

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Семенов Юрий Алексеевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 19.03.2026 17:15:02
Уникальный программный ключ:
7ee61f7810e605917ee94a035173820157a8a9

Приложение к РПД

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

Кафедра медицинской микробиологии и клинической лабораторной диагностики

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной
деятельности к.м.н., доцент
Ушаков А.А.

20.06.2025 г

**Фонд оценочных средств по дисциплине
Б1.Б.02. Лабораторная генетика**

Уровень высшего образования: подготовка кадров высшей квалификации

Специальность: *31.08.06 Лабораторная генетика*

Квалификация: *Врач- лабораторный генетик*

г. Екатеринбург
2025

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.	Ворошилина Екатерина Сергеевна	Заведующая кафедрой медицинской микробиологии и клинической лабораторной диагностики	профессор	Доктор медицинских наук
2.	Цвиренко Сергей Васильевич	Профессор кафедры медицинской микробиологии и клинической лабораторной диагностики	профессор	Доктор медицинских наук
3.	Базарный Владимир Викторович	Главный научный сотрудник ЦНИЛ	профессор	Доктор медицинских наук
4.	Савельев Леонид Иосифович	доцент кафедры медицинской микробиологии и клинической лабораторной диагностики	-	Кандидат медицинских наук
5.	Боронина Любовь Григорьевна	профессор кафедры медицинской микробиологии и клинической лабораторной диагностики	доцент	Доктор медицинских наук
6.	Аверьянов Олег Юрьевич	Главный врач ГАУЗ СО «ОДКБ»		Кандидат медицинских наук

Фонд оценочных средств одобрен представителями профессионального и академического сообщества. Рецензенты:

Соснин Дмитрий Юрьевич, д.м.н, профессор кафедры факультетской терапии №2, профпатологии и клинической лабораторной диагностики ФГБОУ ВО «Пермский государственный медицинский университет им. академика Е. А. Вагнера» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Рабочая программа дисциплины обсуждена и одобрена:

- на заседании кафедры медицинской микробиологии и клинической лабораторной диагностики (протокол № 1 от 16.01.2025.)
- методической комиссией специальностей ординатуры (протокол №5 от 07.05.2025г.)

1.Кодификатор

Дидактическая единица (ДЕ)		Контролируемые ЗУН, направленные на формирование компетенций			Профессиональный стандарт «Специалист в области клинической лабораторной диагностики»,
		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 УК1,2,3 ПК 1,4,8,9	Сформировать отчет и проанализировать деятельность КДЛ УК1,2,3 ПК 1,4,8,9	Навыком анализа эффективности деятельности лаборатории УК1,2,3 ПК 1,4,8,9	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. УК1,2,3 ПК 2,5,8	оценить клиническую значимость результатов лабораторных исследований; организовать и провести контроль качества пре- и аналитического этапа выполняемых исследований; УК1,2,3 ПК 2,5,8	Навыком расчета показателей клинической значимости лабораторных тестов, Навыками интерпретации результатов лабораторных исследований в зависимости от клинической ситуации (скрининг, диагностика, мониторинг). УК1,2,3 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 наследственности.	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-1,2,3,ПК- 5,6	ДНК и её функции. Характеристики транскриптома. Прикладное использование РНК-интерференции. Секвенирование белка как метод установления первичной структуры. УК-1,2,3,ПК- 5,6	ДНК. Компьютерное определение первичной структуры белка. Исследование эпигенома. УК-1,2,3,ПК- 5,6	В/02.8 В/03.8 В/04.8 В/05.8
ДЕ 4	Цитологические основы наследственности.	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 исследования	<p>белков, липидов, углеводов и их регуляции, поддержания водно-минерального, кислотно-щелочного равновесия;</p> <p>диагностическое значение определения ферментов, гормонов, биологически активных веществ лабораторные показатели нарушений обмена веществ, водно-минерального, кислотно-щелочного гомеостаза;</p> <p>Принципы методов: оптических методов исследования, электрохимических, электрофореза, хроматографии, масс-спектрометрии, иммунохимических</p> <p>Специфические методы, применяемые для диагностики болезней клеточных органелл</p> <p>УК1, ПК 2,5,6,7</p>	<p>показателей на программируемом фотометре методами конечной точки, фиксированного времени и кинетикой.</p> <p>Определение биохимических показателей на биохимическом анализаторе методами конечной точки, фиксированного времени и кинетикой.</p> <p>Определение специфических белков, гормонов, онкомаркеров, иммунохимическими методами – на биохимическом анализаторе, на иммунохимическом анализаторе, с помощью полуавтоматического комплекта с использованием 96-ти луночных планшетов.</p> <p>Методы программ массового просеивания на ФКУ, гипотиреоз, галактоземия, адреногенитальный синдром, муковисцидоз</p> <p>УК1, ПК 2,5,6,7</p>	<p>результатов биохимических, иммунохимических исследований. Навыком выявления интерференции.</p> <p>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</p> <p>УК1, ПК 2,5,6,7</p>	<p>В/02.8</p> <p>В/03.8</p> <p>В/04.8</p> <p>В/05.8</p>
ДЕ 7	Молекулярно-генетические методы исследования	<p>Принципы молекулярно-генетических методов.</p> <p>Полимеразная цепная реакция.</p> <p>Фрагментный анализ ДНК.</p> <p>Интерпретация результатов.</p> <p>Методы определения</p>	<p>Мультиплексная амплификация лигазно связанных проб (MLPA-анализ). Анализ экспрессии генов. Принципы и способы секвенирования ДНК.</p>	<p>Условия, оснащение и техника безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований. Выделить ДНК/РНК из</p>	<p>В/01.8</p> <p>В/02.8</p> <p>В/03.8</p> <p>В/04.8</p> <p>В/05.8</p>

