

**Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
дополнительного профессионального образования
РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ НЕПРЕРЫВНОГО
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ**

УТВЕРЖДЕНО

Учебно-методическим советом
ФГБОУ ДПО РМАНПО

Минздрава России

«20» февраля 2024 г.

протокол № 3

Председатель совета

О.А. Милованова



**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ
ПРОГРАММА ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ
СПЕЦИАЛИСТОВ С ВЫСШИМ (НЕМЕДИЦИНСКИМ) ОБРАЗОВАНИЕМ ПО
СПЕЦИАЛЬНОСТИ «БИОЛОГ ПО НАПРАВЛЕНИЮ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА»
(СРОК ОБУЧЕНИЯ 450 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСА)**

**Москва
2024**

УДК
ББК
П

Организация-разработчик – ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения Российской Федерации (ректор – академик РАН, профессор Д.А. Сычев)

Дополнительная профессиональная программа профессиональной переподготовки специалистов с высшим (немедицинским) образованием по специальности «Биолог по направлению профессиональной деятельности лабораторная генетика». Учебно-методическое пособие: Демикова Н.С., Гинтер Е.К., Баранова Е.Е., Зубкова М.В., Прытков А.Н., Жулева Л.Ю., ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения Российской Федерации. – М.: ФГБОУ ДПО РМАНПО, – 2024. – 118 с. ISBN

Актуальность дополнительной профессиональной программы профессиональной переподготовки специалистов с высшим (немедицинским) образованием по специальности «Биолог по направлению профессиональной деятельности лабораторная генетика» обусловлена необходимостью получения теоретических знаний, а также повышения качества профессиональной работы, выполняемой биологами.

Дополнительная профессиональная образовательная программа профессиональной переподготовки специалистов с высшим (немедицинским) образованием по специальности «Биолог по направлению профессиональной деятельности лабораторная генетика» является нормативно-методическим документом, регламентирующим содержание и организационно-методические формы обучения биологов в дополнительном профессиональном образовании.

Учебно-методическое пособие разработано совместно с сотрудниками Института методологии профессионального развития (директор – д.м.н., профессор Л.В. Мельникова) в соответствии с системой стандартов по информации, библиотечному и издательскому делу.

УДК
ББК

Библиогр.: 2 названия

Рецензенты:

Профессор, д.м.н., профессор кафедры медицинской генетики
Первого Московского государственного медицинского университета
имени И.М. Сеченова Министерства здравоохранения Российской
Федерации

Асанов А.Ю.

Профессор, д.м.н., заведующая кафедрой медицинской генетики
Московского государственного медико-стоматологического
университета имени А.И. Евдокимова

Акуленко Л.В.

ISBN

© ФГБОУ ДПО РМАНПО, 2024

ОПИСЬ КОМПЛЕКТА ДОКУМЕНТОВ

№ п/п	Наименование документа
1.	Титульный лист
2.	Лист согласования программы
3.	Лист обновлений и актуализации программы
4.	Состав рабочей группы
5.	Общие положения
6.	Цель программы
7.	Планируемые результаты обучения
8.	Учебный план
8.1	Учебно-тематический план с применением дистанционных образовательных технологий
9.	Календарный учебный график
10.	Рабочие программы учебных модулей
10.1	Рабочая программа учебного модуля 1 «Нормальная и патологическая физиология. Генетика. Биохимия»
10.2	Рабочая программа учебного модуля 2 «Основы социальной гигиены и организация медико-генетической помощи в Российской Федерации»
10.3	Рабочая программа учебного модуля 3 «Генетика человека. Клиническая генетика»
10.4	Рабочая программа учебного модуля 4 «Лабораторные методы диагностики наследственных болезней»
10.5	Рабочая программа учебного модуля 5 «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»
10.6	Рабочая программа учебного модуля 6 «Биохимические методы диагностики наследственных болезней»
10.7	Рабочая программа учебного модуля 7 «Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней»
10.8	Рабочая программа учебного модуля 8 «Современные достижения в области лабораторной генетики»
10.9	Рабочая программа учебного модуля 9 «Профилактика наследственных болезней»
11.	Организационно-педагогические условия реализации программы
11.1.	Реализация программы в форме обучающего симуляционного курса
12.	Формы аттестации
13.	Оценочные материалы
13.1	Оценочные материалы промежуточной аттестации
13.2	Оценочные материалы итоговой аттестации
14.	Иные компоненты программы
14.1	Кадровое обеспечение образовательного процесса
14.2	Критерии оценки ответа обучающегося

2. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

дополнительной профессиональной образовательной программы профессиональной
переподготовки «Биолог по направлению профессиональной деятельности
лабораторная генетика»
(срок обучения 450 академических часа)

Согласовано:

Проректор по учебной работе:

(подпись)

Заплатников А.Л.
(ФИО)

Директор Института методологии
профессионального развития:

(подпись)

Мельникова Л.В..
(ФИО)

Руководитель Академического
образовательного центра фундаментальной
и трансляционной медицины

(подпись)

А.В. Матвеев
(ФИО)

Заведующий кафедрой медицинской
генетики

(подпись)

Н.С. Демикова

дополнительной профессиональной образовательной программы профессиональной переподготовки специалистов с высшим (немедицинским) образованием по специальности «Биолог по направлению профессиональной деятельности лабораторная генетика»
(срок обучения 450 академических часа)

[illegible]

4. СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ

по разработке дополнительной профессиональной образовательной программы профессиональной переподготовки специалистов с высшим (немедицинским) образованием по специальности «Биолог по направлению профессиональной деятельности лабораторная генетика»
(срок обучения 450 академических часа)

№ пп.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Демикова Наталия Сергеевна	д.м.н., профессор	заведующий кафедрой медицинской генетики	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России
2.	Юров Иван Юрьевич	д.б.н., профессор, член-корр. РАН	профессор кафедры медицинской генетики	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России
3.	Баранова Елена Евгеньевна	к.м.н.	доцент кафедры медицинской генетики	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России
4.	Прытков Александр Николаевич	к.м.н., доцент	доцент кафедры медицинской генетики	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России
5.	Жулева Леокадия Юрьевна	к.б.н.	ассистент кафедры медицинской генетики	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России
6.	Зубкова Марина Владимировна	к.м.н.	ассистент кафедры медицинской генетики	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России
<i>по методическим вопросам</i>				
1.	Романенко Гульнара Хамидуллаевна	к.м.н., доцент	заместитель директора Института методологии профессионального развития	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России
3.	Дергунов Николай Федорович		специалист учебно-методического отдела Института методологии профессионального развития	ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России

5. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

5.1. Характеристика программы: Дополнительная профессиональная образовательная программа профессиональной переподготовки специалистов с высшим (немедицинским) образованием по специальности «Биолог по направлению профессиональной деятельности лабораторная генетика» со сроком освоения 450 академических часа (далее – Программа) сформирована в соответствии с требованиями:

- Федерального закона от 21.11.2011 N 323-ФЗ (ред. от 11.06.2022, с изм. от 13.07.2022) «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (с изм. и доп., вступ. в силу с 01.09.2022) («Собрание законодательства Российской Федерации», 28.11.2011г., №48, ст. 6724);

- Федерального закона от 29.12.2012 N 273-ФЗ (ред. от 07.10.2022) «Об образовании в Российской Федерации» (с изм. и доп., вступ. в силу с 13.10.2022);

- Федерального закона от 27.07.2006 N 152-ФЗ (ред. от 14.07.2022) «О персональных данных» (одобрен Советом Федерации 14.07.2006 г.);

- Приказа Министерства образования и науки Российской Федерации от 11.08.2020 г. №934 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология (уровень магистратуры)» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 28.08.2020 г., регистрационный № 59532);

- Приказа Министерства образования и науки Российской Федерации от 25.08.2014 №1050 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации)» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 27.10.2014, регистрационный №34463);

- Приказа Минздрава России от 21.04.2022 N 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 13.07.2022 г, регистрационный № 69251);

- Приказа Минздрава России от 18.05.2021 г. № 464н «Об утверждении Правил проведения лабораторных исследований» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 01.06.2021, регистрационный N 63737);

- Приказа Министерства образования и науки Российской Федерации от 27.03.2018 г. № 219 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 33.05.01 Фармация (уровень подготовки кадров высшей квалификации)» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 16.04.2018 г., регистрационный № 50789);

- Приказа Министерства образования и науки Российской Федерации от 01.07.2013 №499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 20.08.2013, регистрационный №29444);

- Приказа Минздравсоцразвития России от 23.07.2010 №541н «Об утверждении единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов

и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 25.08.2010, регистрационный №18247);

- Приказа Минздрава России от 02.05.2023 г. №206н «Об утверждении Квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием» (зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации от 01.06.2023, регистрационный №73677);

- Приказа Минздрава России от 02.05.2023 г. №205н «Об утверждении Номенклатуры должностей медицинских работников и фармацевтических работников» (зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации от 01.06.2023, регистрационный №73664)

и реализуется в системе непрерывного профессионального образования.

5.2. Характеристика профессиональной деятельности выпускников:

- **область профессиональной деятельности:**¹ 02 Здравоохранение (в сфере разработки и контроля безопасности новых лекарственных средств, биомедицинских исследований, с использованием живых организмов и биологических систем различных уровней организации);

- **вид профессиональной деятельности**² проведение лабораторных исследований в соответствии с профилем медицинской организации и лаборатории;

- **обобщенные трудовые функции:** осуществление мероприятий по обеспечению и контролю качества лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах;

- **трудовые функции:**

- проведение лабораторных исследований;

- обеспечение и контроль качества лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах;

- организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории и ведение медицинской документации.

- **вид программы:** практико-ориентированная.

5.3 Контингент обучающихся:

- **по основной специальности:** «Биология» (специалист с высшим профессиональным образованием (академическая квалификация: магистр или специалист).

5.4 Актуальность программы обусловлена необходимостью широкопрофильной подготовки биологов, обладающих системой универсальных и профессиональных компетенций в области лабораторной генетики.

¹ Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 11.08.2020 г. №934 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология (уровень магистратуры)» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 28.08.2020 г., регистрационный № 59532);

² Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23.07.2010 №541н «Об утверждении единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 25.08.2010, регистрационный №18247).

5.5 Объем программы: 450 академических часа.

5.3. Форма обучения, режим и продолжительность занятий

График обучения Форма обучения	Акад. часов в день	Дней в неделю	Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)
Очная с применением ДОТ, ОСК	6	6	3 месяца, 2 недели

5.6 Структура Программы:

- общие положения;
- цель;
- планируемые результаты освоения Программы;
- учебный план;
- учебно-тематический план обучающего симуляционного курса;
- учебно-тематический план с применением дистанционных образовательных технологий;
- календарный учебный график;
- рабочие программы учебных модулей (дисциплин);
- требования к итоговой аттестации обучающихся;
- организационно-педагогические условия реализации программы.

