Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 03.08.2023 10:16:15
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b[illegible]

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра клинической лабораторной диагностики и бактериологии

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной деятельности и молодежной политике
д.м.н., доцент Т.В. Бородулина
_____
«10» _____ 2023 г.

Рабочая программа дисциплины
Б1.Б.01. Лабораторная генетика

Уровень высшего образования: *подготовка кадров высшей квалификации*

Специальность: *31.08.06 Лабораторная генетика*

Квалификация: *Врач-лабораторный генетик*

г. Екатеринбург
2023

Рабочая программа дисциплины «Лабораторная генетика» составлена в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом по специальности ординатуры 31.08.06 Лабораторная генетика, утвержденным приказом Минобрнауки России № 1050 от 25 августа 2014 г., и с учетом требований профессионального стандарта "Специалист в области клинической лабораторной диагностики", утвержденного приказом Минтруда России № 145н от 14 марта 2018 г.

Рабочая программа дисциплины составлена:

№	ФИО	Должность	Ученое звание	Ученая степень
1	Базарный Владимир Викторович	Главный научный сотрудник ЦНИЛ	профессор	доктор медицинских наук
3	Савельев Леонид Иосифович	Доцент кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии	-	кандидат медицинских наук
3	Кудрявцева Елена Владимировна	Заведующий ЦНИЛ	доцент	доктор медицинских наук

Рабочая программа дисциплины одобрена представителями практического здравоохранения и академического сообщества. Рецензент:
Филипенко М.Л. - ведущий научный сотрудник, заведующий группой фармакогеномики Института химической биологии и фундаментальной медицины Сибирского отделения РАН, доктор биологических наук

Рабочая программа дисциплины обсуждена и одобрена:
- на заседании кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии
(протокол № 8 от 14.04.2023)
- методической комиссией специальностей ординатуры
(протокол № 5 от 10.05.2023).

1. Цель изучения дисциплины

Целью изучения дисциплины «Лабораторная генетика» является подготовка специалистов врачей лабораторных генетиков по всем видам деятельности, предусмотренным ФГОС ВО по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика для выполнения трудовых функций, предусмотренных профессиональным стандартом «Специалист в области клинической лабораторной диагностики».

Задачи обучения:

Сформировать у врача-специалиста систему знаний, умений, навыков, обеспечивающих способность и готовность:

1. Самостоятельно выполнять лабораторные обследования при проведении профилактических осмотров, при обследовании пациентов в амбулаторно-поликлинических условиях и при оказании стационарной специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи
2. Грамотно интерпретировать результаты исследований в диагностике, дифференциальной диагностике, прогнозе заболеваний, выборе адекватного лечения.
3. Грамотно применять знания по лабораторному мониторингу фармакотерапии, включая вопросы фармакодинамики, фармакокинетики, контроля эффективности и безопасности лекарственной терапии.
4. Самостоятельно применять знания и навыки по лабораторному обследованию при профилактике заболеваний, диспансеризации больных с врожденными и наследственными заболеваниями, медицинской реабилитации, наблюдению за течением беременности.
5. Грамотно применять умения и навыки просветительской и профилактической работы врача.

2. Место дисциплины в структуре ОП

Дисциплина «Лабораторная генетика» относится к базовой части учебного плана по специальности «Лабораторная генетика», изучается на протяжении 1,2,3 и 4 семестров. Освоение дисциплины базируется на основе знаний и умений, полученных в процессе изучения предшествующих дисциплин: генетика, биологическая химия, гистология, эмбриология и цитология; микробиология, вирусология и иммунология; патологическая анатомия, патологическая физиология.

Дисциплина «Лабораторная генетика» направлена на формирование фундаментальных и прикладных знаний, умений и навыков, и является необходимой базой для успешного освоения программы ординатуры по специальности «Лабораторная генетика».

3.Требования к результатам освоения дисциплины

Процесс изучения дисциплины «Лабораторная генетика» направлен на обучение и формирование у выпускника следующих компетенций, необходимых для выполнения трудовых функций и трудовых действий, предусмотренных профессиональным стандартом «Специалист в области клинической лабораторной диагностики".

Универсальные компетенции:

УК-1 - готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу;

УК-2 - готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия.

Профессиональные компетенции.

профилактическая деятельность:

ПК-1 - готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания

ПК-2 - готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными

диагностическая деятельность:

ПК – 5 - готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

ПК – 6 - готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов

психолого-педагогическая деятельность:

ПК-7 - готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих

организационно-управленческая деятельность:

ПК-8 - готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях

ПК-9 - готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование у ординаторов способности и готовности выполнять в профессиональной деятельности следующие трудовые функции/действия:

Трудовая функция В/01.8 .

Консультирование медицинских работников и пациентов

Трудовые действия:

Консультирование врачей-специалистов на этапе назначения клинических лабораторных исследований

Консультирование медицинских работников и пациентов по особенностям взятия, транспортировки и хранения биологического материала

Консультирование медицинских работников и пациентов по правилам и методам проведения исследований при выполнении клинических лабораторных исследований по месту взятия биологического материала (по месту лечения)

Анализ результатов клинических лабораторных исследований, клиническая верификация результатов

Составление клинико-лабораторного заключения по комплексу результатов клинических лабораторных исследований

В результате изучения дисциплины «Лабораторная генетика» ординатор должен:

Знать

правила и способы получения биологического материала для лабораторных исследований.

принципы оценки диагностической эффективности тестов (аналитической и диагностической чувствительности, аналитической и диагностической специфичности, прогностической ценности положительного и отрицательного результатов, отношение правдоподобия для положительного и отрицательного результатов, построение ROC-кривой).

Правила получения референтных интервалов лабораторных показателей. Понятие порогового значения результата лабораторного теста (уровня принятия решения)

Уметь

определять перечень необходимых генетических лабораторных исследований для решения стоящей перед лечащим врачом диагностической задачи.

Владеть

методологией консультирования врача-клинициста по подготовке пациента к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты лабораторных исследований.

Трудовая функция В/02.8

Организационно-методическое обеспечение лабораторного процесса.

Трудовые действия:
Разработка и применение СОП по этапам лабораторно-генетического исследования
Составление рекомендаций по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала
Разработка и применение алгоритма извещения лечащих врачей при критических значениях лабораторных генетических показателей у пациентов
Разработка и применение алгоритма по выдаче результатов клинических лабораторных исследований в генетике
Составление периодических отчетов о своей работе, работе лаборатории, по внутрилабораторному контролю и внешней оценке качества исследований

В результате изучения дисциплины «Лабораторная генетика» ординатор должен:
Знать
Формы отчетов в лаборатории
Состав и значение СОП
Виды контроля качества клинических лабораторных исследований
Коэффициент критической разницы лабораторного показателя, методика его расчета
Пороговые значения лабораторных показателей
Референтные интервалы, критические значения лабораторных показателей
Алгоритмы выдачи результатов клинических лабораторных исследований
Уметь
Готовить отчеты по установленным формам
Разрабатывать алгоритм извещения лечащих врачей о критических значениях лабораторных показателей у пациентов
Разрабатывать алгоритм выдачи результатов генетических лабораторных исследований
Разрабатывать формы отчетов в лаборатории
Владеть
Основами управления качеством клинических лабораторных исследований.
Принципами организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории.
Трудовая функция B/03.8
Выполнение генетических лабораторных исследований
Трудовые действия
Выполнение генетических лабораторных исследований, требующих специальной подготовки (повышение квалификации), и составление клинико-лабораторного заключения по результатам генетического исследования с учетом профиля медицинской организации (экспертные клинические лабораторные исследования).
Выполнение процедур контроля качества методов генетических лабораторных исследований.и
Разработка и применение стандартных операционных процедур по генетическим исследованиям.
Подготовка отчетов по результатам генетических лабораторных исследований.
В результате изучения дисциплины «Лабораторная генетика» ординатор должен:
Знать
Принципы лабораторных генетических методов четвертой категории сложности, применяемых в лаборатории: цитогенетических, молекулярно-биологических а также химико-микроскопических, гематологических, биохимических, коагулологических, иммунологических, иммуногематологических.
Аналитические характеристики лабораторных генетических методов и их обеспечение.
Медицинские изделия, применяемые для диагностики in vitro
Уметь
Выполнять генетические лабораторные исследования
Производить контроль качества клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности и оценивать его результаты
Составлять отчеты по необходимым формам

Владеть
Владеет методологией контроля качества методов генетических лабораторных исследований.

Трудовая функция B/04.8
Формулирование заключения по результатам лабораторных исследований.
Трудовые действия:
Оценка патофизиологических процессов в организме пациента на основании результатов генетических исследований.
Формулирование и оформление заключения по результатам генетических исследований.

В результате изучения дисциплины «Лабораторная генетика» ординатор должен:
Знать
Врачебная этика и деонтология
Структура и функции клеток, органов и систем организма человека (основы клеточной и молекулярной биологии, анатомии, нормальной и патологической физиологии). Структура ДНК, гена. Методы генетических исследований.
Определение необходимости и планирование программы генетических лабораторных исследований для пациента
Правила и способы получения биологического материала для генетических лабораторных исследований
Уметь
Оценивать и интерпретировать результаты генетических лабораторных исследований
Осуществлять клиническую верификацию результатов генетических лабораторных исследований
Определять необходимость и предлагать программу дополнительных генетических лабораторных исследований для пациента
Формулировать заключение по результатам генетических лабораторных исследований
Обсуждать результаты генетинических лабораторных исследований и заключения по результатам лабораторных исследований на консилиумах
Владеть
методологией формулирования заключения по результатам генетических лабораторных исследований

Трудовая функция B/05.8
Организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории и ведение медицинской документации
Трудовые действия
Организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории
Контроль выполнения должностных обязанностей находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории
Контроль выполнения находящимся в распоряжении медицинским персоналом лаборатории требований охраны труда и санитарно-противоэпидемического режима
Ведение медицинской документации, в том числе в электронном виде
В результате изучения дисциплины Лабораторная генетика ординатор должен:
Знать
Функциональные обязанности медицинского персонала лаборатории
Психологию взаимоотношений в трудовом коллективе
Преаналитические и аналитические технологии генетических лабораторных исследований
Принципы работы и правила эксплуатации медицинских изделий для диагностики in vitro
Основы управления качеством клинических лабораторных исследований
Правила оказания медицинской помощи при неотложных состояниях
Основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы

Правила действий при обнаружении пациента с признаками особо опасных инфекций

Уметь

Организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории

Проводить внутренний аудит деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории

Обучать находящийся в распоряжении медицинский персонал лаборатории новым навыкам и умениям

Владеть

Методикой использования в своей работе лабораторной и госпитальной информационных систем и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

4. Объем и вид учебной работы

Виды учебной работы	Трудоемкость		Семестры *(указание з.е. (час.) по семестрам)*			
	з. е. (часы)		1	2	3	4
Аудиторные занятия (всего)	18 (648)		3,5 (126)	12,5 (450)	9,5 (342)	2,5 (90)
в том числе:						
Лекции	2 (72)		1 (36)		1 (36)	
Практические занятия в т.ч. семинары, круглые столы, коллоквиумы	16 (576)		2 (72)	8 (288)	4 (144)	2 (72)
Самостоятельная работа (всего)	9 (324)		0,5 (18)	4,5 (162)	3,5 (126)	0,5 (18)
том числе:						
Реферат				2 (72)	2 (72)	
Формы аттестации по дисциплине (зачет, экзамен)	1 (36)				1 (36)	
Общая трудоемкость дисциплины	28 з.е.	1008 час.				

Практические занятия с ординаторами могут проходить в виде практических занятий как таковых, семинаров, коллоквиумов, круглых столов, мастер-классов, ролевых игр, супервизии.

