

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

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе

_____ Л.А. Мурашова

«29» августа 2023 г.



Рабочая программа дисциплины
ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА

Разработчик рабочей программы:
Егорова Елена Николаевна,
заведующая кафедрой биохимии с
курсом клинической лабораторной
диагностики, д.м.н., доцент

Тверь, 2023 г.

I. Пояснительная записка

Рабочая программа дисциплины **ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА** разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности **31.08.05 КЛИНИЧЕСКАЯ ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА** (уровень подготовки кадров высшей квалификации).

1. Цель и задачи дисциплины

Целью освоения дисциплины является формирование у выпускников профессиональных компетенций для оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения.

Задачами освоения дисциплины являются:

- сформировать профессиональные знания, умения и навыки врача клинической лабораторной диагностики по лабораторной генетике в соответствии с требованиями Профессионального стандарта «Специалист в области клинической лабораторной диагностики» с целью самостоятельного выполнения трудовых функций:
 - консультативное обеспечение лечебно-диагностического процесса в части лабораторных исследований,
 - организационно-методическое обеспечение лабораторного процесса,
 - выполнение сложных и высокотехнологичных исследований,
 - руководство работой среднего и младшего персонала,
 - формулирование заключения по результатам лабораторных исследований
 - организация работы лаборатории,
 - управление качеством в медицинской лаборатории,
 - планирование и прогнозирование деятельности лабораторного подразделения;
- сформировать профессиональные знания, умения и навыки по составлению плана лабораторного обследования и алгоритма интерпретации результатов лабораторных исследований для профилактики, диагностики, дифференциальной диагностики генетически обусловленных заболеваний, диспансеризации, медицинской реабилитации больных с наследственными заболеваниями, наблюдения за течением беременности.

2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре

Дисциплина **ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА** входит в Вариативную часть Блока 1 программы ординатуры.

В результате освоения программы специалитета сформированы следующие компетенции:

для специальностей профиля – Лечебное дело:

- способность и 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;

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

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

- способность и готовность к применению социально-гигиенических методов сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослого населения и подростков;

- готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания;

- способность к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ);

- готовность к проведению экспертизы временной нетрудоспособности, участию в проведении медико-социальной экспертизы, констатации биологической смерти человека;

- способность к определению тактики ведения больных с различными нозологическими формами;

- готовность к ведению и лечению пациентов с различными нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара;

- готовность к оказанию медицинской помощи при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, не сопровождающихся угрозой жизни пациента и не требующих экстренной медицинской помощи;

- готовность к участию в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства;

- готовность к ведению физиологической беременности, приему родов;

- готовность к участию в оказании медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации;

- готовность к определению необходимости применения природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении;

- готовность к обучению взрослого населения, подростков и их родственников основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующим сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний;
- готовность к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни;
- способность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях;
- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей;
- способность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации;
- готовность к анализу и публичному представлению медицинской информации на основе доказательной медицины;
- способность к участию в проведении научных исследований;
- готовность к участию во внедрении новых методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан.

для специальностей профиля – Педиатрия:

- способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья детей 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 детей факторов среды их обитания;
- способность и готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми детьми и детьми с хроническими заболеваниями;
- способность и готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях;
- способность и готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья детей;
- готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания;
- способность к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем – X пересмотр;
- готовность к проведению экспертизы временной нетрудоспособности, участию в проведении медико-социальной экспертизы, констатации биологической смерти человека;

- способность к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами;
- готовность к ведению и лечению пациентов с различными нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара;
- готовность к оказанию первичной медико-санитарной помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, не сопровождающихся угрозой жизни пациента и не требующих экстренной медицинской помощи;
- готовность к участию в оказании скорой медицинской помощи детям при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства;
- готовность к ведению физиологической беременности, приему родов;
- готовность к участию в оказании медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе к участию в медицинской эвакуации;
- готовность к определению необходимости применения природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у детей, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении;
- готовность к обучению детей и их родителей (законных представителей) основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующим сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний;
- готовность к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни;
- способность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан в медицинских организациях и их структурных подразделениях;
- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи детям с использованием основных медико-статистических показателей;
- способность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации;
- готовность к анализу и публичному представлению медицинской информации на основе доказательной медицины;
- способность к участию в проведении научных исследований;
- готовность к участию во внедрении новых методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан.

