

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Есауленко Игорь Александрович  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 16.09.2023 13:45:57  
Уникальный программный ключ:  
691eebef92031bef66ef61648f97525a2e2da8756

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.Н. БУРДЕНКО» МИНИСТЕРСТВА  
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**УТВЕРЖДЕНО**  
решением цикловой методической комиссии  
по координации подготовки кадров  
высшей квалификации  
протокол № 7 от 23.05.2023 г.  
декан ФПКВК Е.А. Лещева  
«23» 05.2023 г.

Уровень высшего образования  
подготовка кадров высшей квалификации

**Рабочая программа дисциплины «Методы лабораторной генетики»  
для обучающихся по основным профессиональным образовательным программам  
высшего образования (программам ординатуры) по специальности  
31.08.30 Генетика**

**факультет подготовки кадров высшей квалификации  
курс - 1  
кафедра – клинической лабораторной диагностики  
всего 72 часа (2 зачётные единицы)  
контактная работа: 36 часов  
✓ практические занятия 36 часов  
внеаудиторная самостоятельная работа 32 часа  
контроль: зачет 4 часа во 2-ом семестре**

**Воронеж  
2023 г.**

# 1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»

**Цель:** сформировать универсальные и профессиональные компетенции для последующей самостоятельной работы в должности врача-генетика, для оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения.

## **Задачи:**

Выпускник, освоивший программу ординатуры, готов решать следующие профессиональные задачи:

1. профилактическая деятельность:
  - предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических и противоэпидемических мероприятий;
  - проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения;
  - проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья;
2. диагностическая деятельность:
  - диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов на основе владения лабораторными методами исследования;
3. психолого-педагогическая деятельность:
  - формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;
4. организационно-управленческая деятельность:
  - применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях;
  - организация и управление деятельностью медицинских организаций и их структурных подразделений;
  - организация проведения медицинской экспертизы;
  - организация оценки качества оказания медицинской помощи пациентам;
  - ведение учетно-отчетной документации в медицинской организации и ее структурных подразделениях;
  - создание в медицинских организациях и их структурных подразделениях благоприятных условий для пребывания пациентов и трудовой деятельности медицинского персонала с учетом требований техники безопасности и охраны труда;
  - соблюдение основных требований информационной безопасности

## **2. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»**

### **Врач-ординатор-генетик должен знать:**

Нормативно-правовую базу в сфере лабораторной генетической диагностики:

- Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации, основные требования информационной безопасности – в области генетики;
- общие вопросы организации генетических служб и лабораторий;
- формы планирования и отчетности своей работы;
- правила оформления документации результатов лабораторной генетической диагностики.

□ Традиционные молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики наследственной патологии:

- основы анализа нуклеиновых кислот: гибридизация нуклеиновых кислот, полимеризация нуклеиновых кислот;
- обратная транскрипция;
- полимеразная цепная реакция (ПЦР) – технологическая основа ДНК-диагностики: принципиальная схема, компоненты и условия проведения реакции, варианты ПЦР: ПЦР в реальном времени, метилчувствительная ПЦР, метилспецифическая ПЦР;
- анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК (Single Strand Conformation Polymorphism – SSCP), области применения и чувствительность метода;
- анализ гетеродуплексов, области применения и чувствительность метода;
- анализ полиморфизма длин рестриционных фрагментов (ПДРФ), области применения, ограничения и чувствительность метода;
- аллель-специфическая ПЦР, области применения, ограничения и чувствительность метода;
- аллель-специфическая однонуклеотидная гибридизация;
- клеточный цикл, митоз;
- метафазные пластинки (метафазные хромосомы). Понятие кариотипа. Аутосомы и половые хромосомы;
- молекулярная организация хромосом, количество и морфология хромосом;
- сплошное окрашивание хромосом, дифференциальное окрашивание метафазных хромосом (300-400 бэндов) (методы, выявляющие поперечную исчерченность, специфичную для каждой хромосомы – Q, G и R-окрашивание);
- методы, селективно окрашивающие определенные участки хромосом – C, T, AgNOR окрашивание), X- и Y-хроматин, молекулярные основы бэндинга;
- номенклатура хромосомных бэндов (полос): ориентиры (landmarks), районы, бэнды, суббэнды;
- высокоразрешающее дифференциальное окрашивание прометафазных хромосом (550 – 850 бэндов);