5.7 Документ, выдаваемый после успешного освоения программы - диплом о профессиональной переподготовке.

6. ЦЕЛЬ ПРОГРАММЫ

Цель программы заключается в приобретении биологами компетенций, необходимых для выполнения нового вида профессиональной деятельности, приобретение новой квалификации.

6.1. Задачи программы:

Сформировать знания:

- теоретические основы социальной гигиены, организацию и перспективы развития системы здравоохранения в Российской Федерации;
- нормативные правовые документы, регулирующие сферу здравоохранения на территории Российской Федерации;
- основы социальной гигиены в медицинской генетике;
- социальные аспекты медицинской генетики;
- учет, отчетность и ведение документации в медико-генетической консультации;
- организацию труда биолога; автоматизированное рабочее место биолога;
- организацию неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию;
- организацию пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на врожденные пороки развития (далее – ВПР) и хромосомные болезни;

- основы врачебной этики и деонтологии;
- врачебную тайну;
- этические вопросы при медико-генетическом консультировании;
- планирование и организацию дополнительного профессионального образования биологов в Российской Федерации;
- историю развития и становления генетики как науки;
- молекулярные основы наследственности;
- структура дезоксирибонуклеиновой кислоты (далее – ДНК), репликация ДНК, репарацию ДНК;
- цитологические основы наследственности;
- понятие гены и признаки;
- методы генетики человека;
- понятие наследственность и патология;
- хромосомные болезни;
- моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции);
- болезни с наследственным предрасположением;
- цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней;
- биохимические методы диагностики наследственных болезней;
- молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней;
- уровни профилактики наследственной и врожденной патологии;
- принципы расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях, мультифакториальных заболеваниях, кровнородственных браках и мутагенных воздействиях;
- общие показания для проведения пренатальной диагностики;
- значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии;
- неонатальный скрининг;
- пренатальная ДНК-диагностика;
- показания к пренатальной ДНК-диагностике;
- прямая и косвенная ДНК-диагностика;
- эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний;
- жизненный цикл клетки, его периоды, ядро клетки и хромосомы;
- роль ядра и цитоплазмы в наследственности;
- сперматогенез и овогенез, особенности гаметогенеза у человека;
- мутагенез: химический, радиационный, биологический;
- регуляция активности генов и экспрессию генов;
- кроссинговер и его биологическая роль;
- распределение аллелей и генотипов в популяции, закон Харди-Вайнберга;
- дифференциальный диагноз между наследственными и ненаследственными болезнями у детей;
- диагностические признаки основных внутренних заболеваний;
- диагностические признаки основных заболеваний у детей;
- оценка репродуктивного здоровья человека;
- нарушения сперматогенеза и овогенеза;
- лабораторные показатели нормального течения беременности, критических периодов;

- лабораторные показатели патологического течения беременности;
- основы клиники, ранней диагностики и терапии инфекционных болезней, в том числе карантинных инфекций;
- основы клиники, ранней диагностики и терапии болезней эндокринной системы;
- нарушения гормонального статуса;
- основы дозиметрии ионизирующих излучений, основные источники облучения человека, основы радиационной безопасности;
- основы клиники и диагностики болезней органа зрения у детей и взрослых;
- основы лабораторной диагностики онкологических заболеваний.

Сформировать умения:

- работать с разными источниками информации, генетическими и геномными базами данных;
- структурировать и анализировать первичную информацию, полученную от врача-генетика для выбора оптимального диагностического протокола;
- на основе полученной информации делать выводы о характере наследственного заболевания и возможных методах его диагностики;
- осуществлять контроль приготовления культуральных и химических растворов, стерильных реактивов, культуральных сред;
- подготовить препараты хромосом человека;
- провести цитогенетическое исследование кариотипа;
- оценить результаты проведенных лабораторных методов диагностики;
- осуществлять контроль качества проб крови, тканей и иных биоматериалов;
- вести архив протоколов исследования хромосомных препаратов;
- осуществлять контроль за работой биологов и обучать новых сотрудников;
- осуществлять селективный скрининг на наследственные болезни обмена (далее – НБО);
- приготовить растворы-стандарты;
- приготовить образцы для электрофореза и выполнить электрофорез;
- оценить результаты качественных и полуколичественных тестов;
- осуществить методики скрининга новорожденных на фенилкетонурию (далее – ФКУ), гипотиреоз и адреногенитальный синдром и галактоземию, муковисцидоз;
- обеспечить лабораторное выявление и контроль за лечением ФКУ и гипотиреоза;
- осуществить постановку полимеразной цепной реакции (далее – ПЦР) для проведения молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней;
- оценить результаты ПЦР при проведении электрофореза в полиакриламидном геле (далее – ПААГ), агарозе или автоматическими методами анализа;
- оформить медицинскую документацию и предоставить заключение по результатам проведенного исследования;
- пользоваться современными компьютерными программами и хромосомными и геномными базами данных;
- внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней;
- осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей;
- ясно, четко, структурно излагать информацию;
- быть открытым и доброжелательным в общении;

- строить коммуникации и устанавливать контакт с людьми;
- соблюдать нормы и правила делового этикета;
- повышать свою квалификацию, а также квалификацию среднего медицинского персонала;
- пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения;
- соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами.

Сформировать навыки:

- сбора родословной семьи;
- осуществления и интерпретации методов цитогенетического анализа;
- формирования заключения по результатам цитогенетического исследования;
- проведения и интерпретации методов биохимической диагностики наследственных болезней на биологическом материале (кровь, моча, ткани), полученном от пациента с наследственными заболеваниями;
- формулирования заключения по результатам генетико-биохимического исследования;
- осуществления и интерпретации методов молекулярной диагностики моногенных и мультифакториальных наследственных заболеваний;
- проведения прямой и косвенной ДНК-диагностики различных наследственных заболеваний;
- формулирования заключения по результатам молекулярно-генетического исследования;
- проведения неонатального скрининга новорожденных;
- сбора и хранения биологического материала;
- расчета генетического риска;
- работы с внешними организациями, принципами построения и информационного обеспечения системы внутренних коммуникаций;
- использования корпоративных коммуникационных каналов и средств - передачи и получения информации, в том числе по принципу обратной связи;
- пользования компьютерными хромосомными и геномными программами;
- составления генетического прогноза для конкретной семьи;
- убеждения, разрешения конфликтных ситуаций, отстаивать свою точку зрения, не разрушая отношений.

Обеспечить приобретение опыта деятельности:

- анализа родословной семьи;
- осуществления и интерпретации методов цитогенетического анализа;
- формирования заключения по результатам цитогенетического исследования;
- проведения и интерпретации методов биохимической диагностики наследственных болезней на биологическом материале (кровь, моча, ткани), полученном от пациента с наследственными заболеваниями;
- формулирования заключения по результатам генетико-биохимического исследования;
- осуществления и интерпретации методов молекулярной диагностики моногенных и мультифакториальных наследственных заболеваний;
- проведения прямой и косвенной ДНК-диагностики различных

наследственных заболеваний;

- формулирования заключения по результатам молекулярно-генетического исследования;

- проведения неонатального скрининга новорожденных;

- сбора и хранения биологического материала;

- расчета генетического риска;

- работы с внешними организациями, принципами построения и информационного обеспечения системы внутренних коммуникаций;

использования корпоративных коммуникационных каналов и средств - передачи и получения информации, в том числе по принципу обратной связи;

- пользования компьютерными хромосомными и геномными программами;

- составления генетического прогноза для конкретной семьи;

- убеждения, разрешения конфликтных ситуаций, отстаивать свою точку зрения, не разрушая отношений.

7. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

7.1. Компетенции биолога, совершенствуемые в результате освоения Программы:

универсальные компетенции (далее – УК):

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1)

профессиональные компетенции (далее – ПК):

- готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-1).

Паспорт компетенций, обеспечивающих выполнение трудовых функций

Индекс компетенции	Знания, умения, навыки, опыт деятельности, составляющие компетенцию	Форма контроля
<i>Совершенствуемые компетенции</i>		
УК-1	<u>Знания:</u> – основных философских законов, правил и принципов анализа информации, формирования заключений и выводов; – теоретических основ сбора, хранения, поиска, переработки, преобразования и распространения информации; – основных направлений логического анализа, преобразования и изложения информации	<i>T/K</i>
	<u>Умения:</u> – анализировать и оценивать информацию; – построения и изложения результатов научной или практической деятельности в виде обобщающих выводов	<i>T/K</i>
	<u>Навыки:</u> - пользоваться учебной, научной литературой для профессиональной деятельности	<i>T/K</i>
	<u>Опыт деятельности:</u> - построение заключения на основании серии архивных данных	<i>T/K</i>

Индекс компетенции	Знания, умения, навыки, опыт деятельности, составляющие компетенцию	Форма контроля
ПК-1	<u>Знания:</u> – нормативно-правовых документов, регулирующих деятельность в сфере медицинской генетики в области охраны здоровья населения; - общих вопросов генетики; - современных методов обследования пациентов с генетической патологией.	Т/К
	<u>Умения:</u> - выполнять диагностические манипуляции в соответствии с квалификационной характеристикой биолога клинико-диагностической лаборатории; - проводить дифференциальную диагностику патологических состояний у пациентов медико-генетического профиля;	Т/К
	<u>Навыки:</u> - обосновать назначение необходимых лабораторно-инструментальных исследований;	Т/К
	<u>Опыт деятельности:</u> - осуществления биохимических или молекулярно-генетических и (или) цитогенетических и (или) молекулярно-цитогенетических исследований с целью диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний,	Т/К

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
дополнительного профессионального образования
РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ
НЕПРЕРЫВНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

УТВЕРЖДЕНО

Учебно-методическим советом

ФГБОУ ДПО РМАНПО

Минздрава России

«20» февраля 2024 г.

протокол № 3

Председатель совета

О.А. Милованова



8. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

**дополнительной профессиональной образовательной программы
профессиональной переподготовки специалистов с высшим (немедицинским)
образованием по специальности «Биолог по направлению профессиональной
деятельности лабораторная генетика» (срок обучения 450 академических часа)**

Цель дополнительной профессиональной образовательной программы профессиональной переподготовки «Биолог по направлению профессиональной деятельности лабораторная генетика» заключается в приобретении биологами теоретических знаний и практических умений, необходимых для выполнения нового вида профессиональной деятельности, приобретение новой квалификации.

Контингент обучающихся:

- по основной специальности: «Биология» (специалист с высшим профессиональным образованием (академическая квалификация: магистр или специалист).

Общая трудоемкость: 450 академических часа.

Форма обучения: очная с ДОТ.

