема	8.1-8.15
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	10
18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

### Список тестовых заданий

8	1	1			
1			Кровное родство при мультифакториальном наследовании		
			существенно увеличивает повторный риск		
	*		немного увеличивает повторный риск		
			не влияет на повторный риск		
			немного снижает повторный риск		
8	1	2			
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		
8	1	3			
1			В российской популяции наиболее часто встречается следующая мутация в гене BRCA1		
	*		5382insC		
			185del		
			300G>T		
			2085del.		
8	1	4			
1			Одним из типов наследственных опухолей толстой кишки является		
	*		Синдром Линча		
			Синдром Дауна		
			Синдром Жильбера		
			Синдром Ли-Фраумени		
8	1	5			
1			Степень ассоциации генетического варианта какого-либо гена с мультифакториальным заболеванием характеризуется величиной:		
			p		
			q		

			CI		
	*		OR		
8	1	6			
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		
8	1	7			
1			Мутации в генах BRCA1 и BRCA2 повышают вероятность развития		
			рака молочной железы		
			рака яичников		
	*		рака молочной железы и/или яичников		
			рака тела матки		
8	1	8			
1			Секвенирование ДНК представляет собой		
			определение последовательности нуклеотидов ДНК		
	*		определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена		

			метод "сортировки" хромосом		
			исследование взаимодействия ДНК с белками		
8	1	9			
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		
8	1	10			
1			Какому количеству нуклеотидов последовательности ДНК соответствует 1 аминокислота в кодируемой участком ДНК аминокислотной последовательности		
			2		
			1		
	*		3		
			4		

### Модуль 9

1	Кафедра	Персонализированной и трансляционной медицины
---	---------	---

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	2023
12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Современные достижения в области лабораторной генетики
15	Тема	9.1-9.8
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	10
18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

### Список тестовых заданий

9	1	1			
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		
9	1	2			
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		
9	1	3			
1			Кровное родство при мультифакториальном наследовании:		
			существенно увеличивает повторный риск		
	*		немного увеличивает повторный риск		
			не влияет на повторный риск		
			немного снижает повторный риск		
9	1	4			
1			Термин "болезни импринтинга" подразумевает:		

			мультифакториальные заболевания		
			патологию митохондриальных генов		
	*		заболевания, обусловленные родительским типом унаследованного патологического гена		
			последствия радиоактивного воздействия на геном		
9	1	5			
1			Наибольшее значение генетическое предрасположение имеет при:		
			коклюше		
			скарлатине		
	*		инфекционном гепатите		
			все варианты верные		
9	1	6			
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		
9	1	7			

1			К мультифакториальным заболеваниям относится:		
			лучевая болезнь		
			брюшной тиф		
	*		гипертоническая болезнь		
			ВИЧ инфекция.		
9	1	8			
1			Факторами риска синдрома потери плода являются:		
			гипергомоцистеинемия		
			мутация Лейдена		
			семейная отягощенность по невынашиванию беременности.		
	*		все варианты верные		
9	1	9			
1			Какой из нижеперечисленных генов предрасположенности к тромбофилиям относится к тромбоцитарному звену гемостаза:		
			F2		
			F13		
	*		ITGA2		
			PAI		
9	1	10			



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

### Модуль 10

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	2023
12	Специальность	Лабораторная генетика
13	Форма обучения	Очная
14	Модуль	Профилактика наследственных болезней
15	Тема	10.1-10.7
16	Подтема	-
17	Количество вопросов	10

18	Тип вопроса	Single
19	Источник	-

### Список тестовых заданий

10	1	1			
1			Полиморфизм какого гена играет роль в развитии сердечной недостаточности		
			ADRB2		
	*		ACE		
			FTO		
			CYP5		
10	1	2			
1			С наследственной предрасположенностью к раку молочной железы и/или яичников ассоциированы мутации в генах		
			F2		
			MYH		
	*		BRCA 1 и 2		
			CHER		
10	1	3			
1			Кровное родство при мультифакториальном наследовании		
			существенно увеличивает повторный риск		

	*		немного увеличивает повторный риск		
			не влияет на повторный риск		
			немного снижает повторный риск		
10	1	4			
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		
10	1	5			
1			В российской популяции наиболее часто встречается следующая мутация в гене BRCA1		
	*		5382insC		
			185del		
			300G>T		
			2085del.		
10	1	6			

1			Одним из типов наследственных опухолей толстой кишки является		
	*		Синдром Линча		
			Синдром Дауна		
			Синдром Жильбера		
			Синдром Ли-Фраумени		
10	1	7			
1			Степень ассоциации генетического варианта какого-либо гена с мультифакториальным заболеванием характеризуется величиной:		
			$p$		
			$q$		
			CI		
	*		OR		
10	1	8			
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		

10	1	9			
1			Мутации в генах BRCA1 и BRCA2 повышают вероятность развития		
			рака молочной железы		
			рака яичников		
	*		рака молочной железы и/или яичников		
			рака тела матки		
10	1	10			
1			Какой процент индивидуумов белой расы является “медленными метаболиторами”		
			8		
			6		
	*		7		
			10		

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

1. Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства. Срок беременности - 15,1 неделя. По данным клинико-генеалогического анализа установлено, что 2 родных брата и 1 двоюродный брат пациентки страдают наследственным X-сцепленным рецессивным заболеванием (синдром Мартина-Белл). Сама пациентка является носительницей 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. Какова вероятность проявления патологии у ребенка в данном случае?