□ Современные молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии:

- использование модифицированных нуклеотидов в различных приложениях полимеразной цепной реакции;
- принципы и способы секвенирования ДНК;
- секвенирование ДНК по Сэнгеру с использованием радиоактивно и флуоресцентно меченых дидезоксинуклеозидтрифосфатов;
- области приложения капиллярного электрофореза ДНК: фрагментный анализ ДНК, секвенирование ДНК по Сэнгеру;
- спектральная и пространственная калибровка капиллярного анализатора ДНК;
- анализ первичных результатов капиллярного электрофореза, оценка качества результатов, способы диагностики причин получения технически неудовлетворительных результатов;
- программное обеспечение для анализа результатов капиллярного электрофореза;
- интерпретация результатов фрагментного анализа ДНК;
- интерпретация результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру;
- принципы высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК;
- использование для высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК методов пиросеквенирования и детекции освобождения протона по изменению pH;
- подготовка геномных библиотек к высокопроизводительному параллельному секвенированию ДНК;
- способы обогащения образца ДНК целевыми участками генома для последующего высокопроизводительного параллельного секвенирования: гибридизация с иммобилизованными целевыми фрагментами ДНК, ультрамноголокусная ПЦР;
- способы амплификации клонов геномных библиотек для их подготовки к высокопроизводительному параллельному секвенированию ДНК: эмульсионная ПЦР, мостиковая ПЦР;
- способы измерения концентраций геномных библиотек, предназначенных для высокопроизводительного параллельного секвенирования;
- панели праймеров и/или зондов для обогащения образца ДНК участками генома, для поиска мутаций, ассоциированных с различными группами генетически обусловленных нозологий (сердечно-сосудистые, онкологические, офтальмологические и др. болезни);
- принципы анализа результатов высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК, понятие референсного генома;
- основные электронные медико-биологические базы данных, содержащие информацию о генетических вариантах в геноме человека и их фенотипических проявлениях;
- принципы дизайна олигонуклеотидных последовательностей (праймеров, зондов), используемых при проведении молекулярно-генетического анализа;
- номенклатуру генных мутаций: буквенные обозначения нуклеотидов геномной ДНК, кДНК, РНК, митохондриальной ДНК, аминокислот белка; нумерацию

нуклеотидов в молекуле ДНК, обозначение кодирующих и некодирующих участков ДНК, номенклатуру мутаций сайтов сплайсинга, номенклатуру инсерций и делеций, однонуклеотидных замен;

- основные компьютерные средства визуализации и анализа нуклеотидных последовательностей, получаемых в результате секвенирования ДНК.

□ Современные молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии:

- международная цитогенетическая номенклатура (ISCN), общие принципы описания кариотипа, обозначение точек разрыва, обозначение структурных перестроек хромосом по точкам разрыва хромосом и композиции бэндов;

- короткая система описания структурных хромосомных aberrаций: перестройки с двумя точками разрыва в одной хромосоме (инверсии, транслокации с вовлечением двух хромосом), перестройки с тремя точками разрывов (инсерции, транслокации с вовлечением трех хромосом), перестройки с четырьмя точками разрывов (транслокации с вовлечением четырех хромосом, реципрокные транслокации двух интерстициальных сегментов), сложные хромосомные перестройки;

- детализированная система обозначения структурных хромосомных aberrаций: дополнительные символы, обозначение композиции бэндов в хромосоме, дериватные хромосомы, рекомбинантные хромосомы;

- неопределенная идентификация хромосом или бэндов: сомнительная идентификация, неопределенная локализация точек разрыва или неопределенный порядковый номер хромосомы, альтернативная интерпретация хромосомной перестройки, неполный кариотип;

- флуоресцентная *in situ* гибридизация хромосом (FISH) - Принцип метода, ДНК пробы (зонды);

- метафазный и интерфазный FISH;

- субтеломерный FISH;

- FISH растянутых хроматидных нитей (Fiber FISH);

- многоцветный FISH: 24-х цветный M-FISH, спектральное кариотипирование – SKY, многоцветный бэндинг – M-BEND, “пейнтинг” отдельных хромосом;

- сравнительная геномная гибридизация (CGH) – метод количественного анализа ДНК хромосомных локусов с использованием референсного нормального образца;

