

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР
ГЕМАТОЛОГИИ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБУ «НМИЦ гематологии» Минздрава России)



Утверждаю:
Руководитель управления
по научной и образовательной работе
Л.П. Менделеева Л.П. Менделеева
«23» 08 2022 г.

Рабочая программа дисциплины

«Лабораторная генетика»

Наименование дисциплины

31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика

Код и наименование специальности ординатуры

Очная

Форма обучения

Врач-клинической лабораторной диагностики

Квалификация выпускника

Москва
2022

Рабочая программа дисциплины «Лабораторная генетика» разработана в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика, утвержденным Приказом Минобрнауки России от 25.08.2014 N1047.

Рабочая программа дисциплины разработана и утверждена Ученым советом в 2019 году (протокол № 7 от 20.08.2019 г.)

СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ
по разработке рабочей программы дисциплины

№ п/п	ФИО	Ученая степень, звание
1.	Судариков Андрей Борисович	д.б.н.

ЛИСТ ОБНОВЛЕНИЙ И АКТУАЛИЗАЦИИ

№	Дата внесения изменений	Характер изменений	Дата и номер протокола утверждения документа на УС
1	23.08.2022	материально-техническое обеспечение	23.08.2022 № 8

1. Цель и задачи освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины «Лабораторная генетика» является расширение и пополнение методологического арсенала ординатора в области лабораторной генетики.

Задачами дисциплины выступают: развитие у ординаторов умений профессионального мышления, грамотного использования диагностического инструментария, ознакомление с областью применения молекулярно-генетических исследований, методами лабораторной генетики.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина относится к обязательным дисциплинам вариативной части учебного плана по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика.

3. Компетенции обучающихся, формируемые в результате освоения дисциплины

Компетенция	Показатели оценивания компетенции (результаты обучения)
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-1.1. Знает группы риска развития заболеваний (генетические, профессиональные, влияние факторов окружающей среды и др.).
	ПК-1.3. Умеет оценивать причины и условия возникновения заболеваний у человека.
	ПК-1.6. Владеет методами ранней диагностики заболеваний.
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-5.1. Знает закономерности функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека.
	ПК-5.4. Знает МКБ.
	ПК-5.7. Умеет устанавливать диагноз заболевания и (или) состояния с учетом действующей МКБ.
ПК-6 готовность к применению диагностических клиничко-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	ПК-5.10. Владеет методикой установления диагноза заболевания и (или) состояния с учетом МКБ.
	ПК-6.1. Знает принципы лабораторных методов исследований.
	ПК-6.5. Умеет выполнять лабораторные исследования.
	ПК-6.6. Умеет оценивать результаты лабораторных исследований.
	ПК-6.8. Владеет навыком анализа полученных результатов лабораторных исследований, клинической верификации результатов.
	ПК-6.9. Владеет навыком формулирования и оформления заключения по результатам лабораторных исследований.

4. Структура и содержание дисциплины

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетные единицы, 72 часа.

4.1. Объем дисциплины и виды учебной деятельности

Вид учебной работы	Всего часов	Семестр
		2
Общая трудоемкость дисциплины	72	72
Аудиторные занятия:	48	48

Лекции (Л)	4	4
Практические занятия (ПЗ)	44	44
в т.ч. зачет	2	2
Самостоятельная работа	24	24

4.2. Разделы дисциплины и виды занятий

	Раздел дисциплины	Аудиторные занятия		Самостоятельная работа	Форма текущего контроля успеваемости
		Лекции	ПЗ		
1.	Предмет и задачи лабораторной генетики	2		2	устный опрос
2.	Мутагенез. Классификация мутаций	2		2	тестовые задания
3.	Области применения молекулярно-генетических исследований.		12	6	тестовые задания
4.	Методы лабораторной генетики		28	12	тестовые задания
5.	Принципы организации ПЦР-лаборатории		2	2	устный опрос
	Зачет		2		
	ВСЕГО	4	44	24	