№ п/п	Название и темы рабочей программы	Трудоёмкость (акад. час)	Формы обучения					Уе м ы е ко м а ко	
			Лекции ³	СЗ/ПЗ ⁴	ОСК ⁵	Стажировка	ДО ⁶		
1.	Рабочая программа учебного модуля 1 «Нормальная и патологическая физиология. Генетика. Биохимия»								П/А ⁷
1.1	Нормальная и патологическая физиология	4	2	1/1	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К ⁸ П/А
1.2	Генетика	7	4	1/1	1	-	-	УК-1 ПК-1	Т/К
1.3	Биохимия	8	4	2/2	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
Трудоёмкость учебного модуля		19	10	4/4	1	-	-		П/А
2.	Рабочая программа учебного модуля 2 «Основы социальной гигиены и организация медико-генетической помощи в Российской Федерации»								
2.1	Теоретические основы социальной гигиены и организация здравоохранения в Российской Федерации	2		-	-	-	2	УК-1, ПК-1	Т/К
2.2	Основы управления здравоохранением и страховой медицины	2		-	-	-	2	УК-1, ПК-1	Т/К
2.3	Организационные принципы помощи больным с наследственной патологией и их семьям	2		-	-	-	2	УК-1, ПК-1	Т/К
2.4	Врачебная этика и деонтология	2		-	-	-	2	УК-1, ПК-1	Т/К
2.5	Планирование и организация последипломного обучения врачей в Российской Федерации	4	2	2/0	-	-		УК-1, ПК-1	Т/К
Трудоёмкость учебного модуля		12	2	2/0	-	-	8		П/А
3.	Рабочая программа учебного модуля 3 «Генетика человека. Клиническая генетика»								
3.1	Генетика человека	46	26	10/10	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
3.2	Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней	46	14	12/20	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
Трудоёмкость учебного модуля		92	40	22/30	-	-	-	УК-1, ПК-1	П/А
4.	Рабочая программа учебного модуля 4 «Лабораторные методы диагностики наследственных болезней»								
4.1	Классификация методов диагностики наследственных заболеваний	3	1	1/1	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
4.2	Основные требования к биологическому материалу для проведения лабораторных исследований	4	-	2/2	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К

³Лекционные занятия

⁴Семинарские и практические занятия.

⁵Обучающий симуляционный курс.

⁶Дистанционное обучение.

⁷Промежуточная аттестация (зачет).

⁸Текущий контроль.

№ п/п	Название и темы рабочей программы	Трудоёмкость (акад. час)	Формы обучения					Учебные материалы	Итого
			Лекции ³	СЗ/ПЗ ⁴	ОСК ⁵	Стажировка	ДО ⁶		
4.3	Принципы организации диагностической лаборатории	3	1	1/1	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
Трудоёмкость учебного модуля		10	2	4/4	-	-	-	УК-1, ПК-1	П/А
5.	Рабочая программа учебного модуля 5 «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»								
5.1	Хромосомный анализ	17	1	4/10	2	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
5.2	Клинические показания для проведения хромосомного анализа	17	3	4/10	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
5.3	Методы приготовления хромосомных препаратов	18	-	6/10	2	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
5.4	Методы окрашивания хромосомных препаратов	16	-	4/10	2	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
5.5	Принципы идентификации метафазных хромосом человека	18	-	4/12	2	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
5.6	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосома-специфичных ДНК-зондов	16	-	4/10	2	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
Трудоёмкость учебного модуля		102	4	26/62	10	-	-	УК-1, ПК-1	П/А
6.	Рабочая программа учебного модуля 6 «Биохимические методы диагностики наследственных болезней»								
6.1	Правила сбора и хранения биологического материала	6	-	2/4	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
6.2	Качественные, количественные и полуколичественные методы биохимической диагностики наследственных болезней	10	1	2/6	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
6.3	Общая характеристика физико-химических методов	8	1	2/4	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
6.4	Теоретические основы биохимических методов диагностики	8	1	2/4	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
6.5	Компартментализация клеточных процессов. Клеточные органеллы	7	-	2/4	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
6.6	Методы анализа и идентификации гликозаминогликанов	7	-	2/4	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
6.7	Методы анализа и идентификации олигосахаридов	7	-	2/4	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
6.8	Тандемная масс-спектрометрия	7	-	2/4	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
6.9	Современные биохимические анализаторы в диагностике наследственных болезней	8	1	2/4	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
Трудоёмкость учебного модуля		68	4	18/38	8	-	-		П/А
7.	Рабочая программа учебного модуля 7 «Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней»								
7.1	Программа «Геном человека» и ее итоги	8	2	3/3	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К

№ п/п	Название и темы рабочей программы	Трудоёмкость (акад. час)	Формы обучения					Уе м ы е к о м а к о	т а к о
			Лекции ³	СЗ/ПЗ ⁴	ОСК ⁵	Стажировка	ДО ⁶		
7.2	Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике	6	1	5/0	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
7.3	Сайты рестрикции. Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов (далее – ПДРФ)	6	1	2/3	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
7.4	Молекулы нуклеиновых кислот, используемые в ДНК-диагностике	6	1	2/3	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
7.5	Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике	6	1	2/3	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
7.6	Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике	6	-	2/3	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
7.7	Электрофорез нуклеиновых кислот	6	-	2/3	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
7.8	ДНК-диагностика наследственных болезней	8	-	3/4	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
7.9	ДНК-диагностика и оценка генетического риска	8	-	3/4	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
7.10	ДНК-диагностика заболеваний, связанных с нарушением импринтинга	8	-	3/4	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
7.11	Методы оценки аллельного метилирования	8	-	3/4	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
7.12	Область применения ДНК-диагностики	6	-	2/3	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
7.13	Автоматические системы для молекулярно-генетической диагностики	6	-	2/3	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
7.14	Методы диагностики с использованием микрочипов	6	-	2/3	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
7.15	Компьютерные базы данных для анализа выявленных мутаций	8	-	3/4	1	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
Трудоемкость учебного модуля		102	6	39/47	10	-	-		П/А
8.	Рабочая программа учебного модуля 8 «Современные достижения в области лабораторной генетики»								
8.1	Молекулярно-генетические исследования - основа персонифицированной медицины	6	2	2/2	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
8.2	Определение генетически обусловленной предрасположенности к развитию заболеваний	4	1	1/2	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
8.3	Использование полногеномных методов исследования в диагностике наследственных заболеваний	4	1	1/2	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
8.4	Преимущества и ограничения персонифицированной диагностики и лечения	4	1	1/2	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
8.5	Персонифицированная и таргетная	4	1	1/2	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К

№ п/п	Название и темы рабочей программы	Трудоёмкость (акад. час)	Формы обучения					уе м ы е к о м а к о	т а к о
			Лекции ³	СЗ/ПЗ ⁴	ОСК ⁵	Стажировка	ДО ⁶		
	терапия онкологических заболеваний								
Трудоемкость учебного модуля		22	6	6/10	-	-	-		П/А
9.	Рабочая программа учебного модуля 9 «Профилактика наследственных болезней»								
9.1	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии	2	2	-	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
9.2	Основы медико-генетического консультирования	3	2	1/0	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
9.3	Мониторинг врожденных аномалий развития	3	2	1/0	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
9.4	Основы периконцепционной профилактики наследственных болезней	2	2	-	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
9.5	Пренатальная диагностика	3	2	0/1	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
9.6	Неонатальный скрининг наследственных болезней и его осуществление в России	4	2	1/1	-	-	-	УК-1, ПК-1	Т/К
Трудоемкость учебного модуля		17	12	3/2	-	-	-		П/А
ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ		6	-	6/0	-	-	-		Э⁹
Общая трудоемкость освоения программы		450	86	130/197	29	-	8		-

⁹ Экзамен.

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
дополнительного профессионального образования
**РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ
НЕПРЕРЫВНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ**

УТВЕРЖДЕНО

Учебно-методическим советом
ФГБОУ ДПО РМАНПО

Минздрава России
«20» февраля 2024 г.
протокол № 3

Председатель совета
О.А. Милованова



**8.1 УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ОБУЧАЮЩЕГО
СИМУЛЯЦИОННОГО КУРСА
ПО ТЕМЕ «ПРИМЕНЕНИЕ РАЗЛИЧНЫХ МЕТОДОВ ДИАГНОСТИКИ
НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ»**

**дополнительной профессиональной образовательной программы
профессиональной переподготовки специалистов с высшим (немедицинским)
образованием по специальности «Биолог по направлению профессиональной
деятельности лабораторная генетика» (срок обучения 450 академических часа)**

Задачи:

- получение новых и совершенствование имеющихся знаний по лабораторной генетике;
- совершенствование навыков применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний;
- овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний.

Контингент обучающихся:

- **по основной специальности:** «Биология» (специалист с высшим профессиональным образованием (академическая квалификация: магистр или специалист).

Описание ОСК: В процессе ОСК обучающимися будут совершенствованы навыки проведения диагностики хромосомных болезней с применением цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического методов.

Симуляционное оборудование: оборудование и инвентарий, необходимый для проведения исследования данной группы.

Общая трудоемкость: 29 академических часа.

Форма обучения: очная

Режим занятий: 6 академических часов в день.

№ п/п	Название и темы рабочей программы	Трудоемкость (акад. час.)	Формируемые профессиональные умения и навыки	Формируемые компетенции	Форма контроля
1.2.2	Хромосомная теория наследственности	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике	УК-1, ПК-1	Т/К
3.1.6	Методы генетики человека	1	- совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
5.1	Хромосомный анализ	2	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
5.3	Методы приготовления хромосомных препаратов	1	- совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
5.4	Методы окрашивания хромосомных препаратов	1	- совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
5.5	Принципы идентификации метафазных хромосом человека	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике	УК-1, ПК-1	Т/К
5.6	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосомо-специфичных ДНК-	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических	УК-1, ПК-1	Т/К

№ п/п	Название и темы рабочей программы	Трудоемкость (акад. час.)	Формируемые профессиональные умения и навыки	Формируемые компетенции	Форма контроля
	зондов		методов с учетом специфики наследственных заболеваний		
6.2	Качественные, количественные и полуколичественные методы биохимической диагностики наследственных болезней	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
6.3	Общая характеристика физико-химических методов	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
6.4	Теоретические основы биохимических методов диагностики	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике	УК-1, ПК-1	Т/К
6.5	Компартментализация клеточных процессов. Клеточные органеллы	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
6.6	Методы анализа и идентификации гликозаминогликанов	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
6.7	Методы анализа и идентификации олигосахаридов	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки	УК-1, ПК-1	Т/К