для специальностей профиля – Стоматология:

- способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения стоматологических 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;
- способность и готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за пациентами со стоматологической патологией;

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

- способность и готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о стоматологической заболеваемости;

- готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия стоматологического заболевания;

- способность к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов стоматологических заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ);

- готовность к проведению экспертизы временной нетрудоспособности, участию в проведении медико-социальной экспертизы, констатации биологической смерти человека;

- способность к определению тактики ведения больных с различными стоматологическими заболеваниями;

- готовность к ведению и лечению пациентов со стоматологическими заболеваниями в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара;

- готовность к участию в оказании медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации;

- готовность к определению необходимости применения природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов со стоматологическими заболеваниями, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении;

- готовность к обучению населения основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующим сохранению и укреплению здоровья, профилактике стоматологических заболеваний;

- готовность к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни;

- способность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях;

- готовность к участию в оценке качества оказания стоматологической помощи с использованием основных медико-статистических показателей;

- способность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации;

- готовность к анализу и публичному представлению медицинской информации на основе доказательной медицины;

- способность к участию в проведении научных исследований;

- готовность к участию во внедрении новых методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан.

В процессе изучения дисциплины **ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА** формируются профессиональные компетенции для успешной профессиональной деятельности в качестве врача клинической лабораторной диагностики.

3. Объем рабочей программы дисциплины составляет 1 з.е. (36 академических часов).

4. Результаты освоения дисциплины

В результате освоения дисциплины **ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА** у обучающегося формируются профессиональные компетенции (ПК):

1) готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ-10):

з н а т ь

- лабораторные признаки патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм;
- принципы классификации и структуру Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.

у м е т ь

- использовать для преобразования словесной формулировки названий патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в буквенно-цифровые коды Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем.

в л а д е т ь

- навыками определения у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.

2) готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6):

з н а т ь

- принцип, область применения клинико-лабораторных методов исследований;
- виды исследуемого биологического материала соответственно клинико-лабораторным методам исследований и диагностируемой патологии;
- методики получения исследуемого материала и его подготовки для лабораторного исследования;
- мероприятия этапов лабораторного процесса: преаналитического, аналитического и постаналитического;
- правила проведения внутрилабораторного контроля качества и внешней оценки качества лабораторных исследований.

у м е т ь

- подготовить исследуемый материал для лабораторного исследования;
- эксплуатировать общелабораторное и специальное лабораторное оборудование;

- провести внутрилабораторный контроль качества лабораторных исследований;
- и провести мероприятия по внешней оценке качества лабораторных исследований;
- оценить результаты лабораторного исследования;
- интерпретировать результаты лабораторного исследования.

В л а д е т ь

- навыками выполнения этапов лабораторного процесса: преаналитического, аналитического и постаналитического;
- алгоритмом интерпретации результатов лабораторного исследования;
- навыками консультирования врачей-специалистов по вопросам составления плана лабораторного обследования пациента, его коррекции в зависимости от полученных результатов клинико-лабораторных исследований.

5. Образовательные технологии

В процессе освоения дисциплины используются следующие образовательные технологии, способы и методы формирования компетенций: лекция-визуализация, проблемная лекция, разбор клинических случаев.

6. Самостоятельная работа обучающегося включает:

- работу с отечественной и зарубежной научно-медицинской литературой;
- работу с Интернет-ресурсами;
- работу с компьютерными программами;
- работу с архивными бланками результатов анализов;
- участие в клинических разборах, консультациях специалистов;
- подготовку к промежуточной аттестации.

7. Форма промежуточной аттестации – зачёт.

II. Учебно-тематический план дисциплины

Содержание дисциплины

Модуль 1. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней

Тема 1.1 Исследование полового хроматина

Определение X-хроматина (телец Барра) в образцах клеточного материала. Определение Y-хроматина (F-телец) в образцах клеточного материала. Показания к проведению определения X- и Y-телец полового хроматина. Ограничения метода.