4.3. Содержание дисциплины

Лекции

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1.	Предмет и задачи лабораторной генетики	Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Структура гена. Репликация. Транскрипция. Трансляция. Рекомбинация. Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия.
2.	Мутагенез. Классификация мутаций	Молекулярные механизмы действия химических соединений на геном (лекарственных веществ, пищевых добавок, химических мутагенов окружающей среды). Репарационные механизмы

Практические занятия

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1.	Области применения молекулярно-генетических исследований.	Молекулярно-генетическая диагностика наследственных заболеваний. Молекулярно-генетический анализ предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям. Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии, онкогематологии. Фармакогенетика, таргетная терапия. Молекулярно-генетическая диагностика для анализа гистосовместимости, HLA-типирования. Молекулярно-генетические исследования при идентификации личности; установления родства, отцовства ПЦР-диагностика и типирование инфекций.
2.	Методы лабораторной генетики	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней. Исследование полового хроматина. Определение X-хроматина (теллец Барра) и Y-хроматина (F-теллец) в образцах клеточного материала. Хромосомный анализ. Биохимические методы диагностики наследственных болезней. Методы, используемые при неонатальном скрининге на наследственные болезни обмена веществ. Молекулярно-генетические методы. Методы выделения ДНК и РНК из клинического материала. Рестрикционный анализ молекул ДНК Поли-

		меразная цепная реакция (ПЦР). ПЦР в режиме реального времени. Секвенирование. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. ДНК-чипы. Электрофорез нуклеиновых кислот.
3.	Принципы организации ПЦР-лаборатории	Принципы организации ПЦР-лаборатории. Оборудование лаборатории для молекулярно-генетических исследований.

5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы ординаторов.

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид самостоятельной работы
1.	Предмет и задачи лабораторной генетики	Изучение литературы
2.	Мутагенез. Классификация мутаций	Изучение литературы
3.	Области применения молекулярно-генетических исследований.	Изучение литературы, подготовка к практическому занятию
4.	Методы лабораторной генетики	Изучение литературы, подготовка к практическому занятию
5.	Принципы организации ПЦР-лаборатории	Изучение литературы, подготовка к практическому занятию

6. Текущий контроль и промежуточная аттестация.

6.1. Система и формы контроля

Оценка качества освоения обучающимися образовательной программы высшего образования по специальности ординатуры включает в себя текущий контроль и промежуточную аттестацию обучающихся.

Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация являются обязательной составляющей образовательного процесса по подготовке ординатора и представляют собой единый непрерывный процесс оценки качества освоения ординаторами образовательной программы.

Текущий контроль успеваемости обеспечивает оценивание хода освоения дисциплины, промежуточная аттестация обучающихся - оценивание промежуточных и окончательных результатов обучения по дисциплине. Текущий контроль и промежуточная аттестация проводятся с применением фонда оценочных средств, который является обязательной частью рабочих программ дисциплин и позволяет наиболее эффективно диагностировать формирование необходимых компетенций ординаторов.

В качестве формы текущего контроля предлагается устный опрос, тестирование.

Форма проведения промежуточной аттестации – зачет во 2 семестре. Зачет проводится в устной форме по вопросам.

6.2. Критерии оценки качества знаний ординаторов

Критерии оценки форм текущего контроля

Устный опрос:

Зачтено	Не зачтено
<p>Ординатором продемонстрировано:</p> <ul style="list-style-type: none"> – глубокое знание источников литературы и теоретических проблем, умение применить их к решению конкретных задач; – умение самостоятельно анализировать и сопоставлять изучаемые данные; – умение делать законченные обоснованные выводы; – умение четко и аргументировано отстаивать свою позицию. 	<p>Ординатором продемонстрировано:</p> <ul style="list-style-type: none"> – отсутствие знаний или поверхностные знания источников литературы и теоретических проблем, неумение применить их к решению конкретных задач; – неумение самостоятельно анализировать и сопоставлять изучаемые данные; – неумение делать законченные обоснованные выводы; – неумение четко и аргументировано отстаивать свою позицию.