- CGH на метафазных хромосомах;

- CGH препаратов ДНК на микроматрицах;

- количественная лигазная реакция – MLPA, количественная флуоресцентная ПЦР, ПЦР в реальном времени;

- лабораторная диагностика анеуплоидий: Использование флуоресцентной гибридизации *in situ*, количественной флуоресцентной ПЦР, высокопроизводительного параллельного секвенирования для проведения экспресс-диагностики, неинвазивной диагностики анеуплоидий и преимплантационной диагностики в рамках вспомогательных репродуктивных технологий;

- микроделеционные синдромы (синдромы генных последовательностей), общие

принципы цитогенетической и молекулярно-генетической диагностики микроделеционных синдромов;

- интерстициальные делеции: синдромы Вильямса, ДиДжорджи и велокардиофациальный, Смита-Магениса, Прадера-Вилли и Ангельмана, WAGR, Лангера-Гидиона;

- терминальные делеции: синдромы кошачьего крика, Вольфа-Хиршхорна, МиллераДикера.

**Врач-ординатор-генетик должен уметь:**

- экстрагировать нуклеиновые кислоты из различных типов биологического материала (кровь, ткань, слюна и др.);

- проводить реакцию обратной транскрипции;

- проводить дизайн олигонуклеотидных праймеров для полимеразной цепной реакции;

- рассчитывать параметры и проводить полимеразную цепную реакцию;

- секвенировать ДНК по методу Сэнгера;

- проводить фрагментный анализ ДНК с использованием горизонтального, вертикального и капиллярного электрофореза;

- проводить спектральную и пространственную калибровку капиллярного анализатора ДНК;

- проводить анализ первичных результатов капиллярного электрофореза, оценивать

качество результатов;

- анализировать причины получения технически неудовлетворительных результатов

капиллярного электрофореза ДНК;

- пользоваться программным обеспечением для анализа результатов капиллярного

электрофореза;

- интерпретировать результаты фрагментного анализа ДНК;

- интерпретировать результаты секвенирования ДНК по Сэнгеру;

- готовить геномные библиотеки для высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК;

- измерять концентрации геномных библиотек, предназначенных для высокопроизводительного параллельного секвенирования;

- пользоваться основными электронными медико-биологическими базами данных,

содержащими информацию о генетических вариантах в геноме человека и их фенотипических проявлениях;

- пользоваться основными компьютерными средствами визуализации и анализа нуклеотидных последовательностей, получаемых в результате секвенирования ДНК;

- сотрудничать с биоинформатиками для решения диагностических задач;

- вести необходимую документацию.

**Врач-ординатор-генетик должен владеть:**

- классическими и современными методами молекулярно-генетического анализа;
- классическими и современными цитогенетическими методами;
- методом секвенирования ДНК по Сэнгеру;
- навыками обслуживания приборов, предназначенных для анализа нуклеиновых кислот;
- навыками интерпретации результатов фрагментного анализа ДНК и результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру;
- навыками по использованию основных электронных медико-биологических баз данных для решения конкретных задач;
- навыками работы с современным программным обеспечением, предназначенным для анализа нуклеотидных последовательностей;
- одним из методов высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК.

**3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В  
РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ  
«МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»**

<b>Код компетенции и её содержание</b>		<b>Этап формирования компетенции</b>
<b>Универсальные компетенции (УК)</b>		
<b>УК-1</b>	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу.	- текущий - промежуточный
<i>Лечебная деятельность</i>		
<b>ПК-7</b>	готовность к оказанию медико-генетической помощи	- текущий - промежуточный

**4. СООТВЕТСТВИЕ КОМПЕТЕНЦИЙ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ,  
ФОРМИРУЕМЫХ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ  
ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»  
ФУНКЦИЯМ ВРАЧА - ГЕНЕТИКА**

КОД КОМПЕТЕНЦИИ И ЕЁ СОДЕРЖАНИЕ	Клинико-лабораторное обеспечение медицинской помощи				
	Организация контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований				
Освоение и внедрение новых методов клинических лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i>					
Выполнение клинических лабораторных исследований третьей категории сложности					
Внутрилабораторная валидация результатов клинических лабораторных исследований третьей категории сложности					
Организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории и ведение медицинской документации					
<b>УК-1</b>	+	+	+	+	+
<b>ПК-7</b>		+			+