№ п/п	Название и темы рабочей программы	Трудоемкость (акад. час.)	Формируемые профессиональные умения и навыки	Формируемые компетенции	Форма контроля
			применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний		
6.8	Тандемная масс-спектрометрия	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
6.9	Современные биохимические анализаторы в диагностике наследственных болезней	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
7.6	Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
7.7	Электрофорез нуклеиновых кислот	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
7.8	ДНК-диагностика наследственных	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике;	УК-1, ПК-1	Т/К

№ п/п	Название и темы рабочей программы	Трудоемкость (акад. час.)	Формируемые профессиональные умения и навыки	Формируемые компетенции	Форма контроля
	болезней		- совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний		
7.9	ДНК-диагностика и оценка генетического риска	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
7.10	ДНК-диагностика заболеваний, связанных с нарушением импринтинга	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
7.11	Методы оценки аллельного метилирования	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
7.12	Область применения ДНК-диагностики	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
7.13	Автоматические	1	- совершенствовать имеющиеся	УК-1, ПК-1	Т/К

№ п/п	Название и темы рабочей программы	Трудоемкость (акад. час.)	Формируемые профессиональные умения и навыки	Формируемые компетенции	Форма контроля
	системы для молекулярно- генетической диагностики		знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний		
7.14	Методы диагностики с использованием микрочипов	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
7.15	Компьютерные базы данных для анализа выявленных мутаций	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
9.5	Пренатальная диагностика	1	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К
9.6	Неонатальный скрининг наследственных болезней и его осуществление в России	2	- совершенствовать имеющиеся знания по лабораторной генетике; - совершенствовать навыки применения различных методов диагностик для определения наследственных заболеваний; - овладеть навыками обоснованного применения диагностических методов с учетом специфики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1	Т/К

№ п/п	Название и темы рабочей программы	Трудоемкость (акад. час.)	Формируемые профессиональные умения и навыки	Формируемые компетенции	Форма контроля
Итого		29	-	-	-

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
дополнительного профессионального образования
РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ
НЕПРЕРЫВНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

УТВЕРЖДЕНО

Учебно-методическим советом
ФГБОУ ДПО РМАНПО

Минздрава России

«20» февраля 2024 г.

протокол № 3

Председатель совета

О.А. Милованова



**8.2. УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН С ПРИМЕНЕНИЕМ
ДИСТАНЦИОННЫХ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ ПО ТЕМЕ:
«ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА»**

**дополнительной профессиональной образовательной программы
профессиональной переподготовки специалистов с высшим (немедицинским)
образованием по специальности «Биолог по направлению профессиональной
деятельности лабораторная генетика» (срок обучения 450 академических часа)**

Задачи: совершенствование знаний в области лабораторной диагностики наследственных заболеваний.

Контингент обучающихся:

- **по основной специальности:** «Биология»; (специалист с высшим профессиональным образованием (академическая квалификация: магистр или специалист).

Трудоемкость обучения: 8 академических часов.

Режим занятий: 6 академических часов в день.

Форма обучения: очная с применением дистанционных образовательных технологий.

№ п/п	Название и темы рабочей программы	Трудоемкость (акад. час.)	Формируемые компетенции	Обучение с использованием ДОТ			
				Асинхронное обучение (заочное)		Синхронное обучение (очное)	
				акад. час.	форма и вид ДОТ	акад. час.	форма и вид ДОТ
2.1	Теоретические основы социальной гигиены и организация здравоохранения в Российской Федерации	2	УК-1, ПК-1	-	-	4	Вебинар

№ п/п	Название и темы рабочей программы	Трудоемкость (акад. час.)	Формируемые компетенции	Обучение с использованием ДОТ			
				Асинхронное обучение (заочное)		Синхронное обучение (очное)	
				акад. час.	форма и вид ДОТ	акад. час.	форма и вид ДОТ
2.2	Основы управления здравоохранением и страховой медицины	2	УК-1, ПК-1	-	-	2	Вебинар
2.3	Организационные принципы помощи больным с наследственной патологией и их семьям	2	УК-1, ПК-1	-	-	2	Вебинар
2.4	Врачебная этика и деонтология	2	УК-1, ПК-1	-	-	2	Вебинар
Итого		8		-	-	8	

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
дополнительного профессионального образования
РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ
НЕПРЕРЫВНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

УТВЕРЖДЕНО

Учебно-методическим советом
ФГБОУ ДПО РМАНПО

Минздрава России

«20» февраля 2024 г.

протокол № 3

Председатель совета

О.А. Милованова



9. КАЛЕНДАРНЫЙ УЧЕБНЫЙ ГРАФИК

дополнительной профессиональной образовательной программы
профессиональной переподготовки специалистов с высшим (немедицинским)
образованием по специальности «Биолог по направлению профессиональной
деятельности лабораторная генетика»
(срок обучения 450 академических часа)

Сроки обучения: согласно Учебно-производственного плана

<i>Название и темы рабочей программы</i>	<i>1 мес.</i>	<i>2 мес.</i>	<i>3 мес.</i>	<i>0,5 мес. (2 нед)</i>
	Трудоемкость освоения, акад. ч.			
Нормальная и патологическая физиология. Генетика. Биохимия				
Основы социальной гигиены и организация медико-генетической помощи в Российской Федерации				
Генетика человека. Клиническая генетика				
Лабораторные методы диагностики наследственных болезней				
Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней				
Биохимические методы диагностики наследственных болезней				
Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней				
Современные достижения в области лабораторной генетики				
Профилактика наследственных болезней				
Итоговая аттестация				6
Общая трудоемкость программы (450 акад. час.)	144	144	144	18

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
дополнительного профессионального образования
РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ
НЕПРЕРЫВНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

УТВЕРЖДЕНО

Учебно-методическим советом
ФГБОУ ДПО РМАНПО

Минздрава России

«20» февраля 2024 г.

протокол № 3

Председатель совета

О.А. Милованова



10. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

10.1 РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ 1 «НОРМАЛЬНАЯ И ПАТОЛОГИЧЕСКАЯ ФИЗИОЛОГИЯ. ГЕНЕТИКА. БИОХИМИЯ»

Трудоемкость освоения: 20 академических часов.

Содержание рабочей программы учебного модуля 1 «Нормальная и патологическая физиология. Генетика. Биохимия»

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1	Нормальная и патологическая физиология
1.1.1	Роль наследственности в патологии
1.1.1.1	Причины наследственных форм патологии
1.1.1.2	Механизмы стабильности и изменчивости генотипа
1.1.2	Типовые нарушения обмена веществ
1.1.2.1	Нарушения энергетического обмена
1.1.2.2	Нарушения углеводного обмена
1.1.2.3	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов
1.1.2.4	Нарушения обмена белков
1.1.2.5	Нарушения обмена липидов
1.2	Генетика
1.2.1	История развития и становления генетики как науки
1.2.1.1	История развития медицинской генетики в России
1.2.1.2	Направление исследований в современной генетике человека
1.2.2	Хромосомная теория наследственности
1.2.2.1	Цитология ядра. Его преобразования в жизненном цикле
1.2.2.2	Хромосомы и хромосомный набор. Гетерохроматин и эухроматин. Общебиологический и генетический смысл этих понятий
1.2.3	Популяционная генетика
1.2.3.1	Факторы, вызывающие изменения в популяциях
1.2.3.2	Механизмы видообразования
1.2.4	Геномика и геномные технологии
1.2.4.1	Многоуровневая организация генома

1.2.4.2	Современные представления о геноме и методы его изучения
1.3	<i>Биохимия</i>
1.3.1	Строение информационных молекул и матричные биосинтезы
1.3.1.1	Основные классы информационных молекул, осуществляющих передачу генетической информации
1.3.1.2	Механизмы реализации генетической информации в клетке
1.3.2	Основные особенности метаболических процессов
1.3.2.1	Взаимосвязь процессов анаболизма и катаболизма. Основные этапы преобразования энергии в организме
1.3.3	Методы исследования нарушений обмена веществ
1.3.3.1	Методы исследования углеводного обмена
1.3.3.1.1	Методы исследования обмена отдельных аминокислот
1.3.3.1.2	Методы исследования обмена органических кислот
1.3.3.1.3	Методы исследования окисления жирных кислот
1.3.3.1.4	Методы исследования обмена пуринов и пиримидинов
1.3.3.1.5	Методы исследования стероидного обмена

Учебно-методическое сопровождение рабочей программы учебного модуля 1 «Нормальная и патологическая физиология. Генетика. Биохимия»

Тематика самостоятельной работы:

1. Роль наследственности в патологии.
2. Виды нарушений обмена веществ.
3. Значение ранней диагностики в профилактике и лечении наследственных заболеваний.

Тематика интерактивных форм учебных занятий:

№ п/п	Форма занятий	Тема занятий	Формируемые компетенции
1.	Семинар - Круглый стол	Перспективы и стратегические пути развития лабораторной генетики	УК-1, ПК-1
2.	Проект/презентация/доклад/подготовка материалов для участия в научно-практических конференциях	Особенности организации и проведения лабораторных генетических исследований	УК-1, ПК-1
3.	Кейс-задание	Анализ карт пациентов с генетическими заболеваниями	УК-1, ПК-1

Фонд оценочных средств к рабочей программе учебного модуля 1 «Нормальная и патологическая физиология. Генетика. Биохимия»:

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

А - Если правильны ответы 1, 2, 3

Б - Если правильны ответы 1 и 3

В - Если правильны ответы 2 и 4

Г - Если правильный ответ 4

Д - Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

1. В клетках эукариот в норме известны следующие типы РНК:

1. Информационная РНК;
2. Транспортная РНК;

- 3. Рибосомальная РНК;
- 4. Малые интерферирующие РНК.

Ответ: Д.

2. В ядре клетки хранителями генетической информации являются:

- 1. ДНК;
- 2. Белки;
- 3. м-РНК;
- 4. т-РНК.

Ответ: Б.

Инструкция: выберите правильный вариант ответа.

3. Назовите все характеристики генетического кода:

- А. Специфический, триплетный, универсальный, перекрывающийся;
- Б. Неспецифический, универсальный, неперекрывающийся, вырожденный;
- В. Триплетный, универсальный, неперекрывающийся, вырожденный;
- Г. Универсальный, специфический, триплетный;
- Д. Вырожденный, триплетный, перекрывающийся.

Ответ: В.

4. Определите примерное количество генов в клетках эукариот:

- А. 1.000
- Б. 5.000
- В. 10.000
- Г. 25.000
- Д. 60.000 и более.

Ответ: Г.

5. Общая длина молекулы ДНК в клетках эукариот составляет примерно:

- А. 30 см
- Б. 1,5-1,7 м
- В. 3-5 м
- Г. 8 м
- Д. 10 м и более.

Ответ: Б.

6. Молекула ДНК состоит из следующих химических соединений:

- А. Аминокислот;
- Б. Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;
- В. Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;
- Г. Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания;
- Д. Сахара (рибозы), аминокислот.