5. Содержание дисциплины

Дидактическая единица	**Наименование дисциплинарного модуля, ДЕ, темы**	**Коды формируемых компетенций**	**Основное содержание раздела, дидактической единицы (тема, основные закономерности, понятия, термины и т.п.)**
Дисциплинарный модуль 1.Введение в клиническую лабораторную диагностику			
ДЕ-1	Вопросы организации работы КДЛ	УК-1 ПК-1	Основы организации лабораторной службы Значение, цели, задачи и место клинической лабораторной диагностики в развитии теоретической и практической медицины. Организационная структура лабораторной службы. Основные законодательные, нормативные, методические и другие документы, регламентирующие деятельность службы. Современные проблемы и основные направления совершенствования, управления

			экономики и планирования службы. Лабораторная информационная система. Вопросы организации специализированных видов лабораторной службы. Научно-теоретические и научно-организационные основы стандартизации лабораторных исследований. Типы клинико-диагностический лабораторий МО.. Отчетность и анализ деятельности КДЛ
ДЕ-2	Лабораторный тест – основа лабораторной генетики	УК-1, ПК-6	Структура лабораторного теста. Получение и подготовка биологического материала для исследований. Понятие об обеспечении качества лабораторных исследований. Референтный интервал. Понятие об аналитической и диагностической чувствительности и специфичности.
Дисциплинарный модуль 2.Общая генетика			
ДЕ-3	Молекулярные основы наследствен-ности.	УК-1, ПК-5	Структура и свойства нуклеиновых кислот. История открытия ДНК. Строение нуклеозидов, нуклеотидов: природные, минорные, неканонические, химически-синтезируемые. Содержание нуклеотидов в ДНК. Содержание динуклеотидов в ДНК. Принцип комплементарности. Вторичная структура ДНК. Неканонические формы ДНК. Первичная, вторичная, третичная структура РНК. Функциональные элементы генома. Доля транскрибируемой ДНК. Мусорная ДНК. Информационная емкость. Реализация ДНК как генетического материала. Анализ первичной структуры ДНК и её функции. Гены человека. Псевдогены, их классификация. Регуляторные участки в геноме: промотор, ТАТА-бокс, энхансер, сайленсер, инсулятор. Повторяющиеся последовательности в ДНК. Тандемные повторы: микросателлиты, минисателлиты и сателлиты. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Диспергированные повторы: транспозоны и ретротранспозоны. Открытие мобильных элементов. Полиморфизм ДНК. Функционирование вторичной структуры ДНК. G-квадруплексы в промоторах и теломерах. ДНКазимы. Характеристики транскриптома. Транскрибирующаяся часть генома, её разнообразие и вариации. Белок-кодирующие и белокнекодирующие РНК. Реализация кодирующего потенциала РНК. Описание и функции коротких белок-некодирующих РНК. Механизм и роль RNA-интерференции. Описание siRNA и miRNA. Регуляция экспрессии генов на транскрипционном и посттранскрипционном уровнях. DNA-интерференция. Прикладное использование РНК-интерференции. Экзосомы и миРНК. Функциональность вторичной структуры РНК. Потенциал вторичной структуры РНК. Структура белков. Структура аминокислоты. Природные и неприродные «unnatural» аминокислоты. Классификация аминокислот. Свойства аминокислот. Уровни организации структуры белков - от первичной до четвертичной. Секвенирование белка как метод

			установления первичной структуры. Генетический код, его свойства. Компьютерное определение первичной структуры белка. Доменная структура белков. Функции белков. Структурная протеомика. База данных структур белков.Функциональное разнообразие белков. Регуляция экспрессии генов. Регуляция активности генов у прокариот.Концепция оперона. Регуляция активности генов у эукариотов и её значение. Эпигенетика. Эпигенетические модификации. Метилирование ДНК. Метилирование цитозина и аденина.Механизмы репрессии транскрипции, обусловленной метилированием.Биологические функции метилированной ДНК. Эпигеном. Эпимутация. Исследование эпигенома. Эпигенетика и клонирование. Эпигенетика и канцерогенез. Эпигенетика и старение. Посттранскрипционная регуляция экспрессии генов эукариот.Антисмысловая регуляция. Трансляционная и посттрансляционная регуляция экспрессии генов эукариот.
ДЕ-4	Цитологичес-кие основы наследствен-ности.	УК-1, ПК-6	Структурно-функциональная организация хромосом человека. Отечественные ученые-основоположники цитогенетики в России. Исторические аспекты развития цитогенетики. Понятие о кариотипе. Число и морфология хромосом. Митоз и клеточный цикл. Регуляция фаз клеточного цикла. Контрольные точки клеточного цикла. Хромосомы в метафазе. Гипотетическая модель организации комплекса когезина. Структурно-морфологическая разнородность хромосомы. Типы и распределение специфических последовательностей ДНК. Нуклеосомная структура хроматина. Роль негистоновых белков в структурной организации митотических хромосом. Центромерный район хромосомы. Элементы центромеры. Теломерный район хромосомы. Строение теломеры. Специализированные нуклеосомы теломеры: строение и формирование телосомы (шелтерина). Концевая недорепликация теломер. Теломераза. Болезни, ассоциированные с дисфункцией теломер. Ядрышко-образующие районы хромосом. Локализация в геноме.
ДЕ-5	Гены и признаки. Изменчивость	УК-1 ПК-5,6	Законы передачи наследственных признаков. Взаимодействие неаллельных генов. Гены – модификаторы. Формирование признака.Механизмы тератогенеза. Основные тератогенные факторы (физические,химические, биологические). Мутационная изменчивость. Типы геномных и хромосомных мутаций. Молекулярно-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями хромосом. Мутагенез – спонтанный, индуцированный, радиационный, химическийю. Факторы, приводящие к возникновению спонтанных мутаций у человека. Методы определения спонтанных мутаций. Антимутагены. Проблема

			генетических последствий действия радиации на человека. Оценка генетических последствий. Репарация ДНК. Репаративные системы. Дефекты системы репарации и болезни связанные с ними.
Дисциплинарный модуль 4. Методы лабораторной генетики			
ДЕ-6	Биохимические методы исследования.	ПК-5,6	Общелабораторные технологии: Центрифугирование, взвешивание, фильтрация, дозирование жидкостей. Принципы методов биохимических исследований - оптических, электрохимических, иммунохимических, электрофоретических, хроматографии и масс-спектрометрии. Физико-химические методы. Фотометрия и фотометрическая аппаратура, флуориметрия и флуориметрическая аппаратура, плазменная фотометрия, потенциометрическая pH-метрия. Типы хроматографии (их характеристика): адсорбционная, ионообменная, распределительная, аффинная, гель-фильтрация, тонкослойная хроматография, высоко-эффективная хроматография: газожидкостная хроматография с масс-спектрометрией (вкл. тандемную). Электрофорез в различных носителях: одномерный, двумерный, седиментационный анализ, иммунноферментативный анализ. Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена. Методы разделения, идентификации, количественного определения аминокислот и белков. Анализ активности ферментов. Методы идентификации и количественного определения углеводов. Методы разделения и идентификации липидов и липосодержащих молекул. Методы определения различных классов гормонов. Методы определения предшественников и метаболитов стероидных гормонов.Методы определения витаминов. Методы определения неорганических ионов. Понятие об интерференции. Применение биохимических исследований для перинатального скрининга, ранней диагностики, оценки эффективности терапии и мониторинга состояния пациента при врожденных и наследственных заболеваниях. Методы программ массового просеивания на ФКУ, гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром, муковисцидоз. Методы очистки и идентификации белков,применяемы для диагностики НБО различной этиологии. Методы энзимодиагностики, применяемые для выделения НБО. Методы исследования метаболитов, применяемые для диагностики НБО. Специфические методы, применяемые для диагностики болезней клеточных органелл.
ДЕ-7	Молекулярно-генетические методы	УК-1, ПК-5,6	Принципы молекулярно-генетических методов. Условия, оснащение и техника безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований.

	исследований		Полимеразная цепная реакция. Фрагментный анализ ДНК. Интерпретация результатов. Мультиплексная амплификация лигазно связанных проб (MLPA-анализ). Анализ экспрессии генов. Методы определения последовательности нуклеиновых кислот. ПДФР-анализ, ферменты рестрикции. Хромосомный микроматричный анализ. Принципы и способы секвенирования ДНК. Секвенирование нового поколения. Секвенирование по Сэнгеру. Сравнительная геномная гибридизация. FISH-диагностика. Геномная дактилоскопия. Методы выявления точковых мутаций. Гибридизационные методы. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики. Стратегии картирования генов человека и методы полногеномного скрининга. Методы картирования генома человека Молекулярно-генетические методы в диагностике, выборе терапии и оценки ее эффективности при вирусных гепатитах, ВИЧ-инфекции, природно-очаговых инфекций, хламидиоза и микоплазменной инфекции, герпес-вирусных инфекций. ПЦР диагностика в онкологии и фармакогенетике. Высокопроцессивное секвенирование.Основные компьютерные средства визуализации и анализануклеотидных последовательностей, получаемых в результате секвенирования ДНК.
ДЕ-8	Цитогенетический метод	УК-1, ПК-5,6	Кариотипирование. Показания для направления на анализ кариотипа. Принципы записи кариотипа (ISCN). Терминология и символы обозначения аномалий. Специфика анализа отдельных вариантов хромосомного полиморфизма. Маркерные хромосомы. Половой хроматин. Дифференциальная окраска хромосом. Протокол хромосомного анализа. Цитогенетические методы исследования полового хроматина,хромосомного набора (рутинный, методы дифференциального окрашивания хромосом), исследования прометафазных хромосом, молекулярно-цитогенетические методы. . Гибридизация нуклеиновых кислот in situ. ДНК-зонды. Методы получения фрагментов геномной ДНК: клонирование в векторах, проточная цитометрия, микродиссекция метафазных хромосом, олигонуклеотидный синтез. Флуоресцентная in situ гибридизация (FISH). Виды и способы флуоресцентного мечения ДНК. ДНК-зонды, используемые для диагностики хромосомных аномалий. Основные этапы FISH. Многоцветные технологии FISH (мультиплексная, многоцветный бэндинг) и их применение в клинической диагностике. Синтения. Показания к молекулярно-цитогенетическому анализу интерфазных ядер.
ДЕ-9	Иммуногенети	УК-1,	Понятие об иммунной системе. Иммуноцитохимия,

	ка HLA-типирование	ПК -5,6	иммунофлуоресценция. Методы работы с белками. Проточная цитометрия. Антигены и гены системы HLA, методы определения. Области применения, значение в трансплантологии.
Дисциплинарный модуль 5. Лабораторная диагностика врожденных и наследственных заболеваний			
ДЕ-10	Организация медико-генетической помощи населению	УК-1,2 ПК-2,7,8,9	Организация помощи больным с врожденными и наследственными заболеваниями и их семьям. Задачи и функции медико-генетических центров. Нормативные документы в области медицинской генетики. Учет, отчетность и ведение документации. Организация труда врача-генетика. История развития генетической службы в России и в Свердловской области. Этика и деонтология в медицинской генетике. Вопросы трудовой экспертизы больных с врожденной и наследственной патологией. Показания и порядок направления на МСЭ. Социальное обеспечение больных с наследственной патологией. Медицинская статистика и проблемы демографии. Генетические регистры. Пропаганда медико-генетических знаний среди населения и медицинских работников.Перспективы развития медицинской генетики и медико-генетической службы в России. Экономическая эффективность медико-генетической службы Анализ деятельности медико-генетических консультаций. Оснащение медико-генетических центров.
ДЕ-11	Медико-генетическое консультирование	УК-1,2 ПК-2,7,8,9	Этические вопросы при медико-генетическом консультировании. Особенности генетической информации. Принцип конфиденциальности работы врача-генетика Принципы диагностики наследственных болезней. Расчет риска при наследственных болезнях с менделевским типом наследования. Консультирование гетерозиготных носителей рецессивной патологии. Консультирование носительниц мутаций в генах, при мультифакторной патологии. Расчет риска при болезнях с наследственной предрасположенностью. Доказательства роли генетических и средовых факторов в развитии патологии. Определение медико-генетического риска для потомства при врожденных пороках развития. Консультирование при наследственных опухолевых синдромах. Гены, ассоциированные с высоким риском развития рака. Моногенные и мультифакторные формы злокачественных новообразований. Консультирование фертильных пациентов с аномалиями кариотипа. Генетический прогноз при мутагенных и тератогенных воздействиях. Информационно-поисковые диагностические системы. Эффективность медико-генетического

			консультирования. Уровень понимания медико-генетического заключения. Социальные факторы, влияющие на принятие решения. Роль религии в формировании общественного мнения относительно генетических методов диагностики и лечения. Мониторинг врожденных аномалий развития. Подходы к сбору данных: case-control, клинический подход, когортный подход. Особенности медико-генетического консультирования супружеской пары при направлении на вспомогательные репродуктивные технологии.

5.2. Контролируемые учебные элементы

Дидактическая единица (ДЕ)		Контролируемые ЗУН, направленные на формирование компетенций		
		Знать (формулировка знания и указание ПК-, УК-)	**Уметь** (формулировка умения и указание ПК-, УК-)	**Владеть** (формулировка навыка и указание ПК-, УК-)
ДЕ-1	Вопросы организации работы КДЛ	Организационная структура лабораторной службы. Основные законодательные, нормативные, методические и другие документы, регламентирующие деятельность службы. Современные проблемы и основные направления совершенствования, управления экономики и планирования службы УК-1,2, ПК 1	Сформировать отчет и проанализировать деятельность КДЛ УК-1,2, ПК-1	Навык анализа эффективности деятельности лаборатории УК-1,2, ПК-1
ДЕ-2	Принципы клинической лабораторной диагностики	Лабораторные тесты: этапы, виды, аналитические и диагностические характеристики, методы их расчета . основные современные преаналитические и аналитические технологии клинических лабораторных исследований; Система обеспечения	оценить клиническую значимость результатов лабораторных исследований; организовать и ппровести контроль качества пре- и аналитического этапа выполняемых исследований; УК-3, ПК-6	Навыком расчета показателей клинической значимости лабораторных тестов, Навыками интерпретации результатов лабораторных исследований в зависимости от клинической ситуации (скрининг, диагностика, мониторинг).