2. 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. Риск какой патологии повышен у плода в данном случае?

3. 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. Вопрос: Риск какой патологии повышен у плода в данном случае?

4. 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. Вопрос: Какой метод лабораторной диагностики позволит подтвердить диагноз?

5. Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства. Срок беременности - 13 нед. Данная беременность 2-я. Первый ребенок у пациентки страдает миодистрофией Дюшенна (наследственным X-сцепленным рецессивным заболеванием). Кроме того поданным клинико-генеалогического анализа установлено, что у пациентки есть 2 родных дяди по материнской линии с аналогичной патологией. Вопрос: Провести медико-генетическое консультирование семьи. Оценить риск развития миодистрофии Дюшенна у ребенка от второй беременности.

6. Пациент обратился в генетическую клинику с целью обследования для уточнения. Жалобы: желтушность кожи и склер. Из анамнеза известно, что впервые на желтушность склер пациент обратил внимание полгода назад. В этот же период мать пациента обратила внимание на желтоватый оттенок кожи сына. Сам пациент допускает, что возможно и раньше склеры и кожа имели желтоватый оттенок, однако он не придавал этому значения. По результатам биохимического анализа крови было установлено повышение уровня общего билирубина за счет непрямого. Заподозрен синдром Жильбера. Вопрос: Какой метод лабораторной диагностики позволит подтвердить диагноз?

7. Мама вместе с ребенком 3-х лет обратились на консультацию к генетику с целью обследования для уточнения диагноза. Жалобы: - частые рецидивирующие инфекции нижних дыхательных путей

- обильный жирный стул с частичками непереваренной пищи и резким неприятным  
Из анамнеза известно, что ребенок от 2-й беременности, 2-х родов. Предыдущий  
ребенок умер в неонатальном периоде от острой кишечной непроходимости. В обоих  
случаях пациентка не вставала на учет в женскую консультацию, роды были домашние.

Вопрос:

Установить предварительный диагноз у ребенка. Какие симптомы являются  
патогномоничными для данной патологии?

8. На консультацию обратилась супружеская пара с целью прогноза потомства.  
Семья планирует деторождение.

При сборе анамнеза установлено, что супруги имеют одного ребенка, у которого был  
диагностирован синдром Марфана. Также синдромом Марфана страдает супруг пациентки и  
его мать.

Задание:

Провести медико-генетическое консультирование семьи. Оценить риск  
развития синдрома Марфана у последующих детей в данной супружеской паре

9. Вас вызвали на срочную консультацию в инфекционное отделение городской  
больницы. Пациентка – беременная женщина. Срок беременности - 18,5 недель.  
Диагноз: ВИЧ, острый токсоплазмоз.

По результатам скрининга 1-го триместра у пациентки был установлен высокий риск  
хромосомной патологии у плода (наличие УЗ-маркера – расширение толщины  
воротникового пространства, наличие биохимических маркеров – значительное снижение  
уровня PAPP-A на фоне повышенного уровня бета-ХГЧ).

Задание:

Составьте план индивидуального обследования пациентки

10. Вас вызвали на консультацию в отделение патологии новорожденных детской  
больницы.

Жалоба лечащего врача: наличие у ребенка множественных стигм дизэмбриогенеза,  
ВПС.

При сборе анамнеза установлено, что ребенок от 1-й беременности, 1-х родов.

Воздействие экзогенных тератогенных факторов в период беременности мать ребенка  
отрицает.

Объективно у ребенка отмечаются множественные стигмы дизэмбриогенеза:

квадратная несколько ассиметричная форма черепа. Гипертрихоз на лбу, рост волос на лбу  
по типу "завитка"; аномальная форма ушных раковин (вытянуты кверху и заострены, козелки  
несколько гипоплазированы, в области мочек отверстия (фистулы?)); первые пальцы на  
кистях особенно дистальные фалагни расширены; на стопах - на левой постаксиальная  
полидактилия, на правой - первый палец укорочен; нижние конечности визуальнo  
укорочены, косолапость легкой степени обеих стоп. По результатам ЭхоКГ у ребенка был  
диагностирован ВПС.

Задание:

Определить круг предполагаемых диагнозов и составить план обследования.