Ответ: В.

7. Молекула РНК состоит из следующих химических соединений:

- А. Аминокислот;
- Б. Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;
- В. Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований;

Г. Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания;

Д. Сахара (рибозы), аминокислот.

Ответ: Б.

8. Основные химические связи, участвующие в формировании взаимодействия между комплементарными цепями ДНК:

А. Водородные связи;

Б. Фосфодиэфирные связи;

В. Полипептидные связи;

Г. Донорно-акцепторные связи;

Д. Ионные взаимодействия.

Ответ: А.

9. Связи, удерживающие цепи в двойной спирали ДНК образованы:

А. Парами фосфатов;

Б. Парами азотистых оснований;

В. Парами нитратов;

Г. Фосфатом и сахаром;

Д. Сахаром и азотистым основанием.

Ответ: Б.

10. Молекула ДНК представляет собой:

А. Одноцепочечную молекулу;

Б. Двухцепочечную молекулу;

В. Трилистник;

Г. Соединение бензольных колец;

Д. Полипептид.

Ответ: Б.

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
дополнительного профессионального образования
РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ
НЕПРЕРЫВНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

УТВЕРЖДЕНО

Учебно-методическим советом
ФГБОУ ДПО РМАНПО

Минздрава России

«20» февраля 2024 г.

протокол № 3

Председатель совета

О.А. Милованова



**10.2 РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ 2
«ОСНОВЫ СОЦИАЛЬНОЙ ГИГИЕНЫ И ОРГАНИЗАЦИЯ МЕДИКО-
ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПОМОЩИ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ»**

Трудоемкость освоения: 12 академических часов.

**Содержание рабочей программы учебного модуля 2 «Основы социальной
гигиены и организация медико-генетической помощи в Российской Федерации»**

<i>Код</i>	<i>Наименования тем, элементов и подэлементов</i>
2.1	<i>Теоретические основы социальной гигиены и организация здравоохранения в Российской Федерации</i>
2.1.1	Социальная гигиена как наука
2.1.2	Теоретические основы отечественного здравоохранения
2.1.2.1	Российское законодательство в сфере охраны здоровья и его задачи
2.1.3	Основы социальной гигиены в медицинской генетике
2.1.3.1	Социальные аспекты медицинской генетики
2.1.3.2	Генетика человека и научно-технический прогресс
2.1.4	Государственная политика в области охраны здоровья населения
2.1.4.1	Направления, основные мероприятия и параметры приоритетного национального проекта «Здоровье»
2.1.4.2	Программа государственных гарантий
2.1.4.3	Совершенствование работы по гигиеническому воспитанию населения и формированию здорового образа жизни
2.1.4.4	Центры здоровья
2.1.4.5	Здоровье населения. Социально-гигиеническая оценка наиболее распространенных и социально-значимых заболеваний
2.1.4.6	Медицинская демография. Измерители общественного здоровья населения
2.1.4.7	Декларация тысячелетия Организации Объединенных Наций
2.2	<i>Основы управления здравоохранением и страховой медицины</i>
2.2.1	Нормативно-правовые акты, регламентирующие медицинское страхование населения, защиту их прав в области защиты здоровья
2.2.2	Понятие о страховой медицине
2.3	<i>Организационные принципы помощи больным с наследственной патологией и их</i>

	<i>семьям</i>
2.3.1	Принципы организации медико-генетической помощи в Российской Федерации и за рубежом
2.3.1.1	Задачи и функции медико-генетических консультаций
2.3.1.2	Организация труда врача-лабораторного генетика. Автоматизированное рабочее место
2.3.1.3	Организация неонатального скрининга на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию, муковисцидоз
2.3.1.4	Организация пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на ВПР и хромосомные болезни
2.4	<i>Врачебная этика и деонтология</i>
2.4.1.1	Взаимоотношения врача, больного и лиц, окружающих больного
2.4.1.2	Врачебная тайна
2.4.1.3	Этические и правовые основы биомедицинских исследований
2.4.2	Этические вопросы медицинской генетики
2.4.2.1	Этические проблемы медико-генетического консультирования
2.4.2.2	Этические проблемы генетического тестирования
2.4.2.3	Правило конфиденциальности и право на генетическую информацию
2.4.2.4	Правило информированного согласия в медико-генетической практике
2.4.2.5	Этические вопросы при использовании методов пренатальной и пред имплантационной диагностики
2.4.2.6	Этические вопросы при массовом скрининге новорожденных
2.4.2.7	Этические вопросы деятельности биобанков
2.5	<i>Планирование и организация последипломного обучения врачей в Российской Федерации</i>
2.5.1	Планирование и организация аттестации и переподготовки врачей

Учебно-методическое сопровождение рабочей программы учебного модуля 2 «Основы социальной гигиены и организация медико-генетической помощи в Российской Федерации»

Тематика самостоятельной работы:

1. Вопросы этики и деонтологии в организации и проведении лабораторных генетических исследований.
2. Скрининг и принципы его организации и проведения.
3. Обучение персонала и управление сотрудниками в рамках организации и проведения лабораторных генетических исследований.

Тематика интерактивных форм учебных занятий:

№ п/п	Форма занятий	Тема занятий	Формируемые компетенции
1.	Семинар - Круглый стол	Скрининг	УК-1, ПК-1
2.	Проект/презентация/доклад/подготовка материалов для участия в научно-практических конференциях	Особенности проведения лабораторных генетических исследований у пациентов с наследственными заболеваниями	УК-1, ПК-1
3.	Кейс-задание	Правовые аспекты в работе биолога	УК-1, ПК-1

Фонд оценочных средств освоения рабочей программы учебного модуля 2 «Основы социальной гигиены и организация медико-генетической помощи в Российской Федерации»:

Инструкция: Выберите один правильный ответ

1. Ценность человеческой жизни в биомедицинской этике определяется:

- А. Возрастом (количество прожитых лет);
- Б. Психической и физической полноценностью;
- В. Расовой и национальной принадлежностью;
- Г. Финансовой состоятельностью;
- Д. Уникальностью и неповторимостью личности.

Ответ: Д.

2. Для современной модели профессиональной морали - биоэтики, основным принципом является принцип:

- А. "Соблюдения долга";
- Б. "Не навреди";
- В. Приоритета науки;
- Г. Приоритета прав и уважения достоинства пациента;
- Д. Невмешательства.

Ответ: Г.

3. Оптимальный размер популяции для функционирования медико-генетической консультации составляет:

- А. 1-1,5 млн.;
- Б. 2-3 млн.;
- В. 3-4 млн.;
- Г. 5-6 млн.;
- Д. Более 10 млн.

Ответ: А

4. С психологической точки зрения проведение медико-генетического консультирования в связи с рождением ребенка с врожденной наследственной патологией целесообразно:

- А. Сразу после рождения;
- Б. Через шесть месяцев;
- В. Через три года;
- Г. К семи годам;
- Д. К восемнадцати годам.

Ответ: Б

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

А - Если правильны ответы 1, 2, 3

Б - Если правильны ответы 1 и 3

В - Если правильны ответы 2 и 4

Г - Если правильный ответ 4

Д - если правильный ответ 1, 2, 3, 4

5. "Конвенция о правах человека и биомедицине" (1997 г.) при использовании достижений биологии и медицины обязуется защищать и гарантировать:

- 1. Уважение достоинства человека;
- 2. Защиту индивидуальности каждого человеческого существа;

3. Уважение целостности и неприкосновенности личности;
4. Соблюдение прав человека и основных свобод.

Ответ: Д.

6. К основным этическим принципам медико-генетического консультирования относятся:

1. Уважение пациента и его семьи;
2. Защита целостности семьи;
3. Недирективный характер консультирования;
4. Защита приватности пациента от третьих сторон.

Ответ: Д.

7. Недирективный характер медико-генетического консультирования предполагает:

1. Предоставление пациентам точной, полной и непредвзятой информации;
2. Понимание, сочувствие и оказание помощи пациентам в выработке собственного решения;
3. Оказание психологической поддержки пациентам;
4. Сообщение пациентам только той информации, которая подтолкнет их к правильному, с точки зрения врача, решению.

Ответ: А.

8. Право на генетическую информацию о пациенте имеет:

1. Кровные родственники, имеющие риск развития наследственного заболевания или рождения больного ребенка;
2. Супруг (партнер), если планируется рождение детей;
3. Супруг, независимо от планирования деторождения;
4. Страховая компания, осуществляющая страхование здоровья.

Ответ: А.

9. Верным утверждением о сообщении генетической информации родственникам пациента является следующее:

1. Врач обязан информировать пациента о его моральном долге сообщить генетическую информацию родственникам, имеющим риск развития наследственного заболевания или рождения больного ребенка;
2. Врач должен защищать конфиденциальность пациента;
3. Врач должен информировать пациента о потенциальных пользе и вреде сообщения генетической информации родственникам;
4. Врач должен сообщить генетическую информацию родственникам пациента, имеющим высокий риск развития наследственного заболевания или рождения больного ребенка, без согласия пациента независимо от того, просят ли родственники его об этом.

Ответ: А.

10. Назовите виды деятельности учреждений медико-генетической службы России:

1. Медико-генетическое консультирование;
2. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний;

3. Организационное обеспечение скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена веществ;

4. Диспансерное наблюдение семей с наследственной патологией.

Ответ: Д.

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
дополнительного профессионального образования
РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ
НЕПРЕРЫВНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

УТВЕРЖДЕНО

Учебно-методическим советом
ФГБОУ ДПО РМАНПО

Минздрава России

«20» февраля 2024 г.

протокол № 3

Председатель совета

О.А. Милованова



**10.3 РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ 3
«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА. КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

Трудоемкость освоения: 94 академических часов.