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

		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, флуоресцентного микроскопа. Уменьшить выполнение определения серологических маркеров инфекций с использованием автоматизированных 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	V/01.8 V/02.8 V/03.8 V/04.8 V/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-1,2,3, ПК-2,7,8,9,10	Задачи и функции медико-генетических центров. Нормативные документы в области медицинской генетики. Учет, отчетность и ведение документации. Организация труда врача-генетика.	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.	V/01.8 V/02.8 V/03.8 V/04.8 V/05.8
ДЕ	Медико-	Этические вопросы при медико-	Принцип	Расчет риска при	V/01.8

11	генетическое консультирование	<p>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.</p> <p>УК-1,2,3 ПК-2,4,7,8,9</p>	<p>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-1,2,3 ПК-2,4,7,8,9</p>	<p>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-1,2,3 ПК-2,4,7,8,9</p>	<p>В/02.8 В/03.8 В/04.8 В/05.8</p>
----	-------------------------------	---	---	---	---

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) муковисцидоз
- 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 X-хромосомой сцеплен ген:

- А. Аденогенитального синдрома
- Б. Гемофилии А
- В. Синдрома Клайнфельтера
- Г. Синдрома Шерешевского-Тернера
- Д. Синдрома геморрагической телеангиоэктазии

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^а 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. Аденогенитальном синдроме
- Б. Синдроме Нуна
- 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) $3/16$; $8/11$
- 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 обнаруживаемыми 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 X-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 - A2B (IV)

Задача 15.: 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 XXУ. 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 1,4,8,9
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.	ПК1,2,4,5,6,,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;	ПК1,2,4,5,6,,7,8,9,10
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.	ПК1,2,4,5,6,,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.	ПК1,2,4,5,6,,7,8,9
Цитологические основы наследственности. Структурно-функциональная организация хромосом человека. Понятие о кариотипе. Число и морфология хромосом. Митоз и клеточный цикл.	ПК1,2,4,5,6,,7,8,9

<p>Регуляция фаз клеточного цикла. Болезни, ассоциированные с дисфункцией теломер.</p>	
<p>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</p>	<p>ПК1,2,4,5,6,7,10</p>
<p>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. tandemную). Электрофорез в различных носителях: одномерный, двумерный, седиментационный анализ, иммуноферментативный 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.</p>	<p>ПК1,2,4,5,6,7</p>
<p>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.</p>	<p>ПК1,2,4,5,6,7</p>

<p>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 последовательностей, получаемых в результате секвенирования ДНК.</p>	
<p>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 <i>in situ</i>. Флуоресцентная <i>in situ</i> 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.</p>	ПК1,2,4,5,6,7
<p>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.</p>	ПК1,2,4,5,6,7
<p>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.</p>	ПК1,2,4,5,6,7
<p>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.</p>	ПК1,2,4,5,6,,7, 8,9

<p>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.</p>	
--	--

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. Использование биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена

БИЛЕТ № 15

1. Организация санитарно-эпидемиологического режима в клинко-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 в клинко-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».

Универсальные компетенции:

- УК-1 - готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу;
- УК-2 - готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия;
- УК-3 - готовностью к участию в педагогической деятельности по программам среднего

и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения

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

ПК-3 - готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях

ПК-4 - готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков

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

ПК-10 - готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации

также на формирование профессиональной этики, на воспитание у обучающегося приоритета общечеловеческих ценностей, приверженности принципам гуманизм

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».