Тема 1.2 Хромосомный анализ

Показания к проведению хромосомного анализа. Методы приготовления хромосомных препаратов из: культуры периферической крови; культуры биоптата кожи; культуры эмбриональных фибробластов; клеточных образцов опу-

холевого материала. Особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов. Методы окрашивания хромосомных препаратов. Метод равномерного окрашивания. Метод дифференциального продольного свечения метафазных хромосом при окрашивании флуорохромами (Q-метод). Метод, выявляющий линейную дифференцированность метафазных хромосом красителем Гимза (G-метод). Метод, выявляющий локализацию конститутивного гетерохроматина в метафазных хромосомах человека (C-метод). Метод, выявляющий локализацию ядрышкообразующих районов в метафазных хромосомах (Ag-метод). Метод дифференциального окрашивания препаратов промежуточных (раннеметафазных) хромосом, область его применения.

Тема 1.3 Метод выявления ломкой (фрагильной) X-хромосомы

Показания к проведению. Особенности культивирования лимфоцитов периферической крови. Специфика хромосомного анализа.

Тема 1.4 Принципы идентификации метафазных хромосом человека

Классификация равномерно окрашенных хромосом согласно Денверской номенклатуре. Принципы идентификации индивидуальных хромосом человека согласно международной номенклатуре плеч, сегментов, субсегментов в пределах каждой хромосомы. Терминология и символы в обозначении числовых аномалий кариотипа человека. Терминология и символы в обозначении структурных аномалий в кариотипе человека. Цитогенетический анализ полных (регулярных) и мозаичных форм аномалий кариотипа. Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным.

Тема 1.5 Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии

Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфических ДНК-зондов. Флуоресцентная гибридизация *in situ*. Сравнительная геномная гибридизация.

Модуль 2. Биохимические методы диагностики наследственных болезней

Тема 2.1 Правила сбора и хранения биологического материала

Моча. Физические свойства. Получение и хранение. Качественные пробы, выполняемые с мочой. Кровь. Способы взятия и хранения. Получение плазмы, сыворотки, отдельных фракций клеточных элементов. Другие виды биологического материала. Биопсийный материал. Материал, получаемый при инвазивных методах пренатальной диагностики.

Тема 2.2 Контроль качества (КК) лабораторных исследований

Внутрилабораторный КК. Контрольные материалы. Контроль воспроизводимости. Контроль правильности. Методы, не требующие контрольных материалов. Межлабораторный КК. Статистическая обработка результатов. Оценка отдельных лабораторий. Международный КК.

Тема 2.3 Общая характеристика физико-химических методов

Законы пропускания и поглощения. Фотометрия и фотометрическая аппаратура. Флуориметрия и флуориметрическая аппаратура. Пламенная фотометрия. Потенциометрическая рН-метрия. Типы хроматографии. Адсорбционная хроматография. Ионообменная хроматография. Распределительная хроматография. Аффинная хроматография. Гель-фильтрация. Тонкослойная хроматография. Высокоэффективная хроматография. Газожидкостная хроматография с масс-спектрометрией. Электрофорез в различных носителях. Одномерный электрофорез. Двумерный электрофорез. Седиментационный анализ. Иммуноферментный анализ.

Модуль 3. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней

Тема 3.1 Картирование генома человека

Геном человека (определение). Гибридизация клеток в культуре. Картирование генов с помощью ДНК-зондов. Гибридизация *in situ*. Позиционное клонирование. Генетические карты человека. Клонирование генов. Векторы для клонирования ДНК.

Тема 3.2 Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике. Рестрикция ДНК

ДНК-полимеразы. ДНК-зависимые РНК-полимеразы. Лигазы, киназы, фосфатазы. Нуклеазы. Протеолитические ферменты.

Рестрикционные эндонуклеазы. Типы, классификация. Сайты рестрикции. Классификация. Условия проведения рестрикции. Рестрикционный анализ молекул ДНК.

Тема 3.3 Молекулы нуклеиновых кислот, используемые в ДНК-диагностике

Методы выделения ДНК из эукариотических клеток. Методы выделения РНК из эукариотических клеток. Синтез олигонуклеотидов. Методы получения ДНК-зондов. Методы получения РНК-зондов. Определение концентрации и чистоты препаратов нуклеиновых кислот.