		качества. Особенности обследования пациентов на этапах скрининга, диагностики, мониторинга. УК-1, ПК-6		УК-1, ПК-6
ДЕ-3	Молекуляр-ные основы наследствен-ности	Структура и свойства нуклеиновых кислот. Реализация ДНК как генетического материала. Гены человека. Полиморфизм ДНК. Функциональность вторичной структуры РНК. Структура белков. Эпигенетика. Эпигенетические модификации. Метилирование ДНК. УК-1, ПК-1,5	Анализ первичной структуры ДНК и её функции. База данных структур белков. УК-1, ПК-1,5	Секвенирование белка как метод установления первичной структуры. Компьютерное определение первичной структуры белка. УК-1, ПК-1,5
ДЕ-4	Цитологичес-кие основы наследствен-ности.	Структурно-функциональная организация хромосом человека. Законы передачи наследственных признаков. Репарация ДНК. УК-1,ПК-6	Молекулярно-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями хромосом. Методы определения спонтанных мутаций. Оценка генетических последствий. УК-1,ПК-6	Навыком проведения и оценки результатов цитологического исследования. УК-1,ПК-6
ДЕ-5	Гены и признаки. Изменчивость	Законы передачи наследственных признаков. Взаимодействие неаллельных генов. ая изменчивость. Понятие о мутагенезе. Репарация ДНК.	Формирование признака.Механизмы тератогенеза. Типы геномных и хромосомных мутаций. Методы определения спонтанных мутаций	Навык молекулярно-цитогенетических характеристик синдромов, связанных с аномалиями хромосом. Оценка генетических последствий
ДЕ-6	Биохимичес-кие методы исследований	Принципы методов: оптических методов исследования, электрохимических, электрофореза, хроматографии, масс-спектрометрии, иммунохимических. ПК-5, 6	Использование биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена. Анализ активности ферментов. Методы идентификации и количественного определения	Общелабораторные технологии Оценка интерференции. Применение биохимических исследований для перинатального скрининга, ранней диагностики, оценки эффективности

			углеводов, липидов и липосодержащих молекул, гормонов, витаминов, неорганических ионов. Методы энзимодиагностики, применяемые для выделения НБО. Методы исследования метаболитов, применяемые для диагностики НБО. Специфические методы, применяемые для диагностики болезней клеточных органелл. ПК-5, 6	терапии и мониторинга состояния пациента при врожденных и наследственных заболеваниях. ПК-5, 6
ДЕ-7	Молекулярно-генетические методы исследований	Принципы молекулярно-генетических методов. ПДФР-анализ, ферменты рестрикции. Хромосомный микроматричный анализСравнительная геномная гибридизация. FISH-диагностика. Геномная дактилоскопия. Стратегии картирования генов человека и методы полногеномного скрининга. Методы картирования генома человека Молекулярно-генетические методы в диагностике, выборе терапии и оценки ее эффективности. ПЦР диагностика в онкологии и фармакогенетике. УК-1,ПК-5, 6	Условия, оснащение и техника безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований. . Принципы и способы секвенирования ДНК. Секвенирование нового поколения. Секвенирование по Сэнгеру. УК-1, ПК-5, 6	Полимеразная цепная реакция. Фрагментный анализ ДНК. Интерпретация результатов. Мультиплексная амплификация лигазно связанных проб (MLPA-анализ). Анализ экспрессии генов. Методы определения последовательности нуклеиновых кислот. Методы выявления точковых мутаций. Гибридизационные методы. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики. Основные компьютерные средства визуализации и анализа нуклеотидных последовательностей. УК-1,ПК-5, 6
ДЕ-8	Цитогенетический метод	Кариотипирование. Показания для направления на	Специфика анализа отдельных вариантов хромосомного	Принципы записи кариотипа (ISCN). Протокол

		анализ кариотипа. Терминология и символы обозначения аномалий. Цитогенетические методы исследования полового хроматина,хромосомного набора. ДНК-зонды. Виды и способы флуоресцентного мечения ДНК. ДНК-зонды, используемые для диагностики хромосомных аномалий. Показания к молекулярно-цитогенетическому анализу. УК-1,ПК-5, 6	полиморфизма. Дифференциальная окраска хромосом. Методы получения фрагментов геномной ДНК. УК-1, ПК-5, 6	хромосомного анализа. Флуоресцентная in situ гибридизация (FISH). УК-1,ПК-5, 6.
ДЕ-9	Иммуногенетика HLA-типирование	Понятие об иммунной системе. Антигены и гены системы HLA, методы определения. Области применения, значение в трансплантологии. УК-1,ПК-5, 6	Иммуноцитохимия, иммунофлуоресценция. УК-1,ПК-5, 6	Методы работы с белками. Проточная цитометрия. УК-1,ПК-5, 6
ДЕ-10	Организация медико-генетической помощи населению	Организация помощи больным с врожденными и наследственными заболеваниями и их семьям. Задачи и функции медико-генетических центров. Нормативные документы в области медицинской генетики. Генетические регистры. Оснащение медико-генетических центров. УК-2,ПК-2	Учет, отчетность и ведение документации. Организация труда врача-генетика. Медицинская статистика. Анализ деятельности медико-генетических консультаций. УК-2 ПК-2	Показания и порядок направления на МСЭ. Пропаганда медико-генетических знаний среди населения и медицинских работников. УК-2 ПК-2
ДЕ-11	Медико-генетическое консультирование	Этические вопросы при медико-генетическом консультировании. Принципы диагностики наследственных болезней.	Расчет риска при наследственных болезнях с менделевским типом наследования. Расчет риска при болезнях с наследственной предрасположенность	Определение медико-генетического риска для потомства при врожденных пороках развития. Подходы к сбору данных: case-control, клинический подход, когортный

		Информационно-поисковые диагностические системы. Уровень понимания медико-генетического заключения. УК-2 ПК-2, 6, 8, 9.	ю. Мониторинг врожденных аномалий развития. УК-2 ПК-2,6,8,9	подход. УК-2 ПК-2,6,8,9

Навыки как составляющие элементы конкретной компетенции (задача дисциплины) и требуемые профессиональным стандартом	Образовательные технологии, позволяющие владеть навыком	Средства и способ оценивания навыка
Обобщенная трудовая функция - код В Выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности, консультирование медицинск их работников и пациентов		
Трудовая функция -В/01.8 Консультирование медицинских работников и пациентов **Навык** консультирования врача-клинициста по подготовке пациента к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований.	На практических занятиях ординатор готовит правила подготовки пациента для определенного вида лабораторного исследования, описывает алгоритм выбора наиболее информативного теста. Участвует в обсуждении результатов исследований для конкретного больного.	Обязательная демонстрация навыка в ходе текущей и промежуточной аттестации по дисциплине
Трудовая функция В/02.8 Организационно-методическое обеспечение лабораторного процесса. **Навык** Описания системы управления качеством клинических лабораторных исследований. Принципами организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории.	На практических занятиях ординатор готовит СОП для конкреного метода и конкретных условий лаборатории. Готовит методический материал для проведения занятий со средним персоналом лаборатории по системе обеспечения качества исследований	Обязательная демонстрация навыка в ходе текущей и промежуточной аттестации по дисциплине
Трудовая функция В/03.8 Выполнение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности **Навык** Описать спецификацию качества и проанализировать данных контроля качества методов клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности	Решение ситуационных задач по оценке качества исследований, выявлению погрешностей и предотвращению погрешностей на основе принципов управления рисками.	Обязательная демонстрация навыка в ходе текущей и промежуточной аттестации по дисциплине
Трудовая функция В/04.8 Формулирование заключения по результатам клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности **Навык** формулирование заключения по результатам клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности	На практических занятиях ординатор описывает систему контроля качества для соответветсвующего вида исследования, зетем ординатуру предлагают ситуационные задачи для анализа текущих результатов контроля качества. Анализ результатов контроля качества реальных лабораторных	

	исследований по данным ЛИС.	
Трудовая функция В/05.8 Организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории и ведение медицинской документации **Навык** Использования в своей работе лабораторной и госпитальной информационных систем и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» для анализа деятельности лаборатории	На практических занятиях ординатор изучает Функциональные обязанности медицинского персонала лаборатории Психологию взаимоотношений в трудовом коллективе, Принципы работы и правила эксплуатации медицинских изделий для диагностики in vitro Решает ситуационные задачи по оценке работы среднего персонала в конкретных ситуациях деятельности лаборатории. Оценивает эффективность работы сотрудников и лаборатории по данным ЛИС — количество исследований на физическое лицо, количество неотложных исследований, количество патологических результатов, количество гемолизированных проб, выполнение внутреннего и внешнего контрояля качества	Обязательная демонстрация навыка в ходе текущей и промежуточной аттестации по дисциплин

5.3 Разделы дисциплин (ДЕ) и виды занятий

Наименование разделов дисциплин	Часы по видам занятий				Всего часов
	Лекции	Семинары	Практические занятия	Самостоятельная работа	
ДЕ-1.Вопросы организации работы КДЛ		2	8	10	22
ДЕ-2.Принципы клинической лабораторной диагностики	2	2	8	10	20
ДЕ-3.Молекулярно-генетические основы наследственности	12	8	126	72	198
ДЕ-4.Цитологические основы наследствен-ности.	12	4	112	52	180
ДЕ-5.Гены и признаки. Изменчивость	8	4	92	62	146
ДЕ-6.Биохимические методы исследований	14	8	76	60	158
ДЕ-7. Молекулярно-генетические методы исследований	6	2	12	20	30

ДЕ-8. Цитогенетический метод	6	1	22		19
ДЕ-9.Иммуногенетика HLA-типирование	4	1	14	6	13
ДЕ-10.Организация медико-генетической помощи населению	2	2	20	10	34
ДЕ-11.Медико-генетическое консультирование	6	2	50	22	80
Экзамен					36
ВСЕГО час	72	36	540	324	1008
зет	2	1	15	9	28

6. Примерная тематика:

6.1. Курсовых работ не предусмотрены учебным планом.

6.2. Учебно-исследовательских работ

1. Оценка клинико-диагностического значения молекулярно-генетических методов при наследственных (врожденных, онкологических) заболеваниях.
2. Сравнительная оценка аналитических и диагностических характеристик двух методов определения лабораторного генетического показателя для диагностики заболевания или мониторинга состояния пациента
3. Сравнительная оценка методов изучения различных генов.
4. Анализ обоснованности назначения генетических исследований.
5. Установление референтных интервалов для лабораторных генетических показателей.

6.3. Рефератов

1. Мультиплексные аналитические системы.
2. Значение HLAтипирования в трансплантологии.
3. Значение фармакогенетических исследований в онкологии.
4. Религиозные аспекты в генетическом обследовании.
5. Организация медико-генетических исследований в разных странах.
6. Современные подходы к перинатальному скринингу в разных регионах России.

7. Ресурсное обеспечение.

Освоение дисциплины осуществляется за счет кадровых ресурсов кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии, гарантирующих качество подготовки специалиста в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта по специальности *31.08.05 «Лабораторная генетика* и профессионального стандарта «Специалист в области клинической лабораторной диагностики». При условии добросовестного обучения ординатор овладеет знаниями, умениями и навыками, необходимыми для квалификационного уровня, предъявляемого к выпускнику по специальности. Образовательный процесс реализуют научно-педагогические сотрудники кафедры, имеющие высшее медицинское или биологическое образование, а также имеющие ученую степень кандидата или доктора медицинских наук, ученое звание доцента или профессора. Кафедра несет ответственность при обучении по дисциплине в части содержания, применяемых технологий и методов обучения, материально-технического, информационного, кадрового обеспечения, организации самостоятельной работы обучающихся, видов, форм, технологий контроля.

7.1. Образовательные технологии

Используются следующие образовательные технологии:

- Классическая лекция
- Проблемная лекция «вдвоем»
- Лекция – консилиум (конференция).

Практические занятия – метод репродуктивного обучения, обеспечивающий связь теории и практики, содействующий выработке у обучающихся умений, навыков применения знаний, полученных в ходе обучения на лекциях, семинарах и т.п. и в ходе самостоятельной работы.

Практическое занятие проводится индивидуально или с малой группой. Практические занятия проводятся в лабораториях базовых МО и в учебной лаборатории кафедры.

Семинарские и практические занятия в виде «Клинико-лабораторного консилиума», по разбору клинических примеров на основе историй болезни.

Проводятся экскурсии в крупнейшие КДЛ, встречи с ведущими специалистами.