**Содержание рабочей программы учебного модуля 3 «Генетика человека.
Клиническая генетика»**

3.1	<i>Генетика человека</i>
3.1.1	<i>История развития и становления генетики как науки</i>
3.1.1.1	История развития генетических идей
3.1.1.1.1	История развития доменделевской генетики
3.1.1.1.2	История развития генетики после открытия законов Менделя
3.1.1.1.3	История развития медицинской генетики в России
3.1.2	<i>Наследственность и ее молекулярные основы</i>
3.1.2.1	Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации
3.1.2.2	Структура гена
3.1.2.3	Репликация ДНК – основа сохранения генетической информации в клетке
3.1.2.4	Транскрипция
3.1.2.5	Сплайсинг
3.1.2.6	Рибонуклеиновые кислоты (далее – РНК)
3.1.2.7	Аппарат трансляции
3.1.2.8	Митохондриальный геном
3.1.2.9	Генетические рекомбинации
3.1.2.9.1	Рекомбинации у бактерий, вирусов. Роль плазмид в генетической рекомбинации
3.1.2.9.2	Молекулярные механизмы генетической рекомбинации
3.1.2.10	Генная инженерия
3.1.2.10.2	Молекулярные зонды и их использование в медицинской генетике
3.1.2.10.3	Методологические, социальные и правовые проблемы генной инженерии
3.1.3	<i>Цитологические основы наследственности</i>
3.1.3.1	Основа хромосомной теории наследственности
3.1.3.1.1	Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия

3.1.3.1.2	Современные представления о нормальном кариотипе человека
3.1.3.1.3	Понятие об аутосомах и половых хромосомах
3.1.3.2	Митоз, его фазы, биологический смысл
3.1.3.3	Мейоз, его фазы, биологический смысл
3.1.3.4	Цитологические и молекулярные основы кроссинговера
3.1.3.4.1	Механизмы генетической рекомбинации в гаметогенезе
3.1.3.5	Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин
3.1.3.5.1	Феномен X-хромосомной инактивации, его механизмы, биологический смысл и клинические аспекты
3.1.3.5.2	Роль Y-хромосомы в детерминации пола по мужскому типу
3.1.3.3	Эффекты дифференциального окрашивания хромосом как отражение их линейной дифференцированности (Q-, G-, C-окрашивания)
3.1.3.4	Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии
3.1.3.4.1	Механизмы, обуславливающие количественные перестройки кариотипа
3.1.3.4.1.1	Митотические не расхождения хромосом в процессе гаметогенеза
3.1.3.4.1.2	Понятие о хромосомном мозаицизме
3.1.3.4.1.3	Понятия о полиплоидии и анеуплоидии
3.1.3.4.1.4	Мейотические не расхождения хромосом в процессе гаметогенеза
3.1.3.4.1.5	Не расхождение простые и последовательные, первичные и вторичные
3.1.3.4.1.6	Понятие об однородительской дисомии, механизмы ее возникновения
3.1.3.4.2	Механизмы, обуславливающие структурные перестройки кариотипа
3.1.3.4.2.1	Делеции (кольца, дицентрики) и дупликации как структурные перестройки, связанные с дисбалансом клетки
3.1.3.4.2.2	Инверсии – механизмы их возникновения
3.1.3.4.2.3	Транслокации – реципрокные, нереципрокные, тандемные, дицентрические, Робертсоновские, их механизмы
3.1.3.4.2.4	Изохромосомы – механизмы их возникновения
3.1.3.4.2.5	Особенности гаметогенеза у носителей сбалансированных структурных перестроек кариотипа
3.1.4	<i>Гены и признаки</i>
3.1.4.1	Законы передачи наследственных признаков
3.1.4.1.1	Моно-, ди- и полигибридное скрещивание
3.1.4.1.2	Примеры доминантных и рецессивных признаков у человека
3.1.4.1.3	Сцепленное наследование признаков и маркеров
3.1.4.2	Группы сцепления. Генетические маркеры, используемые для анализа сцепления
3.1.4.2.1	Генетические, хромосомные и физические карты
3.1.4.2.2	Анализ микросателлитного полиморфизма в семьях
3.1.4.2.3	Картирование генов. Методы построения различных карт
3.1.4.2.4	Клионирование генов. Методы клонирования генов
3.1.4.3	Взаимодействие неаллельных генов
3.1.4.3.1	Комплементарность
3.1.4.3.2	Эпистаз
3.1.4.3.3	Полимерия
3.1.4.4	Взаимодействие генотипа и среды в формировании признаков
3.1.4.4.1	Пенетрантность и экспрессивность
3.1.4.4.2	Плейотропия
3.1.4.4.3	Генокопии
3.1.4.4	Фенокопии
3.1.4.5	Механизмы регуляции генной экспрессии
3.1.4.5.1	Генетическая регуляция экспрессии генов
3.1.4.5.2	Эпигенетическая регуляция генной экспрессии
3.1.4.5.2.1	Метилирование ДНК – один из механизмов эпигенетической регуляции генной экспрессии
3.1.5	<i>Изменчивость</i>

3.1.5.1	Ненаследственная форма изменчивости
3.1.5.2	Тератогенез
3.1.5.2.1	Терминационный тератогенный период
3.1.5.2.2	Механизмы тератогенеза
3.1.5.2.3	Основные тератогенные факторы
3.1.5.2.4	Ошибки морфогенеза: порок развития, дизрупция, дисплазия, деформация
3.1.5.2.5	Классификация врожденных аномалий
3.1.5.3	Мутационная изменчивость
3.1.5.3.1	Отличие мутаций от полиморфных вариантов ДНК
3.1.5.3.2	Причины возникновения мутаций различного типа
3.1.5.4	Различные типы мутаций. Классификация мутаций
3.1.5.4.1	Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения
3.1.5.4.1.1	Понятие динамической мутации и премутации
3.1.5.4.1.2	Заболевания, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов. Понятие антицепации
3.1.5.4.1.3	Молекулярные механизмы экспансии тринуклеотидных повторов
3.1.5.4.2	Хромосомные aberrации (структурные перестройки хромосом), механизмы происхождения, фенотипические проявления, эволюционное значение
3.1.5.4.3	Геномные мутации (числовые аномалии), механизмы их возникновения, фенотипические проявления
3.1.5.4.4	Классификация мутаций по их локализации
3.1.5.4.4.1	Соматические мутации
3.1.5.4.4.2	Герминативные мутации
3.1.5.4.5	Спонтанный мутагенез
3.1.5.4.5.1	Факторы, приводящие к возникновению спонтанных мутаций у человека
3.1.5.4.5.2	Методы определения спонтанных мутаций (доминантных, рецессивных, Х-сцепленных)
3.1.5.4.5.3	Прямые и косвенные методы определения мутаций
3.1.5.4.6	Радиационный мутагенез
3.1.5.4.6.1	Репарация ДНК, ферменты рестрикции, модификация
3.1.5.4.6.2	Репаративные системы, дефекты системы репарации
3.1.5.4.7	Химический мутагенез
3.1.5.4.7.1	Классификация мутагенов
3.1.5.4.8	Биологические факторы мутагенеза
3.1.6	<i>Методы генетики человека</i>
3.1.6.1	Человек как объект генетических исследований
3.1.6.2	Генетические методы исследования
3.1.6.3	Синдромологический анализ
3.1.6.4	Методы популяционной генетики
3.1.6.4.1	Определение популяции
3.1.6.4.2	Генетический полиморфизм и индивидуальность
3.1.6.4.3	Частоты признаков и генов, генетическое равновесие в популяции
3.1.6.4.4	Факторы, нарушающие генетическое равновесие
3.1.6.4.4.1	Инбридинг
3.1.6.4.4.2	Миграция
3.1.6.4.4.3	Дрейф
3.1.6.4.4.4	Мутации и отбор
3.1.6.5	Биохимические методы исследования
3.1.6.6	Цитогенетические методы исследования
3.1.6.7	Молекулярно-генетические методы
3.1.6.7.1	Электрофорез ДНК в агарозных и акриламидных гелях
3.1.6.7.2	Ферментативный гидролиз ДНК-рестрикция. Ферменты рестрикции. Сайты рестрикции, рестрикционные фрагменты.
3.1.6.7.3	Методы молекулярной гибридизации ДНК-ДНК, дот-гибридизация, блотинг-гибридизация, гибридизация in situ

3.1.6.7.4	Полимеразная цепная реакция (далее – ПЦР)
3.1.6.7.4.1	Стадии ПЦР, специфические праймеры, ферменты ПЦР
3.1.6.7.4.2	Различные типы ПЦР, используемые в диагностике наследственных болезней
3.2	<i>Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней</i>
3.2.1	<i>Наследственность и патология</i>
3.2.1.1	Наследственные болезни
3.2.1.1.1	Общая характеристика наследственных болезней
3.2.1.1.2	Классификация наследственных болезней
3.2.1.1.3	Типы наследования наследственных болезней
3.2.1.2	Семиотика наследственных болезней (учение о признаках наследственных болезней)
3.2.1.3	Типы связей между признаками
3.2.1.3.1	Синдром
3.2.1.3.2	Следствие (вторичный порок развития)
3.2.1.3.3	Ассоциация (анамолад)
3.2.1.4	Принципы диагностики наследственных болезней
3.2.1.5	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственных предрасположением
3.2.2	<i>Хромосомные болезни (патогенез, клиника и диагностика)</i>
3.2.2.1	Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях
3.2.2.2	Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии
3.2.2.3	Мозаичные и полные формы хромосомных болезней
3.2.2.4	Основные показания для проведения хромосомного анализа.
3.2.2.5	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом
3.2.2.5.1	Синдромы Х-моносомии (Шерешевского-Тернера), клиника, его клинико-цитогенетические варианты
3.2.2.5.2	Трисомии и полисомии Х-хромосомы, цитогенетические варианты
3.2.2.5.3	Синдром Клайнфельтера, клиника, его клинико-цитогенетические варианты
3.2.2.5.4	Истинный гермафродитизм
3.2.2.6.5	Смешанная форма дисгенезии гонад
3.2.2.6.6	Структурные аномалии Х-и Y-хромосом, их фенотипические проявления
3.2.2.6.7	Принципы медико-генетического консультирования при патологии в системе половых хромосом
3.2.2.7	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом
3.2.2.7.1	Синдром трисомии хромосомы 21 (синдром Дауна), его цитогенетические варианты
3.2.2.7.2	Синдром трисомии хромосомы 13 (синдром Патау), его цитогенетические варианты
3.2.2.7.3	Синдром трисомии хромосомы 18 (синдром Эдвардса), его цитогенетические варианты
3.2.2.8	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом
3.2.2.9	Основные характеристики синдромов частичных хромосомных трисомий
3.2.2.10	Представление о молекулярно-генетических механизмах развития синдрома ломкой Х-хромосомы
3.2.2.11	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа
3.2.2.11.1	Механизмы образования микроделеций в геноме
3.2.2.11.2	Синдром Вильямса
3.2.2.11.3	Синдром Смита-Магениса
3.2.2.11.4	Синдром Миллера-Диккера
3.2.2.11.5	Синдром Ди Джорджи
3.2.2.12	Понятие о связи патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге и его механизмах
3.2.2.12.1	Заболевания, связанные с нарушением импринтинга, и их молекулярная диагностика