Тема 3.4 Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике

Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Мультиплексная реакция амплификации. Реакция амплификации с «внутренними» праймерами. Секвенирование. Обратнo-транскриптазная ПЦР. ПЦР с детекцией продуктов амплификации в режиме реального времени.

Тема 3.5 Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике

Реакция блот-гибридизации. Аллель-специфическая гибридизация. Обратная дот-гибридизация. Назерн-гибридизация. Гибридизация *in situ*. Гибридизация и клонирования последовательностей ДНК на метафазных хромосомах.

Метод флуоресцентной гибридизации *in situ*.

Тема 3.6 Электрофорез нуклеиновых кислот

Аппараты, применяемые для электрофореза нуклеиновых кислот. Агарозные гели. Параметры, определяющие скорость миграции ДНК через гель. Полиакриамидные гели (характеристика). Методы окрашивания гелей. Элюирование фрагментов ДНК из гелей. Капиллярный электрофорез.

Тема 3.7 Прямые методы ДНК-диагностики

Методы регистрации точковых мутаций. Методы скрининга генетических последовательностей на предмет минорных мутаций: анализ кривых плавления, гетеродуплексный анализ, анализ конформационного полиморфизма одноцепочечных фрагментов ДНК. Анализ мажорных мутаций. ДНК-диагностика и оценка генетического риска

Тема 3.8 Косвенные методы ДНК-диагностики

Понятие информативности семьи. Полиморфные ДНК-маркеры: однонуклеотидные полиморфизмы, минисателлитные локусы, микросателлитные локусы. Неравновесие по сплениению. Выбор полиморфных ДНК-маркеров для ДНК-диагностики. Понятие информативности метода. Оценка генетического риска.

Тема 3.9 Области применения ДНК-диагностики

Пренатальная ДНК-диагностика. Пресимптоматическая ДНК-диагностика и диагностика носительства наследственных болезней. Геномная дактилоскопия. ДНК-диагностика в онкологии. ДНК-диагностика инфекционных заболеваний. ДНК-диагностика галактоземии. ДНК-диагностика адреногенитального синдрома. ДНК-диагностика в кардиологии.

Тема 3.10 Оборудование и организация работы лаборатории для молекулярно-генетических исследований

Источники ошибок при ДНК-диагностике. Условия работы молекулярно-генетической лаборатории. Проблема загрязнения материала. Техника безопасности при работе с мутагенными и токсичными веществами. Условия работы с радиоактивными метками. Фотосъемка гелей. Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике. Условия взятия, хранения, транспортировки биологических материалов.

Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах)

Номера разделов дисциплины (модулей) и тем	Аудиторные занятия		Всего часов на аудиторную работу	Самостоятельная работа обучающегося	Итого часов	Формируемые компетенции	Используемые образовательные технологии, способы и методы обучения	Формы текущего контроля успеваемости
	занятия лекционного типа	клинико-практические (семинарские) занятия				ПК		
Модуль 1. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней	3	4	7	3	10			
1.1. Исследование полового хроматина	0,5	1	1,5	0,5	2	ПК-5 ПК-6	ПЛ	С
1.2. Хромосомный анализ	0,5	1	1,5	0,5	2	ПК-5 ПК-6	ЛВ	С
1.3. Метод выявления ломкой (фрагильной) X-хромосомы	0,5	0,5	1	0,5	1,5	ПК-5 ПК-6	ЛВ	С
1.4 Принципы идентификации метафазных хромосом человека	0,5	0,5	1	0,5	1,5	ПК-5 ПК-6	ЛВ	С
1.5. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии	1	1	2	1	3	ПК-5 ПК-6	ПЛ КС	Т С
Модуль 2. Биохимиче-	2	3	5	2	7			