Практические занятия проводятся с использованием интерактивных образовательных технологий, среди которых применяются:

1. клинические разборы больных;
2. участие в клинических консилиумах;
3. мини-конференции и «круглые столы»;
4. участие в научно-практических конференциях;
5. участие в патологоанатомических конференциях.

В интерактивной форме проводится 60% занятий.

Самостоятельная работа ординаторов проходит на клинических базах кафедры в виде работы по получению биологического материала, работы с бланками результатов лабораторных тестов с целью подтверждения возможности выдачи результатов в клинические отделения, выявления возможных погрешностей и планирования мероприятий по выяснению причин возникновения погрешностей и их устранения. Особое внимание придается взаимодействию с врачами, назначившими соответствующие исследования. Важным этапом самостоятельной подготовки является анализ историй болезни с оценкой правильности выбора лабораторных тестов и их клинической интерпретацией.

В процессе подготовки по дисциплине ординаторы выполняют учебно-исследовательские работы, готовят рефераты. Ординаторам предоставляется право участвовать в конференциях кафедры, МО, научного общества молодых ученых УГМУ, региональных и международных конференциях, проходящих в Екатеринбурге.

Помимо этого, используются возможности электронной информационно-образовательной среды. Вся необходимая учебно-методическая информация представлена на образовательном портале educa.usma.ru. Все обучающиеся имеют доступ к электронным образовательным ресурсам (электронный каталог и электронная библиотека Университета, ЭБС «Консультант студента»).

7.2. Материально-техническое оснащение

Наименование подразделения	Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий и прочее с перечнем основного оборудования
Кафедра клинической лабораторной диагностики и бактериологии	**Лекционная аудитория** – мультимедийный проектор, компьютер, доска **Учебная лаборатория** – включает в себя **1**. Набор помещений - учебная комната, которая соответствует основным требованиям, предъявляемым к клинико-диагностической лаборатории (площадь, покрытие стен и полов, освещение, вентиляция, водоснабжение, отопление), - лаборантская с блоком хранения химических реактивов и материальных ценностей, - санитарная зона – для мойки и обработки лабораторной посуды, для дезинфекции, хранения уборочного инвентаря. 2. Оснащение лаборатории:

	набор лабораторной мебели, демонстрационная видеосистема (микроскоп-фотокамера-компьютер), фотометр типа ROKI или аналогичный (2 шт) биохимический анализатор Сапфир 400 Плюс коагулометр, центрифуга лабораторная микроскоп бинокулярный – 6 шт дозаторы лабораторные – 10 шт. устройство для окраски мазков 3. Наборы расходных материалов: тестсистемы, наборы реактивов, предметные стекла, лабораторная посуда, средства для прикроватной диагностики (экспресс-тесты, глюкометры и т.п.). 4. Тестовые вопросы и задачи
ГАУЗ СО ОДКБ	Отдел клинической лабораторной диагностики включающий лаборатории: общеклинических, гематологических, цитологических методов исследований, клинической биохимии, иммунохимии, молекулярной генетики, иммунофенотипирования микробиологической диагностики.
ГАУЗ СО СОКБ №1	Клинико-диагностическая лаборатория в составе общеклинической, биохимической, иммунологической с молекулярно-генетическими методами, бактериологической лабораторий,
ГАУЗ СО КДЦ ОЗМИР	Отделение медико-генетического консультирования Отделение пренатальной диагностики Отделение вспомогательных репродуктивных технологий Отделение экспертизы качества оказания медицинской помощи Организационно-методический отдел Лабораторный отдел: лаборатория молекулярной диагностики, лаборатория цитогенетики Кабинеты УЗДГ-диагностики

7.3. Перечень лицензионного программного обеспечения

7.3.1. Системное программное обеспечение

7.3.1.1. Серверное программное обеспечение:

- VMwarevCenterServer 5 Standard, срок действия лицензии: бессрочно; VMwarevSphere 5 EnterprisePlus, срок действия лицензии: бессрочно, дог. № 31502097527 от 30.03.2015 ООО «Крона-КС»;
- WindowsServer 2003 Standard № 41964863 от 26.03.2007, № 43143029 от 05.12.2007, срок действия лицензий: бессрочно;
- WindowsServer 2019 Standard (32 ядра), лицензионное соглашение № V9657951 от 25.08.2020, срок действия лицензий: 31.08.2023 г., корпорация Microsoft;
- ExchangeServer 2007 Standard (лицензия № 42348959 от 26.06.2007, срок действия лицензии: бессрочно);
- SQL ServerStandard 2005 (лицензия № 42348959 от 26.06.2007, срок действия лицензии: бессрочно);
- CiscoCallManager v10.5 (договор № 31401301256 от 22.07.2014, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Микротест»;
- Шлюз безопасности Ideco UTM Enterprise Edition (лицензия № 109907 от 24.11.2020 г., срок действия лицензии: бессрочно), ООО «АЙДЕКО».

7.3.1.2. Операционные системы персональных компьютеров:

- Windows 7 Pro (OpenLicense № 45853269 от 02.09.2009, № 46759882 от 09.04.2010, № 46962403 от 28.05.2010, № 47369625 от 03.09.2010, № 47849166 от 21.12.2010, № 47849165 от 21.12.2010, №48457468 от 04.05.2011, № 49117440 от 25 03.10.2011, № 49155878 от 12.10.2011, № 49472004 от 20.12.2011), срок действия лицензии: бессрочно);

- Windows7 Starter (OpenLicense № 46759882 от 09.04.2010, № 49155878 от 12.10.2011, № 49472004 от 20.12.2011, срок действия лицензий: бессрочно);
- Windows 8 (OpenLicense № 61834837 от 09.04.2010, срок действия лицензий: бессрочно);
- Windows 8 Pro (OpenLicense № 61834837 от 24.04.2013, № 61293953 от 17.12.2012, срок действия лицензии: бессрочно);

7.3.2. Прикладное программное обеспечение

7.3.2.1. Офисные программы

- OfficeStandard 2007 (OpenLicense № 43219400 от 18.12.2007, № 46299303 от 21.12.2009, срок действия лицензии: бессрочно);
- OfficeProfessionalPlus 2007 (OpenLicense № 42348959 от 26.06.2007, № 46299303 от 21.12.2009, срок действия лицензии: бессрочно);
- OfficeStandard 2013 (OpenLicense№ 61293953 от 17.12.2012, № 49472004 от 20.12.2011, № 61822987 от 22.04.2013,№ 64496996 от 12.12.2014, № 64914420 от 16.03.2015, срок действия лицензии: бессрочно);

7.3.2.2. Программы обработки данных, информационные системы

- Программное обеспечение «ТАНДЕМ.Университет» (включая образовательный портал educa.usma.ru) (лицензионное свидетельство № УГМУ/21 от 22.12.2021, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Тандем ИС».

7.3.2.3. Внешние электронные информационно-образовательные ресурсы

- Образовательная платформа «Юрайт», поставщик: ООО «Электронное издательство ЮРАЙТ». Лицензионный договор № 10/14 от 30.06.2022.Срок действия до: 31.08.2023 года. Ссылка на ресурс: https://urait.ru/
- Электронная библиотечная система «Консультант студента», доступ к комплектам: «Медицина. Здравоохранение. ВО (базовый комплект)», «Медицина. Здравоохранение. ВО (премиум комплект)», «Медицина (ВО) ГЭОТАР-Медиа. Книги на английском языке».
Ссылка на ресурс: https://www.studentlibrary.ru/. Поставщик: ООО «КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА». Лицензионный договор №8/14 о предоставлении простой (неисключительной) лицензии на использование «Электронной библиотечной системы «Консультант студента» от 23.06.2022. Срок действия до 31.08.2023 года.
- База данных «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека». Ссылка на ресурс: https://www.rosmedlib.ru/ Поставщик: ООО «ВШОУЗ-КМК». Договор № 717КВ/06-2022 от 10.08.2022. Срок действия до 09.08.2023 года.
- Электронная библиотечная система«Book Up», доступ к коллекции «Большая медицинская библиотека». Ссылка на ресурс: https://www.books-up.ru/ Поставщик: ООО «Букап». Договор №БМБ на оказание безвозмездных услуг размещения электронных изданий от 18.04.2022. Срок действия до 18.04.2027 года.
- Электронно-библиотечная система «Лань», доступ к коллекции «Сетевая электронная библиотека». Ссылка на ресурс: https://e.lanbook.com/. Поставщик: ООО «ЭБС ЛАНЬ». Договор № СЭБ 1/2022 на оказание услуг от 01.11.2022. Срок действия до: 31.12.2026 года.
- База данных собственной генерации Электронная библиотека УГМУ, институциональный репозитарий на платформе DSpace Ссылка на ресурс: http://elib.usma.ru/. Договор установки и настройки № 670 от 01.03.2018. Срок действия: бессрочный.
- Универсальная база электронных периодических изданий ИВИС, доступ к индивидуальной коллекции научных медицинских журналов. Ссылка на ресурс: https://dlib.eastview.com/basic/details. Поставщик: ООО «ИВИС». Лицензионный договор № 9/14 от 23.06.2022. Срок действия до 30.06.2023 г.
- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer по различным отраслям знаний (выпуски 2021 года). Ссылка на ресурс: https://link.springer. com/. База данных Springer Journals Archive, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer по различным отраслям знаний (архив выпусков 1946 — 1996 гг.). Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group — коллекции Nature journals, Academic journals, Scientific American, Palgrave Macmillan (выпуски 2021 года).Ссылка на ресурс: https://www.nature.com Письмо

РФФИ от 26.07.2021 г. №785 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Springer Nature в 2021 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (выпуски 2022 года), коллекции: Medicine, Engineering, History, Law & Criminology, Business & Management, Physics & Astronomy. База данных, содержащая полнотекстовые журналы Adis издательства Springer Nature в области медицины и других смежных медицинских областей (выпуски 2022 года). Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РФФИ от 30.06.2022 г. №910 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature. Срок действия: до 31.12.2030
- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (выпуски 2022 года), коллекции: Biomedical & Life Science, Chemistry & Materials Science, Computer Science, Earth & Environmental Science. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно коллекцию Nature journals(выпуски 2022 года). Ссылка на ресурс: https://www.nature.com. Письмо РФФИ от 30.06.2022 г. №909 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature. Срок действия: до 31.12.2030
- База данных, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (выпуски 2022 года), коллекции: Architecture and Design, Behavioral Science & Psychology, Education, Economics and Finance, Literature, Cultural & Media Studies, Mathematics & Statistic. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, коллекция Academic journals, Scientific American, Palgrave Macmillan (выпуски 2022 года). Ссылки на ресурс: 1. https://www.nature.com; 2. https://link.springer.com Письмо РФФИ от 08.08.2022 г. №1065 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature. Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных eBook Collections (i.e. 2020 eBook collections) издательства Springer Nature – компании Springer Nature Customer Service Center GmbH. Ссылка на ресурс: https://link. springer.com/ Письмо РФФИ от 17.09.2021 г. №965 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Springer eBook Collections издательства Springer Nature в 2021 году. Срок действия: до 31.12.2030
- База данных eBook Collections (i.e. 2021 eBook collections) издательства Springer Nature – компании Springer Nature Customer Service Center GmbH. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РФФИ от 02.08.2022 г. №1045 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных eBook Collections издательства Springer Nature.Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных eBook Collections (i.e. 2022 eBook collections) издательства Springer Nature – компании Springer Nature Customer Service Center GmbH. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РФФИ от 11.08.2022 г. №1082 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных eBook Collections издательства Springer Nature.Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных eBook Collections (i.e. 2023 eBook collections) издательства Springer Nature Customer Service Center GmbH.Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/ Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1947 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Springer eBook Collections издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (год издания — 2023 г.), а именно тематическую коллекцию Life Sciences Package. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно журналы Nature journals, Academic journals, Scientific American (год издания — 2023 г.) тематической коллекции Life Sciences Package. Ссылка на ресурс: https://www.nature.com. База данных Adis Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer Nature, а именно журналы Adis (год издания — 2023 г.) тематической коллекции Life Sciences Package. Ссылка на ресурс:

https://link.springer.com/ Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1948 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030
- База данных Springer Materials Ссылка на ресурс: https://materials.springer.com Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1948 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 29.12.2023.
- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (год издания — 2023 г.), а именно тематическую коллекцию Social Sciences Package. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно журналы Palgrave Macmillan (год издания — 2023 г.) тематической коллекции Social Sciences Package. Ссылка на ресурс: https://www.nature.com. Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1949 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных Springer Nature Protocols and Methods. Ссылка на ресурс: https://experiments.springernature.com Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1949 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 29.12.2023
- База данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (год издания — 2023 г.), а именно тематические коллекции Physical Sciences & Engineering Package. Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/. База данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно журналы Nature journals (год издания — 2023 г.) тематической коллекции Physical Sciences & Engineering Package. Ссылка на ресурс: https://www.nature.com Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1950 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки.Срок действия: до 31.12.2030.
- База данных The Cochrane Library издательства John Wiley&Sons, Inc. Ссылка на ресурс: https://www.cochranelibrary.com Письмо РЦНИ от 14.04.2023 №613 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных The Cochrane Library издательства John Wiley&Sons, Inc. в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия до 31.07.2023.
- База данных Lippincott Williams and Wilkins Archive Journals издательства Ovid Technologies GmbH Ссылка на ресурс: https://ovidsp.ovid.com/autologin.cgi Письмо РЦНИ от 22.12.2022 №1870 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Lippincott Williams and Wilkins Archive Journals издательства Ovid Technologies GmbH в 2022 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030
- База данных патентного поиска Orbit Premium edition компании Questel SAS Ссылка на ресурс: https://www.orbit.com Письмо РЦНИ от 30.12.2022 №1955 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных компании Questel SAS в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия до 30.06.2023
- База данных The Wiley Journal Database издательства John Wiley&Sons, Inc., содержащая выпуски за 2019 — 2022 годы. Ссылка на ресурс: https://onlinelibrary.wiley.com Письмо РЦНИ от 07.04.2023 №574 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства John Wiley&Sons, Inc. в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия до 30.06.2023
- База данных The Wiley Journal Database издательства John Wiley&Sons, Inc., содержащая выпуски за 2023 год. Ссылка на ресурс: https://onlinelibrary.wiley.com Письмо РЦНИ от 07.04.2023 №574 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства John Wiley&Sons, Inc. в 2023 году на условиях централизованной подписки. Срок действия: до 31.12.2030._

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

8.1. Основная литература

Электронные базы данных, к которым обеспечен доступ.