**5. РАЗДЕЛЫ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ» И МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЕ СВЯЗИ С ДИСЦИПЛИНАМИ ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ (ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ) ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.30 ГЕНЕТИКА**

№	Дисциплины ОПОП	Основы медицинской этики, деонтологии и клинической психологии в работе врача лабораторной диагностики	Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; их классификация	Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания	Этиология и патогенез, молекулярные основы, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, врожденных и (или) наследственных заболеваний	Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания к их назначению	Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований при диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания
1	Генетика	+					
2	Медицина чрезвычайных ситуаций	+					
3	Общественное здоровье и здравоохранение	+					
4	Педагогика	+			+		
5	Патологическая анатомия	+			+		
6	Патологическая физиология	+	+	+	+	+	+
7	Симуляционный курс: оказание медицинской помощи в экстренной и	+					

	неотложной форме и коммуникация с пациентом						
8	Лабораторные и инструментальные исследования новорожденных и недоношенных детей	+					
9	Онкология	+					
10	Персонализированная медицина	+	+	+	+		
11	Клиническая лабораторная диагностика	+					
12	Инфекционные болезни	+	+	+	+	+	+
13	Фтизиатрия						
14	Практика						

**6. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ» В ЗАЧЕТНЫХ ЕДИНИЦАХ С УКАЗАНИЕМ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ, ВЫДЕЛЕННЫХ НА КОНТАКТНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ПРЕПОДАВАТЕЛЕМ И НА САМОСТОЯТЕЛЬНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Всего часов</b>	<b>Всего зачетных единиц</b>	<b>Семестр</b>
<b><i>АУДИТОРНЫЕ ЗАНЯТИЯ (ВСЕГО)</i></b>	<b>40</b>	<b>2</b>	<b>2</b>
ЛЕКЦИИ	<b>0</b>		
ПРАКТИЧЕСКИЕ ЗАНЯТИЯ	<b>36</b>		
<b><i>САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА</i></b>	<b>32</b>		

<b><i>ПРОМЕЖУТОЧНАЯ АТТЕСТАЦИЯ</i></b>	<b>4</b>		
<b>ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ</b>	<b>72</b>		

**7. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ», СТРУКТУРИРОВАННОЕ ПО ТЕМАМ (РАЗДЕЛАМ) С УКАЗАНИЕМ ОТВЕДЕННОГО НА НИХ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ И ВИДОВ ЗАНЯТИЙ**

**7.1 Учебно-тематическое планирование дисциплины**

№	наименование раздела	контактная работа (часов) 40		самостоятельная работа (часов) 32	(в т.ч. итог.зан) контроль (часов) 4	всего (часов) 72	виды контроля	
		занятия лекционного типа	клинические практические занятия 36					
1.	Основы медицинской этики, деонтологии и клинической психологии в работе врача лабораторной диагностики		4	4	текущий контроль		✓ вопросы для устного собеседования	
2.	Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация	0	4	6	текущий контроль		✓ вопросы для устного собеседования	
3.	Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания	0	8	6	текущий контроль		✓ вопросы для устного собеседования	
4.	Этиология и патогенез, молекулярные основы, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, врожденных и (или) наследственных заболеваний	0	8	6	текущий контроль		✓ вопросы для устного собеседования	
5	Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний (цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический), показания к их назначению	0	8	6	текущий контроль		✓ вопросы для устного собеседования	
6	Интерпретация лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	0	4	4	текущий контроль		✓ вопросы для устного собеседования	
7	Промежуточная аттестация					зачет	4	✓ вопросы для устного собеседования

## 7.3. Тематический план клинических практических занятий

Сокращения: В – вопросы; Т- тесты; З – задачи;

№ п/п	Тема	Компетенции	Содержание	Часы 36	Средства оценивания	Этапы оценивания
1.	Введение в медицинскую генетику	УК-1, ПК-7	Медицинская этика и деонтология. Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация.	8	В Т З	✓ Текущий ✓ Итоговый
2.	Определение типов наследования генных заболеваний	УК-1, ПК-7	Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания	8	В Т З	✓ Текущий ✓ Итоговый
3.	Патогенез наследственных заболеваний, как основа их диагностики	УК-1, ПК-7	Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, врожденных и (или) наследственных заболеваний.	8	В Т З	✓ Текущий ✓ Итоговый
4.	Методы медицинской генетики	УК-1, ПК-7	Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований. медицинские показания к их назначению	8	В Т З	✓ Текущий ✓ Итоговый
5.	Интерпретация результатов исследования	УК-1, ПК-7	Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	4	В Т З	✓ Текущий ✓ Итоговый