ские методы диагностики наследственных болезней								
2.1. Правила сбора и хранения биологического материала	0,5	1	1,5	0,5	2	ПК-5 ПК-6	ПЛ	С
2.2. Контроль качества (КК) лабораторных исследований	1	1	2	1	3	ПК-5 ПК-6	ПЛ КС	С
2.3. Общая характеристика физико-химических методов	0,5	1	1,5	0,5	2	ПК-5 ПК-6	ЛВ	Т С
Модуль 3. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	3	9	12	7	19			
3.1. Картирование генома человека	0,5	1	1,5	0,5	2	ПК-5 ПК-6	ПЛ	С
3.2. Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике. Рестрикция ДНК	0,5	1	1,5	1	2,5	ПК-5 ПК-6	ЛВ	С
3.3. Молекулы нуклеиновых кислот, используемые в ДНК-диагностике	0,5	1	1,5	0,5	2	ПК-5 ПК-6	ЛВ	С
3.4. Амплификационные		1	1	1	2	ПК-5	ЛВ	С

методы, применяемые в ДНК-диагностике						ПК-6		
3.5. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике	0,5	1	1,5	1	2,5	ПК-5 ПК-6	ЛВ	С
3.6. Электрофорез нуклеиновых кислот		0,5	0,5	0,5	1	ПК-5 ПК-6	ЛВ	С
3.7. Прямые методы ДНК-диагностики	0,5	1	1,5	0,5	2	ПК-5 ПК-6	ЛВ	С
3.8. Косвенные методы ДНК-диагностики	0,5	1	1,5	0,5	2	ПК-5 ПК-6	ЛВ	С
3.9. Области применения ДНК-диагностики		0,5	0,5	0,5	1	ПК-5 ПК-6	ПЛ КС	С
3.10. Оборудование и организация работы лаборатории для молекулярно-генетических исследований. Зачет		1	1	1	2	ПК-5 ПК-6	ПЛ	Т С
ИТОГО	8	16	24	12	36			

Образовательные технологии, способы и методы обучения (с сокращениями): лекция-визуализация (ЛВ), проблемная лекция (ПЛ), разбор клинических случаев (КС).

Формы текущего контроля успеваемости (с сокращениями): Т – тестирование, С – собеседование по контрольным вопросам, ЗС – решение ситуационных задач.

Ш. Оценочные средства для контроля уровня сформированности компетенций (текущий контроль успеваемости, промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины)

Оценка уровня сформированности компетенций включает следующие формы контроля:

- **текущий контроль успеваемости;**
- **промежуточную аттестацию.**

1. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости

Примеры заданий в тестовой форме:

***Инструкция.* Выберите один правильный ответ**

1. ДЛЯ ХРОНИЧЕСКОГО МИЕЛОИДНОГО ЛЕЙКОЗА ХАРАКТЕРНЫ: 1. НАЛИЧИЕ ФИЛАДЕЛЬФИЙСКОЙ ХРОМОСОМЫ; 2. ТРАНСЛОКАЦИЯ МЕЖДУ 22 И 9 ХРОМОСОМОЙ; 3. ЧАСТИЧНАЯ МОНОСОМИЯ 21 ХРОМОСОМЫ; 4. ТРАНСЛОКАЦИЯ МЕЖДУ ХРОМОСОМАМИ 5 И 17

- А. правильный ответ 3 и 4
- Б. правильный ответ 2 и 4
- В. правильный ответ 1 и 4
- Г. правильный ответ 1 и 3
- Д. правильный ответ 1 и 2

2. ИССЛЕДОВАНИЕ КАРИОТИПА НЕОБХОДИМО ПРОВОДИТЬ ВО ВСЕХ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ СЛУЧАЯХ, ЗА ИСКЛЮЧЕНИЕМ ОДНОГО:

- А. ребенок с множественными пороками развития
- Б. женщина с привычными выкидышами
- В. хроматин-отрицательная девочка
- Г. ребенок с изолированной расщелиной губы и неба

3. ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ЛАБОРАТОРНЫМ КРИТЕРИЕМ ФЕНИЛКЕТО-НУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ:

- А. подъем уровня фенилгидразина
- Б. гиперфенилаланинемия
- В. лейкоцитоз
- Г. повышение уровня тирозина
- Д. подъем уровня гомогентизиновой кислоты

Эталоны ответов:

1 - Д; 2 - Г; 3 - Б.

Критерии оценки выполнения заданий в тестовой форме:

оценка «**Отлично**» – правильных ответов 91-100%;

оценка «**Хорошо**» – правильных ответов 81-90%;

оценка «**Удовлетворительно**» – правильных ответов 71-80%;

оценка «**Неудовлетворительно**» – правильных ответов менее 70%.