1. База данных «Электронная библиотека медицинского ВУЗа» (ЭБС «Консультант студента») Доступ к комплектам «Медицина. Здравоохранение. ВО». «Гуманитарные и социальные науки», «Естественные и точные науки» (полнотекстовая) Контракт №152СЛ/03-2019 от 23.04.2019 Сайт БД: http://www.studmedlib.ru
2. Электронная База Данных (БД) Medline Medline complete Сублицензионный договор №646 Medline от 07. 05. 2018 Сайт БД: http://search.ebscohost.com
3. Политематическая реферативно-библиографическая и наукометрическая (библиометрическая) база данных Scopus Сублицензионный договор №1115/Scopus от 01.11.18 Сайт БД: www.scopus.com
4. Политематическая реферативно-библиографическая и наукометрическая (библиометрическая) база данных Web of Science Сублицензионный договор №1115/WoS от 02.04.18 Сайт БД: http://webofknowledge.com
5. Научная электронная библиотека Science Index "Российский индекс цитирования". Простая неисключительная лицензия на использование информационно-аналитической систе- мы Science Index Лицензионный договор SCIENCE INDEX №SIO-324/2019 от 27.05.2019 Сайт БД: https://elibrary.ru.

8.1.1. Электронные учебные издания (учебники, учебные пособия)

1.Клиническая лабораторная диагностика [Электронный ресурс] : учебное пособие / Кишкун А.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435182.html

2.Медицинские лабораторные технологии: руководство по клинической лабораторной диагностике : в 2 т. Т. 1 [Электронный ресурс] / [В. В. Алексеев и др.] ; под ред. А. И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970422748.html

3.Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Электронный ресурс] / под ред. А.И. Карпищенко– М: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429587.html

4.Назначение и клиническая интерпретация результатов лабораторных исследований [Электронный ресурс] / А. А. Кишкун - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. – Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970438732.html

5.Клиническая биохимия [Электронный ресурс] : учебное пособие / Под ред. В.А. Ткачука - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2008. Режим доступа- http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970407332.html

7.Эндокринная регуляция. Биохимические и физиологические аспекты [Электронный ресурс]: учебное пособие / под ред. В.А. Ткачука - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2009. – Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970410127.html

8. Анализ кариотипа в практике акушера-гинеколога [электронный ресурс] : учебное пособие для врачей / Кудрявцева Е.В., Ковалев В.В. doi: 10.12731/ER0421.26042021

8.1.2. Электронные базы данных, к которым обеспечен доступ.

1. База данных «Электронная библиотека медицинского ВУЗа» (ЭБС «Консультант студента») Доступ к комплектам «Медицина. Здравоохранение. ВО». «Гуманитарные и социальные науки», «Естественные и точные науки» (полнотекстовая) Контракт №152СЛ/03-2019 от 23.04.2019 Сайт БД: http://www.studmedlib.ru
2. Электронная База Данных (БД) Medline Medline complete Сублицензионный договор №646Medline от 07. 05. 2018 Сайт БД: http://search.ebscohost.com
3. Политематическая реферативно-библиографическая и наукометрическая (библиометрическая) база данных Scopus Сублицензионный договор №1115/Scopus от 01.11.18 Сайт БД: www.scopus.com
4. Политематическая реферативно-библиографическая и наукометрическая (библиометрическая) база данных Web of Science Сублицензионный договор №1115/WoS от 02.04.18 Сайт БД: http://webofknowledge.com

5. Научная электронная библиотека Science Index "Российский индекс цитирования". Простая неисключитльная лицензия на использование информационно-аналитической системы Science Index Лицензионный договор SCIENCE INDEX №SIO-324/2019 от 27.05.2019 Сайт БД: https://elibrary.ru
6. Министерство здравоохранения Российской Федерации. http://www.rosminzdrav.ru/
7. Министерство здравоохранения Свердловской области. http://minzdrav.midural.ru/
8. Федерация специалистов лабораторной медицины https://fedlab.ru/

8.1.3.Учебники

1. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013 – 936с.

2.Клиническая лабораторная диагностика : в 2 т. / под ред. профессора В. В.Долгова. — М. : ООО «Лабдиаг», 2017. — 464 с. – 20 экз.

3. Пассарг Э. Наглядная генетика / Э. Пассарг ; пер. с английского под ред. д-ра биол. наук Д.В. Ребрикова. – 2-е изд. – М. : Лаборатория

8.1.4.Учебные пособия

1.Диагностическое значение лабораторных исследований. Учебное пособие/ Вялов С.С. Издатель: МЕДпресс-информ, 2016.- 320 с. – 2 экз.

2. Клиническая лабораторная диагностика : учебное пособие / Кишкун А.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010 – 276 с. – 4 экз.

3. Ковалев В.В. Генетические аспекты невынашивания беременности: учебное пособие / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева, Н.М. Миляева, И.В. Лаврентьева. - – Екатеринбург: УГМУ, 2022. – 104 с.

8.2. Дополнительная литература.

1.Клиническая лабораторная диагностика. В 2 т. Национальное руководство [Текст] : учебное пособие / под ред. В.В. Долгова, В.В. Меньшикова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012 - . - 2012. - 928 с. – 20 экз.

2.Клиническая лабораторная диагностика. В 2 т. Национальное руководство [Текст] : учебное пособие / под ред. В.В. Долгова, В.В. Меньшикова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012 - .Т.2. - 2012. - 808 с. – 20 экз.

3.Миронова И.И., Романова Л.А., Долгов В.В. Общеклинические исследования. Моча, кал, ликвор, эякулят - Триада, 2012. – 10 экз.

4. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник. М.: Т-во научных изданий КМК; авторская академия. 2007. – 448с.

5. К. Л. Джеймс. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Атлас-справочник. Пер. с англ. – М., «Практика», 2011. 1024 с.

9. Аттестация по дисциплине

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме экзамена на основе тестового контроля, ситуационной задачи и собеседования по билетам, включающим 3 вопроса. До экзамена допускаются ординаторы, которые освоили программу дисциплины и успешно защитили реферат, а также аттестованные по практическим навыкам.

10. Фонд оценочных средств по дисциплине для проведения промежуточной аттестации представлен в Приложении к РПД.

11. Сведения о ежегодном пересмотре и обновлении РПД

Дата	№ протокола заседания кафедры	Внесенные изменения, либо информации об отсутствии необходимости изменений

12. Оформление, размещение, хранение РПД

Электронная версия рабочей программы дисциплины размещена в образовательном портале educa.usma.ru на странице дисциплины. Бумажная версия рабочей программы дисциплины с реквизитами, в прошитом варианте представлена на кафедре в составе учебно-методического комплекса дисциплины

13. Полный состав УМК дисциплины включает:

− ФГОС ВО соответствующего направления подготовки/ специальности, наименование профессионального стандарта;

− Рабочая программа дисциплины (РПД), одобренная соответствующей методической комиссией специальности, утвержденная проректором по учебной и воспитательной работе, подпись которого заверена печатью учебно-методического управления. РПД должна быть рецензирована.

− Тематический *календарны*й план практических занятий (семинаров, коллоквиумов, лабораторных работ и т.д.) на *текущий* учебный год (семестр);

− Учебные задания для ординаторов: к каждому практическому /семинарскому/ лабораторному занятию методические рекомендации к их выполнению;

− Методические рекомендации к самостоятельной работе обучающегося;

− Информация о всех видах и сроках аттестационных мероприятий по дисциплине.

− Программа подготовки к промежуточной аттестации по дисциплине (перечень вопросов к зачету, экзамену).

− Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации по дисциплине.

Приложение к РПД

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра клинической лабораторной диагностики и бактериологии

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной деятельности и молодежной политике
д.м.н., доцент Г.В. Бородулина
_____
«17» июня _____ 2023 г.

Фонд оценочных средств по дисциплине
Б1.Б.01. Лабораторная генетика

Уровень высшего образования: подготовка кадров высшей квалификации

Специальность: *31.08.06 Лабораторная генетика*

Квалификация: *Врач-лабораторный генетик*

г. Екатеринбург
2023

Фонд оценочных средств составлен в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом по специальности ординатуры 31.08.06 Лабораторная генетика, утвержденным приказом Минобрнауки России № 1050 от 25 августа 2014 г., и с учетом требований профессионального стандарта «Специалист в области клинической лабораторной диагностики», утвержденного приказом Минтруда России № 145н от 14 марта 2018 г.

Фонд оценочных средств составлен:

№	ФИО	Должность	Ученое звание	Ученая степень
1	Цвиренко Сергей Васильевич	Заведующий кафедрой	профессор	Доктор медицинских наук
2	Базарный Владимир Викторович	профессор	профессор	Доктор медицинских наук
3	Савельев Леонид Иосифович	доцент	-	Кандидат медицинских наук
4	Боронина Любовь Григорьевна	профессор	доцент	Доктор медицинских наук
5	Аверьянов Олег Юрьевич	Главный врач ГАУЗ СО ОДКБ		Кандидат медицинских наук

Фонд оценочных средств одобрен представителями профессионального и академического сообщества. Рецензенты:
Филипенко М.Л. - ведущий научный сотрудник, заведующий группой фармакогеномики Института химической биологии и фундаментальной медицины Сибирского отделения РАН, доктор биологических наук

Рабочая программа дисциплины обсуждена и одобрена:
- на заседании кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии (протокол № 8 от 14.04.2023)
- методической комиссией специальностей ординатуры (протокол № 5 от 10.05.2023).