## 7.4 Аудиторная самостоятельная работа

Аудиторная самостоятельная работа ординатора осуществляется под контролем и непосредственном участии преподавателя и определяется в соответствии с темой практического занятия, а знания, приобретаются в результате активной и творческой работы: самостоятельного осуществления целеполагания, сбора необходимой информации, ее анализа с разных точек зрения, выдвижения гипотезы, выводов, заключения, самоконтроля процесса получения знаний и его результатов.

### Пример заданий для аудиторной самостоятельной работы ординатора

#### ЗАНЯТИЕ 2

#### «ОПРЕДЕЛЕНИЕ ТИПОВ НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ»

##### 1. ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ

1. Кариотип при болезни Дауна:

- 1) 46 XX
- 2) 46XY
- 3) 45XO
- 4) 47XY+21

2. Кариотип при болезни Шерешевского-Тернера:

- 1) 46 XX
- 2) 46XY
- 3) 45XO
- 4) 47XY+21

3. Нормальный мужской кариотип:

- 1) 46 XX
- 2) 46XY
- 3) 45XO
- 4) 47XY+21

4. Тип наследования при спинальной амиотрофии тип II:

- 1) Аутосомно-доминантный
- 2) Аутосомно-рецессивный
- 3) Y-сцепленный
- 4) X-сцепленный рецессивный

5. Тип наследования при фенилкетонурии:

- 1) Аутосомно-доминантный
- 2) Аутосомно-рецессивный
- 3) Y-сцепленный
- 4) X-сцепленный доминантный

## **2. КЛИНИЧЕСКИЕ ЗАДАЧИ**

### **Задача 1**

У пациента с болезнью Марфана есть родной брат с такой же патологией, а также данные симптомы отмечаются у отца и деда по отцовской линии.

#### **Вопросы:**

1. Используйте семейно-генеалогический метод для иллюстрации типа наследования в данном случае.
2. Укажите тип наследования.
3. Назовите метод для окончательной диагностики данного заболевания.

### **Задача 2**

Пациент - новорожденный, родившийся с низкой массой тела, гипотонией, низким баллом по шкале Апгар, на поздних сроках беременности отмечалось вялое шевеление плода. При осмотре ребенка отмечаются гипотрофии мышц и фасцикуляции. У матери родильницы была сестра со сходными симптомами, которая умерла в возрасте полутора лет.

#### **Вопросы:**

1. Используйте семейно-генеалогический метод для иллюстрации типа наследования в данном случае.
2. Укажите тип наследования.
3. Назовите метод для окончательной диагностики данного заболевания.

### 7.5 Тематический план внеаудиторной самостоятельной работы

Сокращения: В – вопросы; З – задачи; Р-реферат

№	Тема	Компетенции	Содержание	Часы 32 ч	Средства оценивания	Этапы оценивания
1.	Основы медицинской этики, деонтологии и клинической психологии в работе врача лабораторной диагностики	УК-1, ПК-7	Медицинская этика и деонтология: исторические аспекты развития.	4	В З Р	✓ текущий ✓ итоговый
2.	Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация	УК-1, ПК-7	Евгеника, состояние проблемы на современном этапе. Генетический груз поколений.	6	В З Р	✓ текущий ✓ итоговый
3.	Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания	УК-1, ПК-7	Развитие медицинской генетики, семейно-генеалогический метод – как основа генетической диагностики	6	В З Р	✓ текущий ✓ итоговый
4.	Этиология и патогенез, молекулярные основы, классификация, диагностика врожденных и (или) наследственных заболеваний	УК-1, ПК-7	Генные, хромосомные и геномные заболевания. Причины, проявления. Классификация по уровню поражения и по клиническим синдромам.	6	В З Р	✓ текущий ✓ итоговый
5.	Методы исследования наследственных заболеваний: цитогенетический, молекулярно-генетический и, биохимический.	УК-1, ПК-7	Основные принципы методов медицинской генетики: цитогенетический, молекулярно-цитогенетический, молекулярно-генетический и, биохимический.	6	В З Р	✓ текущий ✓ итоговый
6.	Интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	УК-1, ПК-7	Основные подходы к анализу результатов исследований, референтные значения, единицы измерений.	4	В З Р	✓ текущий ✓ итоговый