3.2.2.12.2	Синдром Прадера-Вилли
3.2.2.12.3	Синдром Ангельмана
3.2.2.12.4	Синдром Беквитта-Видемана
3.2.2.12.5	Синдром Сильвера-Рассела
3.2.2.13	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом
3.2.2.14	Современные представления о механизмах канцерогенеза
3.2.2.14.1	Современная двухударная модель Кнадсена
3.2.2.14.2	Механизмы инактивации генов-супрессоров в опухолях
3.2.2.14.3	Генетическая и эпигенетическая регуляция генов при опухолеобразовании
3.2.2.14.4	Наследственные онкологические синдромы
3.2.2.14.5	Спорадический рак
3.2.3	<i>Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)</i>
3.2.3.1	Общая характеристика наследственных болезней обмена (далее – НБО)
3.2.3.2	Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность НБО
3.2.3.3	Уровни диагностики НБО
3.2.3.4	Принципы лечения НБО
3.2.3.5	НБО аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
3.2.3.6	НБО органических кислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
3.2.3.7	НБО углеводов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
3.2.3.8	Нарушение энергетического обмена в митохондриях. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.
3.2.3.9	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение
3.2.3.10	Лизосомные болезни. Общая характеристика, критерии лизосомных болезней. Особенности накапливающихся субстратов. Лабораторная диагностика. Лечение
3.2.3.11	Пероксисомные болезни. Общая характеристика. Нарушения функции пероксисом. Диагностика. Лечение
3.2.3.12	Нарушение синтеза и действия гормонов. Общая характеристика. Диагностика. Лечение
3.2.3.12.1	Адреногенитальный синдром (далее – АГС)
3.2.3.12.2	Молекулярно-генетическое разнообразие нарушений при АГС
3.2.3.13	Нарушения системы свертывания
3.2.3.14	Нарушения в системе мембранного транспорта. Общая характеристика. Диагностика. Лечение
3.2.3.14.1	Муковисцидоз
3.2.3.14.2	Клиника
3.2.3.14.3	Лечение и прогноз
3.2.3.14.4	ДНК-диагностика
3.2.3.14.5	Ген CFTR, спектр мутаций
3.2.4	<i>Болезни, имеющие генетическую предрасположенность</i>
3.2.4.1	Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением
3.2.4.2	Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакториальных болезней (далее – МФБ)
3.2.4.3	Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ
3.2.4.4	Методы генетического анализа МФБ и генетические модели исследования
3.2.4.5	Клинико-генетическая характеристика МФБ
3.2.4.6	Профилактика болезней с наследственным предрасположением

**Учебно-методическое сопровождение рабочей программы учебного модуля 3
«Генетика человека. Клиническая генетика»**

Тематика самостоятельной работы:

1. Развитие генетика как области научных знаний.
2. Теории развития генетики.
3. Особенности генетических исследований.
4. Диагностика, клиника и лечение наследственных заболеваний.

Фонд оценочных средств к рабочей программе учебного модуля 3 «Генетика человека. Клиническая генетика»:

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

А - Если правильны ответы 1, 2, 3

Б - Если правильны ответы 1 и 3

В - Если правильны ответы 2 и 4

Г - Если правильный ответ 4

Д - если правильный ответ 1, 2, 3, 4

1. Для мультифакториальных заболеваний характерна зависимость повторного риска в семьях:

1. От числа больных в семье;
2. От тяжести заболевания у пробанда;
3. От пола пробанда
4. От возраста пробанда

Ответ: А

2. Формула кариотипа, характерная для синдрома Дауна:

1. 47, XXУ
2. 46, ХУ, der (14;21);
3. 47, XX, +13;
4. 47, XX, +21.

Ответ: В.

Инструкция: выберите правильный вариант ответа.

3. По аутосомно-рецессивному типу наследуется:

- А. Хондродистрофия
- Б. Фенилкетонурия
- В. Нейрофиброматоз
- Г. Хорея Гентингтона
- Д. Синдром Элерса–Данлоса

Ответ: Б

4. По аутосомно-доминантному типу наследуется:

- А. Фенилкетонурия
- Б. Синдрома Марфана
- В. Алкаптонурия
- Г. Болезнь Нимана–Пика
- Д. Галактоземия

Ответ: Б

5. Эпигенотип или импринт – это:

- А. Потеря хромосомного материала на отцовской или материнской хромосоме

- Б. Специфическая маркировка родительских аллелей
 - В. Нуклеотидные замены в ДНК родительских аллелей
 - Г. Структурные изменения отцовской или материнской хромосом;
 - Д. ПДРФ отцовской или материнской хромосом
- Ответ: Б.

6. Геном человека - это:

- А. Белковый аппарат клетки, содержащий совокупность всех молекул структурных белков и ферментов;
 - Б. Наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма;
 - В. Энергетический аппарат клетки;
 - Г. Совокупность всех экспрессирующихся молекул в клетке;
 - Д. Совокупность всех метилированных последовательностей в клетке.
- Ответ: Б

7. К протоонкогенам клетки относятся:

- А. Гены «домашнего хозяйства»;
 - Б. Ростовые факторы и их рецепторы;
 - В. Гены- хранители клеточного цикла;
 - Г. Митохондриальные гены;
 - Д. Импринтированные гены.
- Ответ: Б.

8. Какой вид лечения относится к патогенетическому:

- А. Гормональное лечение при синдроме Шерешевского-Тернера
 - Б. Хирургическое лечение расщелины губы/неба
 - В. Ферментозаместительная терапия при мукополисахаридозе I типа
 - Г. Все ответы верны
 - Д. Нет правильного ответа
- Ответ: В

9. Частота наследственных и врожденных заболеваний у новорожденных составляет:

- А. 10%;
 - Б. 1%;
 - В. 5%;
 - Г. 25%;
 - Д. 50%.
- Ответ: В

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
дополнительного профессионального образования
РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ
НЕПРЕРЫВНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

УТВЕРЖДЕНО

Учебно-методическим советом
ФГБОУ ДПО РМАНПО

Минздрава России

«20» февраля 2024 г.

протокол № 3

Председатель совета

О.А. Милованова



**10.4 РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ 4
«ЛАБОРАТОРНЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ
НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ»**

Трудоемкость освоения: 10 академических часов.

**Содержание рабочей программы учебного модуля 4 «Лабораторные
методы диагностики наследственных болезней»**

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
4.1	Классификация методов диагностики наследственных заболеваний
4.2	Основные требования к биологическому материалу для проведения лабораторных исследований
4.3	Принципы организации диагностической лаборатории

**Учебно-методическое сопровождение рабочей программы учебного модуля
4 «Лабораторные методы диагностики наследственных болезней»**

Тематика самостоятельной работы:

1. Методы диагностики наследственных болезней: классификация, принципы применения, результативность исследования.
2. Работа диагностической лаборатории.
3. Нормативно-правовые документы, регламентирующие порядки проведения медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения пациентов.
4. Современные методы диагностики хромосомных синдромов.
5. Современные молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных патологий.
6. Молекулярно-генетические методы в пренатальной диагностике.
7. Хромосомный микроматричный анализ в пре- и постнатальной.
8. Семиотика наследственных болезней.
9. Методические подходы к дифференциальной диагностике.

10. Лечение наследственных болезней.
11. Генотерапия.
12. Генно-клеточные технологии в терапии наследственных заболеваний.
13. Плюрипотентные стволовые клетки. Перспективы применения.

Тематика интерактивных форм учебных занятий:

№ п/п	Форма занятий	Тема занятий	Формируемые компетенции
1.	Семинар - Круглый стол	Эволюция диагностических методов, плюсы и минусы их применения	УК-1, ПК-1
2.	Проект/презентация/доклад/подготовка материалов для участия в научно-практических конференциях	Разработка дорожной карты лабораторных генетических исследований наследственных заболеваний пациента (по каталогу)	УК-1, ПК-1
3.	Кейс-задание	Алгоритм отбора и применения методов диагностики наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1

Фонд оценочных средств к рабочей программе учебного модуля 4 «Лабораторные методы диагностики наследственных болезней»:

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

А - если правильны ответы 1, 2, 3

Б - если правильны ответы 1 и 3

В - если правильны ответы 2 и 4

Г – если правильный ответ 4

Д - если правильный ответ 1, 2, 3, 4

1. Клиническими показаниями для проведения хромосомного анализа являются:

1. Умственная отсталость;
2. Нарушения развития;
3. Врожденные пороки развития;
4. Хронические воспалительные заболевания.

Ответ: А.

2. Клиническими показаниями для пренатального кариотипирования плода являются:

1. Хромосомные перестройки, хромосомный мозаицизм или анеуплоидия по половым хромосомам у родителей;
2. Гипертоническая болезнь у родственников;
3. Выявленные при ультразвуковом исследовании аномалии плода;
4. Наличие диабета у одного из родителей наличие.

Ответ: Б.

3. Показанием для проведения молекулярно-цитогенетической диагностики (FISH-метод) является:

1. Наличие муковисцидоза в семье;
2. Наличие сверхчисленной маркерной хромосомы;
3. Возраст матери до 35 лет;
4. Подозрение на мозаицизм по определенному хромосомному синдрому.

Ответ: В.

4. К структурным хромосомным перестройкам относятся:

1. Реципрокная транслокация;
2. Делеция;
3. Изохромосома;
4. Робертсоновская транслокация.

Ответ: Д.

5. Для идентификации хромосом используются признаки:

1. Величина хромосом;
2. Расположение центромеры;
3. Наличие поперечной исчерченности хромосом при окрашивании;
4. Наличие структурной перестройки.

Ответ: А.

6. К числовым хромосомным аномалиям относятся:

1. Триплоидия;
2. Делеция;
3. Полисомия;
4. Инсерция.

Ответ: Б.

Инструкция: выберите правильный вариант ответа.

7. Какой из перечисленных видов анеуплоидии является летальным:

- А. Полисомия по половым хромосомам;
- Б. Трисомия по половым хромосомам;
- В. Моносомия по аутосомам;
- Г. Трисомия по аутосомам;
- Д. Моносомия по Х-хромосоме.

Ответ: В.

8. Какой лабораторно-диагностический критерий соответствует врожденному гипотиреозу:

- А. Иммунореактивный трипсиноген
- Б. 17-гидроксипрогестерон
- В. Фенилаланин
- Г. Тиреотропный гормон
- Д. Общая галактоза

Ответ: Г

9. Какой лабораторно-диагностический критерий соответствует адреногенитальному синдрому:

- А. Иммунореактивный трипсиноген
- Б. 17-гидроксипрогестерон
- В. Фенилаланин
- Г. Тиреотропный гормон
- Д. Общая галактоза

Ответ: Б

10. Выберите сроки забора крови для неонатального скрининга у доношенного новорожденного:

- А. Сразу после рождения
- Б. В первый день жизни
- В. На четвертый день жизни
- Г. После 10 дней жизни
- Д. Нет верного ответа

Ответ: В

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
дополнительного профессионального образования
РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ
НЕПРЕРЫВНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

УТВЕРЖДЕНО

Учебно-методическим советом
ФГБОУ ДПО РМАНПО

Минздрава России

«20» февраля 2024 г.

протокол № 3

Председатель совета

О.А. Милованова



**10.5 РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ 5
«ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ
БОЛЕЗНЕЙ»**

Трудоемкость освоения: 102 академических часов.