1.Кодификатор

Дидактическая единица (ДЕ)		Контролируемые ЗУН, направленные на формирование компетенций			
		Знать	**Уметь**	**Владеть**	Профессиональный стандарт «Специалист в области клинической лабораторной диагностики»,
ДЕ 1	Вопросы организации работы КДЛ	Организационная структура лабораторной службы. Основные законодательные, нормативные, методические и другие документы, регламентирующие деятельность службы. Современные проблемы и основные направления совершенствования, управления экономики и планирования службы УК1,2 ПК 1,8	Сформировать отчет и проанализировать деятельность КДЛ УК1,2 ПК 1,8	Навыком анализа эффективности деятельности лаборатории УК1,2 ПК 1,8	В/02.8 В/05.8
ДЕ 2	Лабораторный тест – основа лабораторной генетики	Лабораторные тесты: этапы, виды, аналитические и диагностические характеристики, методы их расчета . основные современные преаналитические и аналитические технологии клинических лабораторных исследований; Система обеспечения качества. Особенности обследования пациентов на этапах скрининга, диагностики, мониторинга. УК1,2 ПК 2,5,8	оценить клиническую значимость результатов лабораторных исследований; организовать и ппровести контроль качества пре- и аналитического этапа выполняемых исследований; УК1,2 ПК 2,5,8	Навыком расчета показателей клинической значимости лабораторных тестов, Навыками интерпретации результатов лабораторных исследований в зависимости от клинической ситуации (скрининг, диагностика, мониторинг). УК1,2 ПК 2,5,8	В/01.8 В/02.8 В/03.8 В/04.8 В/05.8
ДЕ	Молекулярн	Структура и свойства нуклеиновых	Анализ первичной структуры	Оценка полиморфизма	В/01.8

3	ые основы наследствен-ности.	кислот. Вторичная структура ДНК. Первичная, вторичная, третичная структура РНК. Функциональные элементы генома. Реализация ДНК как генетического материала. Гены человека. Классификация аминокислот. Свойства аминокислот. Генетический код, его свойства. Регуляция экспрессии генов. Регуляция активности генов у прокариот. Эпигенетические модификации. УК-1,2,ПК- 5,6	ДНК и её функции. Характеристики транскриптома. Прикладное использование РНК-интерференции. Секвенирование белка как метод установления первичной структуры. УК-1,2,ПК- 5,6	ДНК. Компьютерное определение первичной структуры белка. Исследование эпигенома. УК-1,2,ПК- 5,6	В/02.8 В/03.8 В/04.8 В/05.8
ДЕ 4	Цитологические основы наследствен-ности.	Структурно-функциональная организация хромосом человека. Понятие о кариотипе. Регуляция фаз клеточного цикла. разнородность хромосомы. УК-1, ПК-6	Методы исследования кариотипа УК-1, ПК-6	Навыком проведения и оценки результатов автоматизированного цитогенетического УК-1, ПК- 6	В/01.8 В/02.8 В/03.8 В/04.8 В/05.8
ДЕ 5	Гены и признаки	Законы передачи наследственных признаков. Взаимодействие неаллельных генов. Гены – модификаторы. Формирование признака.Механизмы тератогенеза. Мутационная изменчивость. Типы геномных и хромосомных мутаций. Мутагенез. Дефекты системы репарации и болезни связанные с ними. УК-1, ПК-5,7	Молекулярно-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями хромосом.. Факторы, приводящие к возникновению спонтанных мутаций у человека. Методы определения спонтанных мутаций. УК-1 ПК-5,7	Оценка генетических последствий УК-1 ПК-5,7	В/01.8 В/02.8 В/03.8 В/04.8 В/05.8
ДЕ	Биохимичес	Основные процессы метаболизма	Определение биохимических	Навыком валидации	В/01.8

6	кие исследовани я	белков, липидов, углеводов и их регуляции, поддержания водно-минерального, кислотно-щелочного равновесия; диагностическое значение определения ферментов, гормонов, биологически активных веществ лабораторные показатели нарушений обмена веществ, водно-минерального, кислотно-щелочного гомеостаза; Принципы методов: оптических методов исследования, электрохимических, электрофореза, хроматографии, масс-спектрометрии, иммунохимических Специфические методы, применяемые для диагностики болезней клеточных органелл УК1, ПК 2,5,6,7 .	показателей на программируемом фотометре методами конечной точки, фиксированного времени и кинетикой. Определение биохимических показателей на биохимическом анализаторе методами конечной точки, фиксированного времени и кинетикой. Определение специфических белков, гормонов, онкомаркеров, иммунохимическими методами – на биохимическом анализаторе, на иммунохимическом анализаторе, с помощью полуавтоматического комплекта с использованием 96-ти луночных планшетов. Методы программ массового просеивания на ФКУ, гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром, муковисцидоз УК1, ПК 2,5,6,7	результатов биохимических, иммунохимических исследований. Навыком выявления интерференции. Применение биохимических исследований для перинатального скрининга, ранней диагностики, оценки эффективности терапии и мониторинга состояния пациента при врожденных и наследственных заболеваниях. Методы энзимодиагностики, применяемые для выделения НБО УК1, ПК 2,5,6,7	В/02.8 В/03.8 В/04.8 В/05.8
ДЕ 7	Молекулярн о-генетически е методы исследовани й	Принципы молекулярно-генетических методов. Полимеразная цепная реакция. Фрагментный анализ ДНК. Интерпретация результатов. Методы определения	Мультиплексная амплификация лигазно связанных проб (MLPA-анализ). Анализ экспрессии генов. Принципы и способы секвенирования ДНК.	Условия, оснащение и техника безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований. Выделить ДНК/РНК из	В/01.8 В/02.8 В/03.8 В/04.8 В/05.8

		последовательности нуклеиновых кислот. Хромосомный микроматричный анализ. Секвенирование нового поколения. Геномная дактилоскопия. Гибридизационные методы. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики. Методы картирования генома человека Высокопроцессивное секвенирование.Основные компьютерные средства визуализации и анализануклеотидных последовательностей. Молекулярно-генетические методы в диагностике, выборе терапии и оценки ее эффективности при вирусных гепатитах, ВИЧ-инфекции, природно-очаговых инфекций, хламидиоза и микоплазменной инфекции, герпес-вирусных инфекций. ПЦР диагностика в онкологии и фармакогенетике УК-1, ПК 2,5,6,	Методы выявления точковых мутаций. Стратегии картирования генов человека и методы полногеномного скрининга. .УК-1, ПК 2,5,6,	биоматериала Провести ПЦР с детекцией электрофорезом и ПЦР в реальном времени . Навыком описания результатов молекулярно-генетических тестов.УК-1, ПК 2,5,6,	
ДЕ 8	Цитогенетический метод	КариотипированиеМаркерные хромосомы. Половой хроматин. Гибридизация нуклеиновых кислот in situ. ДНК-зонды. Методы получения фрагментов геномной ДНК: клонирование в векторах, проточная цитометрия, микродиссекция метафазных	Показания для направления на анализ кариотипа... Специфика анализа отдельных вариантов хромосомного полиморфизма. Уметь выполнить иммунологические	Принципы записи кариотипа (ISCN). Дифференциальная окраска хромосом. Протокол хромосомного анализа. Цитогенетические методы исследования	В/01.8 В/02.8 В/03.8 В/04.8 В/05.8

		хромосом, олигонуклеотидный синтез. Виды и способы флуоресцентного мечения ДНК. ДНК-зонды, используемые для диагностики хромосомных аномалий. Основные этапы FISH. Многоцветные технологии FISH (мультиплексная, многоцветный бэндинг) и их применение в клинической диагностике. Синтения. Показания к молекулярно-цитогенетическому анализу интерфазных ядер. УК1, ПК 2,5,6	исследования с использованием проточного цитометра, флюоресцентного микроскопа. Умень выполнить определение серологических маркеров инфекций с использованием автоматиированных иммунохимических систем и с помощью полуавтоматического комплекта с использованием 96-ти луночных планшетов УК1, ПК 2,5,6	полового хроматина,хромосомного набора Флуоресцентная in situ гибридизация (FISH). Навыком оценки результатов цитогенетических исследований. УК1, ПК 2,5,6	
ДЕ 9	Иммуногенетика. HLA-типирование	Понятие об иммунной системе. Методы работы с белками. Антигены и гены системы HLA, методы определения. Области применения, значение в трансплантологии. УК1, ПК 5,6	Иммуноцитохимия, иммунофлуоресценция. Проточная цитометрия. УК1, ПК 5,6	Навыком определения HLA-антигенов и трактовки результатов их серологического и молекулярно биологических методов. УК1, ПК 5,6	В/01.8 В/02.8 В/03.8 В/04.8 В/05.8
ДЕ 10	Организация медико-генетической помощи населению	Организация помощи больным с врожденными и наследственными заболеваниями и их семьям. Медицинская статистика и проблемы демографии. Генетические регистры Оснащение медико-генетических центров. УК-1,2, ПК-2,7,8,9	Задачи и функции медико-генетических центров. Нормативные документы в области медицинской генетики. Учет, отчетность и ведение документации. Организация труда врача-генетика. УК-1,2, ПК-2,7,8,9	Показания и порядок направления на МСЭ. Социальное обеспечение больных с наследственной патологией. Пропаганда медико-генетических знаний среди населения и медицинских работников. Анализ деятельности медико-генетических консультаций. УК-1,2, ПК-2,7,8,9	В/01.8 В/02.8 В/03.8 В/04.8 В/05.8

ДЕ 11	Медико-генетическое консультирование	Этические вопросы при медико-генетическом консультировании.. Принципы диагностики наследственных болезней. Доказательства роли генетических и средовых факторов в развитии патологии. Определение медико-генетического риска для потомства при врожденных пороках развития. Гены, ассоциированные с высоким риском развития рака. Моногенные и мультифакторные формы злокачественных новообразований. мутагенных и тератогенных воздействиях. Эффективность медико-генетического консультирования. Уровень понимания медико-генетического заключения. УК-1,2 ПК-2,7,8,9	Принцип конфиденциальности работы врача-генетика Консультирование носительниц мутаций в генах, при мультифакторной патологии. Консультирование при наследственных опухолевых синдромах. Информационно-поисковые диагностические системы. Особенности медико-генетического консультирования супружеской пары при направлении на вспомогательные репродуктивные технологии. УК-1,2 ПК-2,7,8,9	Расчет риска при наследственных болезнях с менделевским типом наследования. Консультирование гетерозиготных носителей рецессивной патологии. Расчет риска при болезнях с наследственной предрасположенностью. Консультирование фертильных пациентов с аномалиями кариотипа. УК-1,2 ПК-2,7,8,9	В/01.8 В/02.8 В/03.8 В/04.8 В/05.8

2 . Аттестационные материалы
2.1 ПРИМЕРЫ ТЕСТОВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
***Тестовое задание** № 1* : Закон Бугера-Ламберта-Бера определяет зависимость:
А) коэффициента молярной экстинкции от спектра поглощения
Б) концентрации вещества в растворе от толщины поглощающего слоя
В) абсорбции от коэффициента молярной экстинкции и толщины поглощающего слоя
Г) абсорбции от концентрации вещества в растворе, коэффициента молярной экстинкции и толщины поглощающего слоя
Д) концентрации вещества в растворе от коэффициента молярной экстинкции и толщины поглощающего слоя

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
***Тестовое задание** № 2* : В системе СИ активность ферментов определяют в следующих единицах:
А) Ед/л)
Б) катал
В) мкмоль/л
Г) мг/дл
Д)мМЕ/мл

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
***Тестовое задание** № 3* : О каком заболевании идет речь, если у больного увеличено отложение гликогена в мышцах, выраженная утомляемость при физической нагрузке, отсутствие заметного возрастания в крови уровня лактата после физических упражнений?
А) сахарный диабет 1 типа
Б) сахарный диабет 2 типа
В) гликогеноз
Г) муковисцедоз
Д) гипертиреоз

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
***Тестовое задание** № 4* : Метод турбидиметрического измерения основан на:
А)измерении прошедшего света через дисперсную среду
Б) измерении интенсивности излученного в процессе анализа света мутными средами
В) измерении интенсивности отраженного в процессе анализа света мутными средами
Г) измерении показателя преломления отраженного в процессе анализа света мутными средами
Д) измерении изменения угла вращения отраженного в процессе анализа поляризованного света мутными средами.

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
Тестовое задание №5 : В основе анализа с использованием полимеразной цепной реакции используется :
А)полимеризация молекул
Б)различная скорость движения молекул
В)взаимодействие между антигеном и антителом
Г)величина заряда молекулы белка
Д)копирование специфических участков молекулы нуклеиновой кислоты

***Инструкция*: Выбрать один правильный ответ:**
Тестовое задание № 6 : Ключевым моментом в иммунологических методах является реакция:
А)гидролиза
Б)включения комплемента
В)взаимодействия антигена с антителом
Г)фосфорилирования
Д) преципитации

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание № 7. Талассемия – это:
А. качественная гемоглобинопатия
Б. наличие аномального гемоглобина
В. количественная гемоглобинопатия
Г. структурная гемоглобинопатия
Д. гемоглобинобинурия

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №8. По аутосомно-рецессивному типу наследуются:
А. Врожденные пороки сердца
Б. Эпилепсии
В. Пилоростеноз
Г. Семейная эмфизема легких
Д. Фенилкетонурия

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №9. По аутосомно-доминантному типу наследуются:
А. Шизофрения
Б. Эпилепсия
В. Гипоспадия
Г. Агенезия почек
Д. Ахондроплазия

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание № 10. С Х-хромосомой сцеплен ген:
А. Адреногенитального синдрома
Б. Гемофилии А
В. Синдрома Клайнфельтера
Г. Синдрома Шерешевского-Тернера
Д. Синдрома геморрагической телеангиоэктизии

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №11. Дрейф генов связан:
А. С уровнем мутационного процесса
Б. С уровнем отбора
В. Со случайным распределением генов в популяции малого размера
Г. С нарушением панмиксии

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №12. При анализе метафазных пластинок найдено 9 клеток с нормальным

кариотипом 46,XX, а также две с трисомией 21 хромосомы. Цитогенетически это состояние трактуется как:
А. Нормальный кариотип
Б. Мозаицизм
В. Трисомия по 21 хромосоме
Г. Необходимо провести цитогенетическое обследование родителей
Д. Необходимо увеличить число анализируемых метафазных пластинок, а также привлечь методы анализа интерфазных ядер с помощью проб специфической ДНК

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №13. Секвенирование ДНК представляет собой:
А. Определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена
Б. Определение последовательности нуклеотидов ДНК
В. Метод «сортировки[a] хромосом
Г. Исследование взаимодействия ДНК с белками