Тестовые задания:

Оценка	Количество правильных ответов
Зачтено	70-100%
Не зачтено	менее 70%

Критерии оценки результатов зачета

«Зачтено» - выставляется обучающемуся, показавшему знания, владеющему основными разделами программы дисциплины, необходимым минимумом знаний и способному применять их по образцу в стандартной ситуации

«Не зачтено» - выставляется обучающемуся, показавшему поверхностные знания, что не позволяет ему применять приобретенные знания даже по образцу в стандартной ситуации

7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины**а) Основная литература.**

1. Долгов В.В., Клиническая лабораторная диагностика. В 2 томах. Том 1. [Электронный ресурс] : национальное руководство / Под ред. В.В. Долгова - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 928 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-2129-1 - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970421291.html>
2. Карпищенко А.И., Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Электронный ресурс] / под ред. А.И. Карпищенко - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 696 с. - ISBN 978-5-9704-2958-7 - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970429587.html>
3. Бочков Н.П., Наследственные болезни [Электронный ресурс] : национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-2231-1 - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>

б) Дополнительная литература

1. Кишкун А. А. Руководство по лабораторным методам диагностики / Кишкун А. А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 800 с.
2. Кишкун А.А., Руководство по лабораторным методам диагностики [Электронный ресурс] / Кишкун А.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 800 с. - ISBN 978-5-9704-1172-8 - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN5970411728.html>
3. Тимочко В.Р., Теория ошибок real-time ПЦР [Электронный ресурс]: руководство для врачей / Тимочко В.Р. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4647-8 - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970446478.html>

в) Интернет-ресурсы

1. <https://www.rosminzdrav.ru/> Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации
2. <http://www.rosmedlib.ru/> Электронная медицинская библиотека (ЭБС)
3. <https://www.ramld.ru/> Российская Ассоциация медицинской лабораторной диагностики
4. www.fedlab.ru/ Федерация лабораторной медицины

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Освоение дисциплины предполагает использование следующего материально-технического обеспечения:

Аудитория, оборудованная мультимедийными средствами обучения: мультимедийный проектор, персональный компьютер с доступом к сети «Интернет», электронной информационно-образовательной среде.

Помещение для самостоятельной работы обучающихся должно быть оснащено компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду.

Помещения, предусмотренные для оказания медицинской помощи пациентам:

Наименование помещения	Оснащенность помещения
Лаборатория молекулярной гематологии	<p>Серологическая: Микроскоп Биолам П2-1, Микроскоп Биолам П2-1, Центрифуга ОПН-3, Центрифуга Рісо, Аппарат факсимильный с лазерной печатью, Термостат ТС-80, Станция автоматическая для выделения нуклеиновых кислот NorDiag Arrow, Бокс для ПЦР-диагностики БАВ-ПЦР-"Ламинар-С"-2 ("Ламинарные системы") 1020*550*745 (настольный бокс, встроенный облучатель рециркулярный, наклонное застекленное переднее стекло).</p> <p>Культуральная: Инкубатор CO₂, MCO-80IC, 851л, нагрев с циркул., ИК-датчик, Sanyo, Бокс ламинированный, Криохранилище, Микроскоп инвентированный, Микроскоп бинокулярный, Шейкерная платформа 250мм, Баня водяная Эл-20, Весы электронные, Инкубатор CO₂, Сканер, Смеситель Vortex, Фотометр с пишущим устройством, Ультрацентрифуга, Центрифуга MiniSpin Eppendorf, Мешалка с нагревателем, Центрифуга Beckman, DEEL+IN WIN, Дозатор 8-канальный.</p> <p>Биохимическая: Дистиллятор ДЭМ-10, Система для хроматографии, Автоклав, Ультроцентрифуга, Установка д/фильтрации и очистки воды, Центрифуга Beckman, Микроскоп бинокулярный.</p> <p>НЛА-типировальная: Микроскоп Эравагань, Термоциклер T100, BioRad, США, Система Luminex 200, Система гель документации, Источник питания для электрофореза, Камера для горизонтального электрофореза.</p> <p>Электрофорезная: Центрифуга Eppendorff, Термостат для пробирок, Термостат с/в ТС-80, Прибор для электрофореза, Прибор для горизонтального электрофореза, Весы электронные, Трансиллюминатор.</p> <p>Помещение для проведения сиквенса: Центрифуга Universal 320, Мешалка, Смеситель Vortex, Компьютер, Система регистрации полимеров (Секвенатор Applied Biosystems 3130 Genetic Analyzer), Система регистрации полимеров Секвенатор — Нанофор 05, Источник бесперебойного питания, Термоциклер для амплификации нуклеиновых кислот 1000.</p> <p>Помещение для проведения ПЦР: Амплификатор Rotor-Gene, Термостат твердотел., Мешалка Bio san, Комплект оборудования для проведения ПЦР в реальном времени, Амплификатор АН-32, Амплификатор Bio-Rad, Термоциклер, Ламинар горизонтальный,</p> <p>Выделительная: Центрифуга, Мешалка Bio san, Миксер 5432, Центрифуга MiniSpin Eppendorf, смешиватель, Спектофотометр Beckman, Спектрофотометр NanoPhotometer UV/Vis с программным обеспечением В-80300434, Центрифуга, Смеситель Vortex, Термостат "Гном" твердотел., Центрифуга 5415.</p> <p>Регистраторская: Миксер, Центрифуга Beckman, Центрифуга CM-6M, Центрифуга MiniSpin Eppendorf, Миксер 5432.</p> <p>Расходные материалы для выделения нуклеиновых кислот, выполнения молекулярных исследований.</p>

9. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

9.1 Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Результаты обучения	Этап формирования компетенции (Раздел дисциплины)
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-1.1. Знает группы риска развития заболеваний (генетические, профессиональные, влияние факторов окружающей среды и др.). ПК-1.3. Умеет оценивать причины и условия возникновения заболеваний у человека. ПК-1.6. Владеет методами ранней диагностики заболеваний.	Области применения молекулярно-генетических исследований.
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-5.1. Знает закономерности функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека. ПК-5.4. Знает МКБ. ПК-5.7. Умеет устанавливать диагноз заболевания и (или) состояния с учетом действующей МКБ. ПК-5.10. Владеет методикой установления диагноза заболевания и (или) состояния с учетом МКБ.	Мутагенез. Классификация мутаций Области применения молекулярно-генетических исследований. Методы лабораторной генетики
ПК-6 готовность к применению диагностических клиничко-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	
ПК-6.1. Знает принципы лабораторных методов исследований. ПК-6.5. Умеет выполнять лабораторные исследования. ПК-6.6. Умеет оценивать результаты лабораторных исследований. ПК-6.8. Владеет навыком анализа полученных результатов лабораторных исследований, клинической верификации результатов. ПК-6.9. Владеет навыком формулирования и оформления заключения по результатам лабораторных исследований.	Предмет и задачи лабораторной генетики Области применения молекулярно-генетических исследований. Методы лабораторной генетики Принципы организации ПЦР-лаборатории

9.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования

Компетенция	Показатели оценивания компетенции (результаты обучения)	Шкала и критерии оценивания результатов обучения	
		зачтено	не зачтено
ПК-1 готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здо-	ПК-1.1. Знает группы риска развития заболеваний (генетические, профессиональные, влияние факторов окружающей среды и др.).	сформированные систематические знания	фрагментарные знания или их отсутствие
	ПК-1.3. Умеет оценивать причины и условия возникновения заболеваний у человека.	сформированные умения	фрагментарные умения или их отсутствие
	ПК-1.6. Владеет методами ранней диа-	сформирован-	фрагментарные