## 8. ПЕРЕЧЕНЬ РЕФЕРАТОВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»

1. Наследственные моторно-сенсорные невропатии.
2. Наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления
3. Синдром Русси-Леви (наследственная атаксия-арефлексия)
4. Наследственные сенсорно-вегетативные невропатии
5. Семейная амилоидная невропатия
6. Болезнь Фабри
7. Танжеровская болезнь
8. Порфирийная полиневропатия
9. Миодистрофии Дюшена и Беккера
10. Лопаточно-плечевой синдром с деменцией
11. Лицелопаточно-плечевая миодистрофия Ландузи-Дежерина
12. Скапулоперонеальная миодистрофия Давиденкова
13. Конечностно-поясная миодистрофия Эрба—Рота
14. Миодистрофия Бетлема
15. Дистальные миодистрофии
16. Окулофарингеальная миодистрофия
17. Окулярная миодистрофия (прогрессирующая наружная офтальмоплегия Грефе)
18. Врожденная миодистрофия с лейкодистрофией
19. Острая злокачественная инфантильная спинальная амиотрофия Верднига—Гоффманна (спинальная амиотрофия I типа)
20. Хроническая инфантильная спинальная амиотрофия (спинальная амиотрофия II типа)
21. Ювенильная спинальная амиотрофия (болезнь Кугельберга-Веландер, или спинальная амиотрофия III типа)
22. Бульбоспинальная амиотрофия Кеннеди
23. Скапулоперонеальная спинальная амиотрофия Старка—Кайзера
24. Лицелопаточно-плечевая спинальная амиотрофия Феничела
25. Окулофарингеальная спинальная амиотрофия
26. Синдром MELAS (mitochondrial encephalomyopathy with lactic acidosis and stroke-like episodes) — митохондриальная энцефаломиопатия с лактат-ацидозом и инсультоподобными эпизодами
27. Синдром MERRF (myoclonic epilepsy with ragged fibres) - миоклонус-эпилепсия с разорванными красными волокнами
28. Семейная инфантильная миастения
29. Дистрофическая миотония
30. Врожденная миотония
31. Семейный гиперкалиемический паралич
32. Семейный гипокалиемический паралич
33. Семейный нормокалиемический паралич

## **9. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»**

Фонд оценочных средств (ФОС) помимо выполнения оценочных функций характеризует, в том числе и образовательный уровень университета.

Качество фонда оценочных средств является показателем образовательного потенциала кафедр, реализующих образовательный процесс по соответствующим специальностям ординатуры.

ФОС текущего контроля используется для оперативного и регулярного управления учебной деятельностью ординаторов (в том числе самостоятельной). В условиях рейтинговой системы контроля результаты текущего оценивания ординатора используются как показатель его текущего рейтинга.

ФОС промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине предназначен для оценки степени достижения запланированных результатов обучения по завершению изучения дисциплины в установленной учебным планом форме - экзамена.

Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине «Методы лабораторной генетики» утвержден на заседании кафедры клинической лабораторной диагностики и соответствует Положению о фонде оценочных средств для текущей, промежуточной и государственной итоговой аттестации обучающихся по образовательным программам высшего образования – программам ординатуры в Федеральном Государственном бюджетном образовательном учреждении высшего образования «Воронежский Государственный медицинский университет имени Н.Н. Бурденко» Министерства Здравоохранения Российской Федерации (приказ ректора от 23.12.2016 № 927).

## **10. КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ СФОРМИРОВАННОСТИ КОМПЕТЕНЦИЙ ОРДИНАТОРА (УРОВНЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ) НА ОСНОВЕ БАЛЛЬНО-РЕЙТИНГОВОЙ СИСТЕМЫ ОЦЕНКИ ЗНАНИЙ**

Расчет знаний рейтинга ординатора разработан на основании Положения о балльно-рейтинговой системе оценки знаний обучающихся по образовательным программам подготовки кадров высшей квалификации – ординатура в ФГБОУ ВО ВГМУ имени Н.Н. Бурденко Минздрава России (приказ ректора от 29.04.2022 № 294).