Примеры контрольных вопросов для собеседования:

1. Физико-химические принципы полимеразной цепной реакции;
2. Физико-химические принципы капиллярного электрофореза нуклеиновых кислот.
3. Пренатальная диагностика по клеткам и нуклеиновым кислотам плода в крови матери.
4. Статистическая оценка воспроизводимости количественных методов лабораторных исследований.
5. Статистическая оценка относительной систематической погрешности измерений.
6. Преимущества и недостатки полимеразной цепной реакции по сравнению с биохимическим анализом уровня фермента с целью диагностики энзимопатий.
7. Биологический материал, который может быть использован для выделения ДНК с диагностической целью.
8. Возможности, которые дает отягощенной семье идентификация гена наследственного заболевания.
9. Принцип метода, этапы ПДРФ-анализа.
10. Принцип метода, этапы секвенирования ДНК по Сенгеру.
11. Методы окраски ПЦР-продуктов в геле при проведении электрофореза.
12. Динамические мутации: характеристика, методы диагностики.
13. Внутри- и межлокусная гетерогенность наследственной патологии: понятие, значение данных феноменов для ДНК-диагностики.
14. Прямая ДНК-диагностика мышечной дистрофии Дюшенна.
15. Метод сайт-направленной модификации амплифицированной ДНК: показания, этапы выполнения.
16. Методы окрашивания хромосомных препаратов.
17. Метод выявления ломкой X-хромосомы: показания к проведению, особенности культивирования лимфоцитов периферической крови, особенности хромосомного анализа.

18. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфических ДНК-зондов.
19. Методы разделения, идентификации, количественного определения аминокислот.
20. Лабораторные методы диагностики митохондриальных болезней.
21. Молекулярная диагностика муковисцидоза.
22. Рестрикционный анализ молекул ДНК: показания, этапы проведения.
23. Методы выделения ДНК из различного биологического материала.
24. Лабораторная диагностика наследственных гемолитических анемий.
25. Комбинированный пренатальный скрининг врожденных пороков развития. Биохимические маркеры в диагностике патологии беременности (хорионический гонадотропин, альфа-фетопротеин, эстриол и др.).

Критерии оценки при собеседовании:

Отлично – обучающийся правильно и полно отвечает на вопрос с привлечением лекционного материала, основной и дополнительной литературы.

Хорошо – обучающийся в целом правильно отвечает на вопрос, но допускает неточности и несущественные ошибки, использует материал лекций, основной литературы.

Удовлетворительно – обучающийся допускает существенные ошибки при ответе на вопросы, самостоятельно исправляет их после наводящих вопросов преподавателя.

Неудовлетворительно – не может правильно ответить на вопрос и дополнительные наводящие вопросы.

2. Оценочные средства для промежуточной аттестации

Примеры заданий в тестовой форме:

Инструкция. Выберите один правильный ответ

1. ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ ГЛИКОЗАМИНОГЛИКАНОВ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ СЛЕДУЮЩИЕ МЕТОДЫ: 1. ВЫЯВЛЕНИЕ ДЕФЕКТНОГО ФЕРМЕНТА, 2. ЭЛЕКТРОФОРЕЗ ГЛИКОЗАМИНОГЛИКАНОВ, 3. ТЕСТ С ЦЕТИДИЛПИРИДИНХЛОРИДОМ, 4. ОПРЕДЕЛЕНИЕ МОЧЕВОЙ КИСЛОТЫ, 5. ТОНКОСЛОЙНАЯ ХРОМАТОГРАФИЯ АМИНОКИСЛОТ.

А. правильный ответ 1, 2 и 3

Б. правильный ответ 2, 3 и 4

- В. правильный ответ 3, 4 и 5
- Г. правильный ответ 2, 4 и 5
- Д. правильный ответ 1, 3 и 4

2. ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ОПРЕДЕЛЕНИЯ НАТРИЯ В ПОТОВОЙ ЖИДКОСТИ ЯВЛЯЕТСЯ:

- А. титрометрия
- Б. пламенная фотометрия
- В. колориметрия
- Г. спектрофотометрия
- Д. иммуноферментный анализ

3. В СОСТАВ РЕАКЦИОННОЙ СМЕСИ ДЛЯ АМПЛИФИКАЦИИ ВХОДИТ ВСЕ, КРОМЕ:

- А. нуклеотидфосфатов
- Б. ДНК-полимеразы
- В. ДНК-лигазы
- Г. ионов магния
- Д. геномной ДНК

Эталоны ответов:

1 - А; 2 - Б; 3 - В.