11. . 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 ASTRAlA) 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.

Вопрос:

Какой метод пренатальной диагностики целесообразно использовать для исключения заболевания?

12. Женщина с отягощённым анамнезом по тромбофилиям планирует беременность.

Задание: какие молекулярно-генетические и биохимические тесты можно назначить для определения риска развития гестационной тромбофилии?

13. Женщина с отягощённым семейным анамнезом планирует беременность. Задание: какие молекулярно-генетические и биохимические тесты можно назначить для опеределения риска развития гипертензии беременных

14. К вам для консультации пришла женщина с отягощённым семейным анамнезом по раку молочной железы. Какие молекулярно-генетические исследования можно назначить пациентке для определения риск развития у неё данной патологии?

15. У пациента методом ПЦР выявили ДНК вируса гепатита С в количестве 180 копий на мл. Задание: какими способами можно подтвердить или опровергнуть диагноз гепатита С у данного пациента?

16. К вам пришла женщина с отягощённым семейным анамнезом по раку шейки матки. Какие лабораторные исследования ей можно назначить для определения риска возникновения у неё данной патологии?

17. В ПЦР лаборатории внезапно во всех образцах детектирован положительный гепатит В. Задание: какое нежелательное событие произошло в лаборатории? Какие методы необходимо предпринять для его устранения?

### **3.Список теоретических вопросов:**

1. Какой метод наиболее информативен для выявления наследственных нарушений аминокислотного обмена?
2. Чем отличается принципиально мейоз и митоз?
3. Как звучит основная догма молекулярной генетики?
4. По каким признакам классифицируют наследственную патологию?
5. Какая роль ДНК и РНК в хранении и передаче наследственной информации?
6. Назовите основные этапы синтеза белка в клетке.
7. Основные хромосомные болезни.
8. Назовите основные методы, применяемые в клинической генетике.
9. Основные итоги программы “Геном человека”.
10. Что такое доминантные и рецессивные гены? Как реализуется доминантность и рецессивность на молекулярном уровне?
11. Взаимодействие генов. Что такое кодоминантность, эпистаз и полимерия.
12. Как происходит регуляция функционирования различных генов? Что такое эпигенетика?



13. Наследственность и изменчивость.
14. Какова роль различных клеточных структур в реализации наследственности?
15. Основные понятия генетики: ген, геном, гаплотип, генотип.
16. Расскажите о роли сателлитной ДНК в организации генома.
17. Понятие о моногенных наследственных болезнях. Наиболее часто встречающаяся моногенная наследственная патология.
18. Мультифакториальные (сложно наследуемые) заболевания: роль наследственных и приобретенных факторов в этиопатогенезе.
19. Методы выявления генетических вариантов, ассоциированных с мультифакториальными заболеваниями.
20. Анализ сцепления.
21. Что такое анализ ассоциаций генетических вариантов с мультифакториальными заболеваниями?
22. Муковисцидоз: социально значимое моногенное наследственное заболевание.
23. Фенилкетонурия как основное модельное заболевание группы наследственных нарушений обмена.
24. Болезнь Дауна: наиболее часто встречающийся хромосомный синдром.
25. Основные хромосомные аутосомные синдромы.
26. Основные хромосомные гоносомные синдромы.
27. Какова роль хромосомной патологии в тератологии?
28. Геномный импринтинг. Назовите примеры наследственной патологии.
29. Назовите основные методы лабораторной генетики.
30. ПЦР как базисный метод молекулярной генетики. Принципы и компоненты.
31. ПДРФ анализ.
32. Электрофорез в агарозном и полиакриламидном гелях.
33. ПЦР анализ в реальном времени.
34. Амплификационные методы молекулярной генетики.
35. Гибридизационные методы молекулярной генетики.
36. Назовите основные методы диагностики моногенных наследственных болезней.
37. ДНК-диагностика и оценка генетического риска.
38. Преимущества ПЦР диагностики инфекционной патологии.
39. Основные биохимические методы диагностики наследственных болезней.
40. Основные правила сбора, хранения и транспортировки биоматериала для ДНК диагностики.
41. Назовите основные методы выделения нуклеиновых кислот.
42. Отличия ПЦР диагностики ДНК- и РНК-содержащих вирусов.
43. Методы секвенирования.
44. Классическое секвенирование по Сэнгеру. Область применения и ограничения метода.
45. Массивное параллельное секвенирование нового поколения (NGS).
46. Понятие о персонифицированной медицине. Роль лабораторной генетики.
47. Персонифицированная медицина широко распространенные заболевания.
48. Мутация, полиморфизм или генетический вариант?
49. Генетические варианты, ассоциированные с предрасположенностью к тромбофилиям.
50. Генетические варианты, ассоциированные с предрасположенностью к гипертонической болезни.
51. Онкогенетика и персонифицированная медицина.