## **11. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»**

### **11.1. Характеристика особенностей технологий обучения в Университете**

Освоение образовательных программ проводится с применением электронного обучения, дистанционных образовательных технологий. Для этого создана и функционирует электронная информационно образовательная среда (ЭИОС), включающая в себя электронные информационные ресурсы,

электронные образовательные ресурсы. ЭИОС обеспечивает освоение обучающимися образовательных программ в полном объеме независимо от места нахождения обучающихся.

### **11.2. Особенности работы обучающегося по освоению дисциплины «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»**

Обучающиеся при изучении учебной дисциплины используют образовательный контент, а также методические указания по проведению определенных видов занятий, рекомендации и пособия по данной дисциплине по работе с ним, разработанные профессорско-преподавательским составом (ППС) кафедр.

Успешное усвоение учебной дисциплины «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ» предполагает активное, творческое участие обучающегося на всех этапах ее освоения путем планомерной работы.

Обучающийся должен активно участвовать в выполнении видов практических работ, определенных для данной дисциплины. Проводимые на практических занятиях различных тестирований дают возможность непосредственно понять алгоритм применения теоретических знаний, излагаемых на лекциях и в учебниках. Остальные осваиваются обучающимися в ходе других видов занятий и самостоятельной работы над учебным материалом.

Следует иметь в виду, что все разделы и темы дисциплины «Методы лабораторной генетики» представлены в дидактически проработанной последовательности, что предусматривает логическую стройность курса и продуманную систему усвоения обучающимися учебного материала, поэтому нельзя приступать к изучению последующих тем (разделов), не усвоив предыдущих.

### **11.3. Методические указания для обучающихся по организации самостоятельной работы в процессе освоения дисциплины «Методы лабораторной генетики»**

<b>№</b>	<b>вид работы</b>	<b>контроль выполнения работы</b>
<b>1.</b>	✓ подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе);	✓ собеседование
<b>2.</b>	✓ работа с учебной и научной литературой	✓ собеседование
<b>3.</b>	✓ ознакомление с видеоматериалами электронных ресурсов; ✓ решение заданий, размещенных на электронной платформе Moodle	✓ собеседование ✓ проверка решений заданий, размещенных на электронной платформе Moodle
<b>4.</b>	✓ самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с тематическим планом внеаудиторной самостоятельной работы	✓ тестирование ✓ решение задач

5.	✓ подготовка и написание рефератов, докладов на заданные темы	✓ проверка рефератов, докладов
6.	✓ выполнение индивидуальных домашних заданий, решение клинических задач, перевод текстов, проведение расчетов, подготовка клинических разборов	✓ собеседование ✓ проверка заданий ✓ клинические разборы
7.	✓ работа с тестами и вопросами и задачами для самопроверки	✓ тестирование ✓ собеседование
8.	✓ подготовка ко всем видам контрольных испытаний	✓ тестирование ✓ собеседование

#### **11.4. Методические указания для обучающихся по подготовке к занятиям по дисциплине «Методы лабораторной генетики»**

Занятия практического типа предназначены для расширения и углубления знаний обучающихся по учебной дисциплине, формирования умений и компетенций, предусмотренных стандартом. В их ходе обучающимися реализуется верификационная функция степени усвоения учебного материала, они приобретают умения вести научную дискуссию. Кроме того, целью занятий является: проверка уровня понимания обучающимися вопросов, рассмотренных на лекциях и в учебной литературе, степени и качества усвоения обучающимися программного материала; формирование и развитие умений, навыков применения теоретических знаний в реальной практике решения задач, анализа профессионально-прикладных ситуаций; восполнение пробелов в пройденной теоретической части курса и оказания помощи в его освоении.

Обучающийся должен изучить основную литературу по теме занятия, и, желательно, источники из списка дополнительной литературы, используемые для расширения объема знаний по теме (разделу), интернет-ресурсы.