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №14. Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативен метод:
А. Цитогенетическое исследование
Б. Исследование белкового спектра плазмы крови
В. Исследование крови и мочи на свободные аминокислоты

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №15. Аномалии хромосомного набора обнаруживают при синдроме:
А. Чистой дисгенезии гонад
Б. Полной тестикулярной феминизации
В. Неполной тестикулярной феминизации
Г. Смешанной дисгенезии гонад
Д. Неполной маскулинизации

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №16. Дородовую диагностику пола плода следует рекомендовать при:
А. Адреногенитальном синдроме
Б. Синдроме Нунан
В. Синдроме тестикулярной феминизации
Г. Синдроме Дауна

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №17. Один из перечисленных ниже синдромов нельзя диагностировать с помощью исследования клеток амниотической жидкости:
А. Синдром Дауна
Б. Синдром Меккеля
В. Болезнь Тея-Сакса
Г. Мукополисахаридоз I типа

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №18. При прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна:
А. В любой стадии заболевания диагностируется выраженное увеличение уровня сывороточной креатинкиназы
Б. Уровень креатинкиназы особенно заметно увеличен в период нарастания клинических симптомов

В. Уровень креатинкиназы наиболее повышен в доклинической стадии заболевания
Г. Уровень креатинкиназы наиболее высок в конечной стадии заболевания
Д. Уровень креатинкиназы постепенно повышается с момента проявления первых признаков до конечной стадии

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №19. Пренатальная диагностика с помощью молекулярных зондов возможна при:
А. Синдроме Апера
Б. Синдроме Дубовитца
В. Хорее Гентингтона
Г. Синдроме Меккеля
Д. Синдроме алкогольного плода

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №20. Самыми важными показаниями к проведению цитогенетической пренатальной диагностики плода являются:
А. Наличие в семье предыдущего ребенка с хромосомной патологией
Б. Угроза прерывания беременности
В. Вирусное заболевание, перенесенное матерью в 1-2 триместре беременности

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №21.Для лабораторной диагностики муковисцидоза применяется все перечисленное, кроме:
А. Определения иммунореактивного трипсина
Б. Определения электролитов пота
В. Выявления жира в кале
Г. Определения активности пищеварительных ферментов в кале
Д. Теста с цетилпиридинхлоридом

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №22. Диагностическим лабораторным критерием фенилкетонурии является:
А.Подъем уровня фенилгидразина
Б. Гиперфенилаланинемия
В. Лейкоцитоз
Г. Повышение уровня тирозина
Д. Подъем уровня гомогентизиновой кислоты

Инструкция: Выбрать один правильный ответ:
Тестовое задание №23. К методам массового просеивания на фенилкетонурию относятся все
вышеперечисленное, кроме:
А. Автоматической флуориметрии
Б. Теста Гатри
В. Тонкослойной хроматографии
Г. Определения спектра аминокислот на аминокислотном анализаторе

2.2. ПРИМЕРЫ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Задача 1. Дочь гемофилика имеет двух здоровых сыновей и одну здоровую дочь. Риск рождения больного сына у консультирующейся составляет:
а) риск для сына отсутствует;
б) 50%;
в) 25%;
г) 12,5%;
д) 100%.
Задача 2. Оба супруга здоровы, но каждый из них имеет сибсов, пораженных одинаковой аутосомно-рецессивной формой пигментного ретинита (у мужа больны брат и сестра, а у жены больна сестра). Риск рождения больного ребенка в данном браке составляет:
а) все дети будут больны;
б) 3/4;
в) 2/3;
г) 4/9;
д) 1/9.

Задача 3. В семье, где у отца вторая, резус-положительная группа крови, а у матери третья, резус-положительная, родился ребенок с первой резус-отрицательной группой крови. Вероятность того, что у следующего ребенка будет четвертая резус-положительная группа крови, составляет:
а) 4/9;
б) 1/9;
в) 3/16; 81
г) 1/16;
д) 1/11.

Задача 4. Женщина имеет двух сыновей, больных мышечной дистрофией Дюшенна, и здоровую дочь. Риск рождения еще одного больного сына составляет:
а) 100%;
б) 50%;
в) 25%;
г) 12,5%;
д) все мальчики будут здоровы.

Задача 5. Консультирующаяся женщина страдает фосфатдиабетом. У нее есть две больные фосфатдиабетом сестры и два здоровых брата. Мать пробанда здорова. Отец и его родная сестра страдают фосфатдиабетом, а еще два их брата здоровы. Фосфатдиабетом страдала бабушка по отцовской линии, ее сестра и отец, а 82 два брата бабушки и их дети были здоровы. Вероятность рождения больного ребенка у пробанда составляет:
а) 100%;
б) 50%;
в) 25%;
г) все мальчики будут больны, девочки здоровы;
д) все девочки будут больны, мальчики здоровы.

Задача 6. Мужчина, страдающий атрофией мышц голени типа Шарко – Мари, консультируется по поводу прогноза потомства. Он женат на здоровой женщине, имеет двух здоровых и одну больную сестру, а также больного брата. Отец пробанда и все родственники отца здоровы. Мать больна, имеет трех больных сестер и трех здоровых братьев. Дедушка по материнской линии болен, бабушка здорова. Больной брат пробанда женат на здоровой женщине и имеет двух больных дочерей. Вероятность рождения больного ребенка у

пробанда составляет:
а) 100%;
б) 0%;
в) 25%;
г) все мальчики будут больны, девочки здоровы;
д) все девочки будут больны, мальчики здоровы.

Задача 7. Здоровый юноша, имеющий четырех здоровых братьев, консультируется по поводу прогноза потомства. Его мать и отец здоровы. У матери есть две здоровые сестры, один здоровый брат, а два ее брата умерли от мышечной дистрофии Дюшенна. Вероятность рождения больных детей у консультирующегося составляет:
а) все мальчики будут больны, девочки здоровы;
б) все девочки будут больны, мальчики здоровы;
в) 50%;
г) 25%; д) риск пренебрежимо мал (общепопуляционный).

Задача 8. Пробанд страдает глухотой. Его сестра, мать и отец с нормальным слухом. У матери пробанда три сестры с нормальным слухом и один глухой брат. Сестры матери замужем за здоровыми мужчинами. У одной из них также есть глухой сын. Бабушка пробанда по линии матери здорова, ее муж здоров. У этой бабушки три здоровые сестры, один здоровый и один глухой брат. Жена пробанда здорова, но имеет глухого брата и двух здоровых сестер. Родители жены здоровы, но мать имела глухого брата. Супруги из одного поселка. Вероятность того, что в семье пробанда может родиться глухой ребенок, составляет:
а) 100% независимо от пола;
б) 75% независимо от пола;
в) 50% независимо от пола;
г) все мальчики больны, девочки здоровы;
д) все девочки больны, мальчики здоровы.

Задача 9. Синдром дефекта ногтей и коленной чашечки определяется аутосомно-доминантным геном. Близко с ним находится локус группы крови по системе АВО. Муж имеет группу крови А, а также страдает дефектом ногтей и коленной чашечки. Известно, что его отец был с группой крови 0 и не имел аномалий, а мать с группой крови АВ имела эти дефекты. Жена, имеющая группу крови 0, здорова. Вероятность того, что в семье консультирующихся родится ребенок, который будет иметь группу крови В и дефект ногтей и коленной чашечки, составляет: а) 100%;
б) 50%;
в) 25%;
г) 10%;
д) все дети будут здоровы.

Задача 10. У человека катаракта и полидактилия обусловлены аутосомно-доминантными генами (почти не обнаруживающими кроссинговера). Однако сцепленные аллели представлены в популяции в равновесном состоянии, т.е. ген катаракты может сочетаться с геном нормального строения кисти и наоборот. Женщина унаследовала катаракту от своей матери, а полидактилию от отца. Ее муж нормален в отношении обоих признаков. У их детей скорее всего можно ожидать:
а) одновременное появление катаракты и полидактилии;
б) отсутствие обоих этих признаков;
в) все дети будут страдать полидактилией;
г) все дети будут страдать катарактой;
д) 50% детей этой женщины будут страдать катарактой, а 50% – полидактилией.

Задача 11. У человека катаракта и полидактилия обусловлены аутосомно-доминантными генами (почти не обнаруживающими кроссинговера). Однако сцепленные аллели представлены в популяции в равновесном состоянии, т.е., ген катаракты может сочетаться с геном нормального строения кисти и наоборот. Муж здоров, его жена гетерозиготна по обоим признакам, мать жены страдает катарактой и полидактилией, а отец ее был здоров. Можно ожидать, что в этой семье:
а) все дети будут здоровы;
б) все дети будут страдать катарактой и полидактилией;
в) 50% вероятности того, что дети будут страдать только полидактилией;
г) 50% вероятности того, что дети будут страдать только катарактой;
д) 50% детей будут страдать двумя наследственными заболеваниями, а 50% будут полностью здоровыми.

Задача 12. Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с Х-хромосомой. Частота рекомбинации между генами составляет около 10%. Девушка, отец которой страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом, а мать и все ее родственники здоровы, выходит замуж за 85 здорового мужчину. Вероятность рождения здорового ребенка в этом браке составляет:
а) 45%, что мальчик будет болен гемофилией и дальтонизмом;
б) 45%, что мальчик будет здоров;
в) 5%, что мальчик будет болен только гемофилией;
г) 5%, что мальчик будет болен дальтонизмом;
д) все перечисленное верно.

Задача *13* : У больного гемофилией А на фоне применения терапии концентратами фактора **VIII** возникло тяжелое кровотечение. Возможная причина?
Ответ - образовался иммунный ингибитор фактора VIII

Задача 14 : У больного обнаружена слабая агглютинация эритроцитов с цоликлоном анти-А, нормальная агглютинация с цоликлоном анти-В. Контроль с физиологическим раствором отрицательный. В реакциях со стандартными эритроцитами обнаружена агглютинация стандартных эритроцитов группы А (II) сывороткой крови обследуемого. Какой вариант группы крови возможен у пациента?
Ответ -А2В (IV)

Задача15.: Юноша 17-ти лет чувствует себя хорошо, однако он не мог не заметить, что его тело отличается от тел одноклассников. Пациент рос и развивался нормально, но у него не было резкого скачка роста, характерного для подростков. На данный момент рост составляет 183 см, вес – 67 кг, размах рук 185 см. Оволосение в подмышечных впадинах и на лобке недостаточное, пенис и мошонка также меньших размеров, в области грудных желез пальпируются уплотнения под каждым соском диаметром до 3 см (появилось в 13 лет). В крови уровень тестостерона снижен, ЛГ повышен. Кариотип – 47 XXY. Укажите причину состояния больного.
Ответ - синдром Кляйнфельтера

2.3. Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации

Вопросы	Компетенции
Общие вопросы клинической лабораторной диагностики	
Законодательные, нормативно-правовые, инструктивно-методические	УК1,

документы, определяющие деятельность лабораторий медицинских организаций и управление качеством клинических лабораторных исследований;	ПК 1,8,9
Этапы проведения лабораторного теста. Факторы, влияющие на результаты лабораторного исследования на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах. Понятие об обеспечении качества лабораторных исследований. Принципы проведения внутреннего и внешнего контролей качества.	ПК1,2, 5,6,7,8,9
Современные аналитические технологии клинических лабораторных исследований; принципы работы и правила эксплуатации основных типов измерительных приборов, анализаторов и другого оборудования, используемого при выполнении клинических лабораторных исследований; технология организации и проведения внутрилабораторного и внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований; организация и объем первой медицинской помощи в военно-полевых условиях, при массовых поражениях населения и катастрофах; основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы;	ПК1,2,5,6,7,8,9
Диагностические характеристики лабораторного теста: референтный интервал, пороговые значения (уровни принятия диагностического решения), понятие об аналитической и диагностической чувствительности и специфичности, прогностической ценности положительного и отрицательного результатов, отношение правдоподобия положительного и отрицательного результатов, принципы построения и оценки ROC-кривой.	ПК1,2, 5,6,7,8,9
Частные вопросы лабораторной генетики (при описании конкретного лабораторного теста необходимо указать преаналитические особенности, принципы аналитических технологий, постаналитической трактовки результатов исследования)	
Молекулярные основы наследственности Структура и свойства нуклеиновых кислот. Реализация ДНК как генетического материала. ДНК и её функции. Гены человека. Тандемные повторы: микросателлиты, минисателлиты и сателлиты. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Характеристики транскриптома. Регуляция экспрессии генов на транскрипционном и посттранскрипционном уровнях. Структура белков. Структура аминокислоты. Секвенирование белка как метод установления первичной структуры. Генетический код, его свойства. Компьютерное определение первичной структуры белка. Структурная протеомика. База данных структур белков. Регуляция экспрессии генов. Регуляция активности генов. Эпигенетика. Эпигенетические модификации. Исследование эпигенома.	ПК1,2,5,6,7,8,9
Цитологические основы наследственности. Структурно-функциональная организация хромосом человека. Понятие о кариотипе. Число и морфология хромосом. Митоз и клеточный цикл.	ПК1,2,5,6,7,8,9