<p>рового 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</p>	<p>гностики заболеваний.</p>	<p>ные навыки</p>	<p>навыки или их отсутствие</p>
<p>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</p>	<p>ПК-5.1. Знает закономерности функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека. ПК-5.4. Знает МКБ.</p>	<p>сформированные систематические знания</p>	<p>фрагментарные знания или их отсутствие</p>
	<p>ПК-5.7. Умеет устанавливать диагноз заболевания и (или) состояния с учетом действующей МКБ.</p>	<p>сформированные умения</p>	<p>фрагментарные умения или их отсутствие</p>
	<p>ПК-5.10. Владеет методикой установления диагноза заболевания и (или) состояния с учетом МКБ.</p>	<p>сформированные навыки</p>	<p>фрагментарные навыки или их отсутствие</p>
<p>ПК-6 готовность к применению диагностических клинко-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов</p>	<p>ПК-6.1. Знает принципы лабораторных методов исследований.</p>	<p>сформированные систематические знания</p>	<p>фрагментарные знания или их отсутствие</p>
	<p>ПК-6.5. Умеет выполнять лабораторные исследования. ПК-6.6. Умеет оценивать результаты лабораторных исследований.</p>	<p>сформированные умения</p>	<p>фрагментарные умения или их отсутствие</p>
	<p>ПК-6.8. Владеет навыком анализа полученных результатов лабораторных исследований, клинической верификации результатов. ПК-6.9. Владеет навыком формулирования и оформления заключения по результатам лабораторных исследований.</p>	<p>сформированные навыки</p>	<p>фрагментарные навыки или их отсутствие</p>

9.3. Типовые контрольные задания или иные материалы

Примерные тестовые задания

1. Явление, при котором происходит разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов, носит название:
 - а Гаплоидии
 - б Тетраплоидии
 - в Делеции
 - г Инверсии
 - д Транслокации

2. Генная мутация – это: 1) замена одного или нескольких нуклеотидов ДНК; 2) делеция (выпадение) одного или нескольких нуклеотидов; 3) инсерция (вставка) одного или нескольких нуклеотидов; 4) перестановка нуклеотидов внутри гена.
 - а Правильный ответ 1
 - б Правильный ответ 2
 - в Правильный ответ 3
 - г Правильный ответ 4
 - д Правильный ответ 1, 2, 3 и 4
3. В качестве векторных молекул генетической инженерии могут быть использованы все перечисленные структуры, за исключением:
 - а Умеренных бактериофагов
 - б Вирулентных бактериофагов
 - в Фактора фертильности (F-фактор)
 - г Фактора резистентности к антибактериальным агентам (R-фактор)

Перечень вопросов к зачету

1. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации
2. Структура гена
3. Репликация
4. Транскрипция
5. Трансляция
6. Рекомбинация
7. Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия
8. Молекулярные механизмы действия химических соединений на геном (лекарственных веществ, пищевых добавок, химических мутагенов окружающей среды)
9. Репарационные механизмы
10. Молекулярно-генетическая диагностика наследственных заболеваний
11. Молекулярно-генетический анализ предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии, онкогематологии
12. Фармакогенетика, таргетная терапия
13. Молекулярно-генетическая диагностика для анализа гистосовместимости, HLA-типирования Молекулярно-генетические исследования при идентификации личности; установления родства, отцовства ПЦР-диагностика и типирование инфекций
14. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней
15. Исследование полового хроматина Определение X-хроматина (телец Барра) и Y-хроматина (F-телец) в образцах клеточного материала
16. Хромосомный анализ
17. Биохимические методы диагностики наследственных болезней
18. Методы, используемые при неонатальном скрининге на наследственные болезни обмена веществ Молекулярно-генетические методы
19. Методы выделения ДНК и РНК из клинического материала
20. Рестрикционный анализ молекул ДНК
21. Полимеразная цепная реакция (ПЦР)
22. ПЦР в режиме реального времени
23. Секвенирование
24. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике
25. ДНК-чипы
26. Электрофорез нуклеиновых кислот
27. Принципы организации ПЦР-лаборатории
28. Оборудование лаборатории для молекулярно-генетических исследований