### **12. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»**

#### **Основная литература**

1. Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика : учебное пособие / А. А. Кишкун. – Москва : ГЭОТАР–Медиа, 2019. – 1000 с. – ISBN 978–5–9704–4830–4. – URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970448304.html>. – Текст: электронный.
2. Лелевич, С. В. Клиническая лабораторная диагностика / С. В. Лелевич, В. В. Воробьев, Т. Н. Гриневич. – Санкт-Петербург : Лань, 2020. – 168 с. – ISBN 978-5-8114-5502-7. – URL: <https://e.lanbook.com/book/142239>. – Текст: электронный.
3. Ройтберг, Г. Е. Внутренние болезни. Лабораторная и инструментальная диагностика : учебное пособие / Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский. – 4-е изд. – Москва : МЕДпресс-информ, 2016. – 800 с. – ISBN 9785000300565. – URL: <https://www.books-up.ru/ru/book/vnutrennie-bolezni-laboratornaya-i-instrumentalnaya-diagnostika-216592/>. – Текст: электронный.

## Дополнительная литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. Учебник. М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.
2. Никифоров, А. С. Общая неврология / А. С. Никифоров, Е. И. Гусев. – 2-е изд., испр. и доп. – Москва : ГЭОТАР–Медиа, 2013. – 704 с. – ISBN 978–5–9704–2661–6.–URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426616.html>. – Текст: электронный.
3. Никифоров, А. С. Частная неврология / А. С. Никифоров, Е. И. Гусев. – 2-е изд., испр. и доп. – Москва : ГЭОТАР–Медиа, 2013. – 768 с. – ISBN 978–5–9704–2660–9 –URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426609.html>. Текст: электронный.

## 12.3 МЕДИЦИНСКИЕ РЕСУРСЫ РУССКОЯЗЫЧНОГО ИНТЕРНЕТА

1. Электронно-библиотечная система "Консультант студента"–  
<http://www.studmedlib.ru/>
2. Электронно-библиотечная система "Консультант врача" -  
<http://www.rosmedlib.ru/>
3. База данных "Medline With Fulltext" на платформе EBSCOHOST  
<http://www.search.ebscohost.com/>
4. Электронно-библиотечная система «Book-up» - <http://www.books-up.ru/>
5. Электронно-библиотечная система издательства «Лань» -  
<http://www.e.lanbook.com/>
6. Электронно-библиотечная система «Айбукс» - <http://www.ibooks.ru/>
7. Справочно-библиографическая база данных «Аналитическая роспись российских медицинских журналов «MedArt» <http://www.medart.komlog.ru/>
8. Электронная библиотека ВГМУ им. Н.Н. Бурденко –  
<http://www.lib.vrngmu.ru/>
9. Интернет-сайты, рекомендованные для непрерывного медицинского образования:
  - Портал непрерывного и медицинского образования врачей  
<https://edu.rosminzdrav.ru/>

## 12.4 ПЕРЕЧЕНЬ ОТЕЧЕСТВЕННЫХ ЖУРНАЛОВ

1. Журнал неврологии и психиатрии имени Корсакова
2. Журнал международной медицины.
3. Лечащий врач
4. Клиническая медицина
5. Российский медицинский журнал
6. Consilium medicum

**13 МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ  
«МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»**

<b>Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы</b>	<b>Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы (в соответствии с ФГОС)</b>
Учебная комната в I корпусе БУЗ ВО ВОКБ №1, на базе РСЦ	1. тонометр, 2. стетоскоп, 3. набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, 4. камертон, 5. молоточек неврологический, 6. расходный материал в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью индивидуально, а также иное оборудование, необходимое для реализации программы ординатуры.
Учебная комната в I корпусе БУЗ ВО ВОКБ №1, на базе РСЦ	
Учебная комната в БУЗ ВО ВОДКБ №1.	
Учебная комната в неврологическом отделении для больных с инсультом БУЗ ВО БСМП №1	

**Разработчики:**

1. Котова Юлия Александровна – заведующий кафедрой клинической лабораторной диагностики, доктор медицинских наук

**Рецензенты:**

1. Любимов А.В. - заведующий неврологическим отделением №1 БУЗ ВО «ВГКБСМП №10» по ГО г. Воронеж, доктор медицинских наук.

2. Маркин С.П. – доцент кафедры физической и реабилитационной медицины, гериатрии ИДПО, доктор медицинских наук.

Рабочая программа дисциплины «Методы лабораторной генетики» обсуждена на заседании кафедры «15» мая 2023 г. (протокол № 15).