Регуляция фаз клеточного цикла. Болезни, ассоциированные с дисфункцией теломер.	
Гены и признаки. Законы передачи наследственных признаков. Взаимодействие неаллельных генов. Гены – модификаторы. Формирование признака. Основные тератогенные факторы (физические,химические, биологические). Мутационная изменчивость. Типы геномных и хромосомных мутаций. Молекулярно-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями хромосом. Мутагенез – спонтанный, индуцированный, радиационный, химический. Методы определения спонтанных мутаций. Антимутагены. Проблема генетических последствий действия радиации на человека. Оценка генетических последствий. Репарация ДНК. Репаративные системы. Дефекты системы репарации и болезни связанные с ними	ПК1,2,5,6,7
Биохимические методы исследований Принципы методов биохимических исследований - оптических, электрохимических, иммунохимических, электрофоретических, хроматографии и масс-спектрометрии. Фотометрия и фотометрическая аппаратура, флуориметрия и флуориметрическая аппаратура. Типы хроматографии (их характеристика): адсорбционная, ионообменная, распределительная, аффинная, гель-фильтрация, тонкослойная хроматография, высоко-эффективная хроматография: газожидкостная хроматография с масс-спектрометрией (вкл. тандемную). Электрофорез в различных носителях: одномерный, двумерный, седиментационный анализ, иммунноферментативный анализ. Использование биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена. Применение биохимических исследований для перинатального скрининга, ранней диагностики, оценки эффективности терапии и мониторинга состояния пациента при врожденных и наследственных заболеваниях. Методы программ массового просеивания на ФКУ, гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром, муковисцидоз. Специфические методы, применяемые для диагностики болезней клеточных органелл.	ПК1,2,5,6,7
Молекулярно-генетические методы исследований Принципы молекулярно-генетических методов. Условия, оснащение и техника безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований. Полимеразная цепная реакция. Этапы выполнения. Фрагментный анализ ДНК. Интерпретация результатов. Мультиплексная амплификация лигазно связанных проб (MLPA-анализ). Методы определения последовательности нуклеиновых кислот. ПДФР-анализ, ферменты рестрикции. Хромосомный микроматричный анализ. Принципы и способы секвенирования ДНК. Секвенирование нового поколения. Геномная дактилоскопия.	ПК1,2,5,6,7

Методы выявления точковых мутаций. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики. Стратегии картирования генов человека и методы полногеномного скрининга. Молекулярно-генетические методы в диагностике, выборе терапии и оценки ее эффективности при вирусных гепатитах, ВИЧ-инфекции, природно-очаговых инфекций, хламидиоза и микоплазменной инфекции, герпес-вирусных инфекций. ПЦР диагностика в онкологии и фармакогенетике. Основные компьютерные средства визуализации и анализа нуклеотидных оследовательностей, получаемых в результате секвенирования ДНК.	
Цитогенетический метод Кариотипирование. Показания для направления на анализ кариотипа. Принципы записи кариотипа (ISCN). Терминология и символы обозначения аномалий. Специфика анализа отдельных вариантов хромосомного полиморфизма. Маркерные хромосомы. Половой хроматин. Дифференциальная окраска хромосом. Протокол хромосомного анализа. Цитогенетические методы исследования полового хроматина, хромосомного набора Гибридизация нуклеиновых кислот in situ. Флуоресцентная in situ гибридизация (FISH). Виды и способы Основные этапы FISH. Многоцветные технологии FISH (мультиплексная, многоцветный бэндинг) и их применение в клинической диагностике. ДНК-зонды. используемые для диагностики хромосомных аномалий Показания к молекулярно-цитогенетическому анализу интерфазных ядер.	ПК1,2,5,6,7
Иммуногенетика. Анатомия и физиология иммунной системы. Иммуноцитохимия, иммунофлуоресценция – значение в клинической практике Проточная цитометрия в лабораторной генетике. Антигены и гены системы HLA, методы определения. Области применения HLA-типирования, значение в трансплантологии.	ПК1,2,5,6,7
Организация медико-генетической помощи населению Организация помощи больным с врожденными и наследственными заболеваниями и их семьям. Задачи и функции медико-генетических центров. Организация труда врача-лабораторного генетика. Генетические регистры. Анализ деятельности медико-генетических консультаций. Оснащение медико-генетических центров.	ПК1,2,5,6,7
Медико-генетическое консультирование Особенности генетической информации. Принцип конфиденциальности работы врача-генетика Принципы диагностики наследственных болезней. Расчет риска при наследственных болезнях с менделевским типом наследования. Консультирование гетерозиготных носителей рецессивной патологии. Консультирование носительниц мутаций в генах при мультифакторной патологии.	ПК1,2,5,6,7,8,9

Расчет риска при болезнях с наследственной предрасположенностью. Доказательства роли генетических и средовых факторов в развитии патологии. Определение медико-генетического риска для потомства при врожденных пороках развития. Консультирование фертильных пациентов с аномалиями кариотипа. Информационно-поисковые диагностические системы. Эффективность медико-генетического консультирования. Мониторинг врожденных аномалий развития. Особенности медико-генетического консультирования супружеской пары при направлении на вспомогательные репродуктивные технологии.	

2.4 Билеты для проведения промежуточной аттестации

БИЛЕТ № 1
1.Организация работы генетической лаборатории.
2. Цитогенетические методы исследования полового хроматина,хромосомного набора

БИЛЕТ № 2
1. Структура и свойства нуклеиновых кислот. Реализация ДНК как генетического материала.
2. Компьютерное определение первичной структуры белка

БИЛЕТ №3
1. Секвенирование белка как метод установления первичной структуры. Генетический код, его свойства.
2. Организация системы менеджмента качества лабораторных исследований в генетической лаборатории

БИЛЕТ № 4
1. Лабораторная генетика – задачи и методы.
2. Эпигенетика. Эпигенетические модификации. Исследование эпигенома.

БИЛЕТ № 5
1. Оценка клинической эффективности лабораторной информации. Понятие «золотой стандарт» диагностики.
2. Болезни, ассоциированные с дисфункцией теломер.

БИЛЕТ № 6
1. Особенности получения биоматериала для цитогенетических исследований.
2. Основные тератогенные факторы (физические,химические, биологические).

БИЛЕТ № 7
1. Законы передачи наследственных признаков.
2. Особенности получения биоматериала для биохимических исследований.

БИЛЕТ № 8
1. Молекулярно-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями хромосом.
2.ДНК-зонды, используемые для диагностики хромосомных аномалий.

БИЛЕТ № 9
1. Иммуноферментный анализ – принцип метода, виды реакций, значение в лабораторной генетике.
2. Проблема генетических последствий действия радиации на человека. Оценка генетических последствий.

БИЛЕТ № 10
1. Репарация ДНК. Репаративные системы. Дефекты системы репарации и болезни связанные с ними
2. Гибридизация нуклеиновых кислот in situ.

БИЛЕТ № 11
1. Хромосомный микроматричный анализ.
2. Антигены и гены системы HLA, методы определения, области применения в лабораторной генетике.

БИЛЕТ № 12
1. Особенности получения биоматериала для молекулярно-генетических исследований.
2. Этапы полимеразной цепной реакции

БИЛЕТ № 13
1. Специфика анализа отдельных вариантов хромосомного полиморфизма. Маркерные хромосомы.
2. Виды микроскопии в лабораторной генетике.

БИЛЕТ № 14
1. Техника приготовления, фиксации и окраски мазка крови для цитогенетического исследования.
2. Использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена

БИЛЕТ № 15
1.Организация санитарно-эпидемиологического режима в клинико-диагностических лабораториях Российской Федерации
2.Методы выявления точковых мутаций. Гибридизационные методы. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики

БИЛЕТ № 16
1. Нормативные документы, регламентирующие работу с возбудителями III-IV групп патогенности вклинико-диагностической лаборатории.
2. Дифференциальная окраска хромосом. Протокол хромосомного анализа.

БИЛЕТ № 17
1. Менеджмент качества генетических лабораторных исследований
2. ПЦР диагностика в онкологии и фармакогенетике

БИЛЕТ № 18
1. Оценка аналитических характеристик лабораторных тестов.
2. Стратегии картирования генов человека и методы полногеномного скрининга. Методы картирования генома человека

БИЛЕТ № 19

1. Принципы и способы секвенирования ДНК. Секвенирование нового поколения.
2. Методы программ массового просеивания на ФКУ, гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром, муковисцидоз.

БИЛЕТ № 20

1.Кариотипирование. Показания для направления на анализ кариотипа.
2. Мультиплексная амплификация лигазно связанных проб (MLPA-анализ).

БИЛЕТ № 21

1. Методы определения последовательности нуклеиновых кислот.
2. FISH - принципы, разновидности, значение в клинической практике.

БИЛЕТ № 22

1. Фрагментный анализ ДНК. Интерпретация результатов
2. Особенности организации контроля качества молекулярно-генетических исследований.

БИЛЕТ № 23

1. Применение биохимических исследований для перинатального скрининга, ранней диагностики, оценки эффективности терапии и мониторинга состояния пациента при врожденных и наследственных заболеваниях.
2. Исследования прометафазных хромосом, методика, значение.

БИЛЕТ № 24

1. Генетические регистры. Пропаганда медико-генетических знаний среди населения и медицинских работников
2. Молекулярно-генетические методы в диагностике, выборе терапии и оценки ее эффективности при вирусных инфекциях

БИЛЕТ № 25

1.Проточная цитометрия в лабораторной генетике
2.Анализ деятельности медико-генетических консультаций. Экономическая эффективность медико-генетической службы

3. Методика оценивания ответов обучающихся

Результатом освоения дисциплины является формирование компетенций, необходимых для выполнения трудовых функций и трудовых действий, предусмотренных профессиональным стандартом «Специалист в области клинической лабораторной диагностики".

3.1.Тестовый контроль

Тестовый контроль предусматривает ответы на 100 вопросов из разных разделов дисциплины.

Параметры оценочных средств:

Предлагаемое количество вопросов - 100
Предлагаемое количество вариантов - 3
Выборка - случайная
Предел длительности этапа - 2 часа
Критерии оценки:

70-79% правильных ответов - удовлетворительно
80-89% правильных ответов - хорошо
90% и выше - отлично

3.2. Собеседование по ситуационной задаче

В задаче представлены результаты лабораторных исследований и данные клинической картины (представлены жалобы, основные сведения из анамнеза заболевания и жизни пациента) и инструментальных методов исследования. По данным ситуационной задачи ординатор должен дать заключение о выявленных изменениях результатов лабораторных тестов, сформулировать лабораторный диагноз, обосновать необходимость дополнительного лабораторного обследования.

Параметры оценочных средств.

1. Предлагаемое количество задач - 40
2. Выборка - случайная
3. Предел длительности - 30 мин
4. Критерии оценки:

«Отлично» - если обучающийся демонстрирует умение анализировать информацию, выделяет главные и второстепенные лабораторные признаки болезни, правильно использует терминологию, ставит лабораторный диагноз , выбирает оптимальный план дальнейшего лабораторного обследования, уверенно аргументирует собственную точку зрения.

«Хорошо» - если допускает незначительные ошибки, не способные негативно повлиять на правильность диагноза и течение и исход болезни.

«Удовлетворительно» - если допускает диагностические ошибки, способные привести к осложненному течению болезни и ухудшить прогноз

«Неудовлетворительно» - если допущена грубая диагностическая ошибка , не выявлены основные изменения лабораторных показателей, дана неправильная диагностическая трактовка результатов лабораторных исследований, не предложен план дальнейшего обследования пациента.

3.3. Собеседование по вопросам билета

Параметры оценочных средств.

1. Предлагаемое количество билетов - 30
2. Выборка - случайная, слепой выбор ординатором
3. Предел длительности - 60 мин
4. Критерии оценки:

«Отлично» - полный, чёткий ответ с использованием материалов учебной литературы, лекционного курса и дополнительной литературы

«Хорошо» - ответ с использованием учебной литературы и лекционного курса с незначительными недочётами, с ответами на наводящие вопросы;

«Удовлетворительно» - неполный ответ, требующий дополнительных уточняющих вопросов, на которые ординатор отвечает

«Неудовлетворительно» - грубые ошибки в ответе, незнание основных понятий и терминов

3.4. Итоговая оценка

Итоговая оценка является производной из нескольких оценок, полученных ординатором на этапах экзамена. Ординатор считается не аттестованным, если хотя бы один из этапов (тестовый контроль, решение ситуационной задачи, ответ на вопросы билета) оценен как «неудовлетворительно».