Критерии оценки выполнения заданий в тестовой форме:

оценка «Зачтено» – правильных ответов 71% и более;
оценка «Не зачтено» – правильных ответов 70% и менее.

Критерии выставления итоговой оценки:

Итоговая оценка соответствует оценке, полученной в результате выполнения заданий в тестовой форме.

IV. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

а) основная литература:

1. Клиническая лабораторная диагностика [Текст] : национальное руководство. В 2-х т. / ред. В. В. Долгов, В. В. Миньшиков. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – Т. 1 – 923 с., Т. 2 - 805 с.
2. Контрольно-измерительные материалы по специальности "Клиническая

лабораторная диагностика" [Текст] / Российская мед. акад. последипломного образования ; ред. В. В. Долгов. – Тверь : Триада, 2015. – 391 с.

б) дополнительная литература:

1. Камышников, В. С. Норма в лабораторной медицине [Текст] : справочник / В. С. Камышников. – Москва : МЕДпресс-Информ, 2014. – 336 с.
2. Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика [Текст] : учебное пособие /А. А. Кишкун. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 972 с.
3. Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Текст] : руководство для врачей / ред. А. И. Карпищенко. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 692 с.
4. Клиническая лабораторная диагностика [Электронный ресурс] : национальное руководство. В 2-х т. Т. 1 / ред. В. В. Долгов - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – Режим доступа:
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970421291.html>
5. Клиническая лабораторная диагностика. В 2-х т. Т. 2 [Электронный ресурс] : национальное руководство / ред. В. В. Долгов - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - Режим доступа:
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970421314.html>
6. Клинические рекомендации по лабораторной медицине [Электронный ресурс] // Ассоциация специалистов и организаций лабораторной службы «Федерация лабораторной медицины» [Официальный сайт]. - Режим доступа: http://www.fedlab.ru/minzdrav/prof_com/klinicheskie-rekomendatsii-profilnoy-komissii
7. Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Электронный ресурс] / ред. А. И. Карпищенко. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970429587.html>
8. Стандарты медицинской помощи [Электронный ресурс] // Министерство здравоохранения Российской Федерации [Официальный сайт]. - Режим доступа: <http://www.rosminzdrav.ru/ministry/61/22/stranitsa-979/stranitsa-983>

V. Материально-техническое обеспечение дисциплины

1. Приложение

2. Лицензионное программное обеспечение

1. Microsoft Office 2013:

- Access 2013;
- Excel 2013;
- Outlook 2013;

- PowerPoint 2013;
 - Word 2013;
 - Publisher 2013;
 - OneNote 2013.
2. Комплексные медицинские информационные системы «КМИС. Учебная версия» (редакция Standart) на базе IBM Lotus.
3. Программное обеспечение для тестирования обучающихся SUNRAV TestOfficePro.

3. Электронно-библиотечные системы, профессиональные базы данных и информационные справочные системы

- Консультант врача. Электронная медицинская библиотека [Электронный ресурс]. – Москва: ГЭОТАР-Медиа. – Режим доступа: www.geotar.ru.
- электронная библиотека «Консультант студента» (www.studmedlib.ru);
- электронный справочник «Информио» для высших учебных заведений (www.informio.ru);
- информационно-поисковая база Medline ([http:// www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed));
- электронный библиотечный абонемент Центральной научной медицинской библиотеки Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М. Сеченова;
- бесплатная электронная библиотека онлайн «Единое окно доступа к образовательным ресурсам» // <http://window.edu.ru/>;
- официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации // <http://www.rosminzdrav.ru>;
- Российское образование. Федеральный образовательный портал. // <http://www.edu.ru/>;
- официальный сайт Министерства образования и науки Российской Федерации // <http://минобрнауки.рф/>;
- Врачи РФ. Общероссийская социальная сеть. (<http://vrachirf.ru/company-announce-single/6191>).