**Содержание рабочей программы учебного модуля 5 «Цитогенетические методы
диагностики хромосомных болезней»**

<i>Код</i>	<i>Наименование тем, элементов и подэлементов</i>
5.1	<i>Хромосомный анализ</i>
5.1.1	<i>Методы приготовления хромосом</i>
5.2	<i>Клинические показания для проведения хромосомного анализа</i>
5.2.1	<i>Хромосомный анализ в норме</i>
5.2.2	<i>Хромосомный анализ при патологии</i>
5.3	<i>Методы приготовления хромосомных препаратов</i>
5.4	<i>Методы окрашивания хромосомных препаратов</i>
5.5	<i>Принципы идентификации метафазных хромосом человека</i>
5.5.1	<i>Классификация равномерно окрашенных хромосом согласно Северской номенклатуре</i>
5.5.2	<i>Принципы идентификации индивидуальных хромосом согласно Международной системе цитогенетической номенклатуры человека (далее – ISCN) 2005</i>
5.5.3	<i>Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным</i>
5.6	<i>Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосомо-специфичных ДНК-зондов</i>
5.6.1	<i>Клинические показания для проведения молекулярно-цитогенетического исследования</i>
5.6.2	<i>Метод гибридизации нуклеиновых кислот in situ</i>

**Учебно-методическое сопровождение рабочей программы учебного модуля 5
«Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»**

Тематика самостоятельной работы:

1. Методические рекомендации по оформлению протокола исследования.
2. Правила оформления заключения и результатов исследований.

Тематика интерактивных форм учебных занятий:

№ п/п	Форма занятий	Тема занятий	Формируемые компетенции
1.	Семинар - Круглый стол	Ранняя диагностика наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1
2.	Проект/презентация/доклад/подготовка материалов для участия в научно-практических конференциях	Гены, их особенности и изменчивость	УК-1, ПК-1
3.	Кейс-задание	Анализ карт пациентов с наследственными заболеваниями	УК-1, ПК-1

Фонд оценочных средств освоения рабочей программы учебного модуля 5 «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»:

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

А - Если правильны ответы 1, 2, 3

Б - Если правильны ответы 1 и 3

В - Если правильны ответы 2 и 4

Г - Если правильный ответ 4

Д - если правильный ответ 1, 2, 3, 4

1. В хромосомном анализе нуждаются женщины с отягощенным акушерским анамнезом, которые имеют:

1. Детей с множественными врожденными пороками развития,
2. Спонтанные аборты в первом триместре беременности,
3. Детей с хромосомными синдромами,
4. Мертворождения и раннюю детскую смертность в анамнезе

Ответ: Д

2. Основным показанием для исследования кариотипа плода с целью пренатальной диагностики являются:

1. Рождение ребенка с множественными врожденными пороками развития
2. Носительство одним из родителей сбалансированной структурной перестройки
3. Мозаицизм у одного из родителей
4. Врожденный вывих бедра у предыдущего ребенка

Ответ: А

Инструкция: Выберите один правильный ответ:

3. Какой тип карт позволяет локализовать ген на хромосоме:

- А. Нуклеотидные
- Б. Генетические
- В. Физические
- Г. Хромосомные
- Д. Рестрикционные

Ответ: Г

4. Больной с синдромом Клайнфельтера оказался мозаикам с кариотипом 46, XY/47, XXY/48, XXY. В клетках этого больного можно обнаружить тельца полового хроматина:

- А. Ни одного;
- Б. Одно;
- В. Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два;
- Г. Часть клеток может иметь одно тельце, часть – ни одного;
- Д. Часть клеток может иметь одно тельце, часть – два.

Ответ: Г

5. Теломера – это:

- А. Перетяжка, разделяющая хромосому на два плеча;
- Б. Участок прикрепления веретена деления;
- В. Участок, играющий главную роль в делении клетки;
- Г. Концевые участки хромосом;
- Д. Участки хромосомных плеч.

Ответ: Г

6. Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом:

- А. Профаза;
- Б. Метафаза;
- В. Анафаза;
- Г. Интерфаза;
- Д. Телофаза.

Ответ: Б

7. При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки:

- А. Моноциты;
- Б. Эритроциты;
- В. Нейтрофилы;
- Г. Лимфоциты;
- Д. Мышечные клетки.

Ответ: Г

8. Для эухроматина характерны:

- А. Спирализация в интерфазе
- Б. Содержание структурных генов
- В. Интенсивное окрашивание по G-методике
- Г. Неактивная конформация
- Д. Большое количество тандемных повторов

Ответ: Б

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
дополнительного профессионального образования
РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ
НЕПРЕРЫВНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

УТВЕРЖДЕНО
Учебно-методическим советом
ФГБОУ ДПО РМАНПО
Минздрава России
«20» февраля 2024 г.
протокол № 3
Председатель совета
О.А. Милованова



**10.6 РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ 6
«БИОХИМИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ
БОЛЕЗНЕЙ»**

Трудоемкость освоения: 70 академических часов.

**Содержание рабочей программы учебного модуля 6 «Биохимические
методы диагностики наследственных болезней»**

<i>Код</i>	<i>Наименование тем, элементов и подэлементов</i>
6.1	Правила сбора и хранения биологического материала
6.2	Качественные, количественные и полуколичественные методы биохимической диагностики наследственных болезней
6.2.1	Качественные методы биохимической диагностики наследственных болезней
6.2.2	Количественные методы биохимической диагностики наследственных болезней
6.2.3	Полуколичественные методы биохимической диагностики наследственных болезней
6.2.4	Контроль качества (далее – КК) мультифакториальных болезней лабораторных исследований
6.3	Общая характеристика физико-химических методов
6.3.1	Законы пропускания и поглощения
6.3.2	Фотометрия и фотометрическая аппаратура
6.3.3	Флуориметрия и флуориметрическая аппаратура
6.3.4	Пламенная фотометрия
6.3.5	Потенциометрическая рН-метрия
6.3.6	Хроматографические методы диагностики наследственных болезней. Типы хроматографии
6.3.7	Высокоэффективная жидкостная хроматография
6.3.7	Электрофорез в различных носителях
6.4	Теоретические основы биохимических методов диагностики
6.5	Компартментализация клеточных процессов. Клеточные органеллы
6.5.1	Митохондрии
6.5.1.1	Методы определения активности ферментов цепи транспорта электронов
6.5.1.2	Методы определения бета-гидроксибутирата и ацетоацетата
6.5.2	Лизосомы

6.5.2.1	Методы определения лизосомных ферментов
6.5.3	Пероксисомы
6.5.3.1	Определение активности пероксисомных ферментов
6.6	Методы анализа и идентификации гликозаминогликанов
6.7	Методы анализа и идентификации олигосахаридов
6.8	Тандемная масс-спектрометрия
6.9	Современные биохимические анализаторы в диагностике наследственных болезней

Учебно-методическое сопровождение рабочей программы учебного модуля 6 «Биохимические методы диагностики наследственных болезней»

Тематика самостоятельной работы:

1. Диагностика моногенных синдромов.
2. Мутации и пренатальная диагностика.
3. Диагностика микроделеционных и микродупликационных синдромов.
4. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
5. Генетические основы женского бесплодия.
6. Диагностика наследственных форм рака.
7. Онкогематология. Диагностика спорадических маркеров.
8. Современные подходы NGS.
9. Нарушение импринтинга.
10. Эпигенетические заболевания.
11. Актуальные вопросы муковисцидоза.
12. Диагностика муковисцидоза.
13. Методы терапии муковисцидоза.
14. Гаметогенез у человека: стадии и закономерности сперматогенез, оогенез, мейоз.
15. Нарушения гаметогенеза и их роль в этиологии бесплодия и невынашивания.

Тематика интерактивных форм учебных занятий:

№ п/п	Форма занятий	Тема занятий	Формируемые компетенции
1.	Семинар - Круглый стол	Ранняя диагностика наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1
2.	Проект/презентация/доклад/подготовка материалов для участия в научно-практических конференциях	Гены, их особенности и изменчивость	УК-1, ПК-1
3.	Кейс-задание	Анализ карт пациентов с наследственными заболеваниями	УК-1, ПК-1

Фонд оценочных средств к рабочей программе учебного модуля 6 «Биохимические методы диагностики наследственных болезней»:

Инструкция: Выберите один правильный ответ:

1. К методам косвенной ДНК-диагностики относятся:
 - А. Хроматография;
 - Б. Электрофорез;
 - В. Анализ микросателлитного полиморфизма;

Г. Метод однокитевого конформационного полиморфизма;

Д. Секвенирование ДНК.

Ответ: В.

2. Методы лабораторной диагностики необходимые для исключения нарушений обмена органических кислот:

А. Газовая хроматография;

Б. Тонкослойная хроматография;

В. Tandemная масс-спектрометрия;

Г. Определение активности ферментов в эритроцитах.

Ответ: Б

3. Активность лизосомных ферментов возможно измерить в:

А. Лейкоцитах;

Б. Ворсинах хориона;

В. Клетках амниотической жидкости;

Г. Плазме крови.

Д. Все ответы верны

Ответ: Д.

4. При гомоцистинурии, вызванной дефектом цистатионин-бета-синтазы, повышен уровень следующих аминокислот в моче:

А. Глицина и цистина;

Б. Метионина и гомоцистина;

В. Цистина и аргинина;

Г. Метионина и аргинина;

Д. Глицина и гомоцистина.

Ответ, Б

4. Для осуществления косвенной ДНК-диагностики необходимо наличие ДНК:

А. Пробанда;

Б. Пробанда, отца, матери;

В. Пробанда, отца, матери, их больных и здоровых родственников;

Г. Отца, матери;

Д. Здоровых родственников.

Ответ: В.

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

А - Если правильны ответы 1, 2, 3

Б - Если правильны ответы 1 и 3

В - Если правильны ответы 2 и 4

Г - Если правильный ответ 4

Д - Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

6. Если у пробанда известна мутация, приводящая к наследственному заболеванию, как определить наличие этой мутации у родственников:

1. Провести секвенс экзона с мутацией у родственников;

2. Определить полиморфные маркеры, сцепленные с патологическим аллелем;

3. Провести ПЦР-ПДРФ у родственников;

4. Провести полный скрининг мутаций в гене наследственного заболевания;

Ответ: Б.

7. Для осуществления ДНК-диагностики микроделеционных синдромов используют:

1. Гибридизация in situ;

2. Аллельспецифическая ПЦР;

3. Анализ микросателлитного полиморфизма;

4. ПЦР-ПДРФ;

Ответ: Б.

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
7.1.	Программа «Геном человека» и ее итоги
7.1.1	Общие характеристики генома человека
7.2	Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике
7.3	Сайты рестрикции. Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов (далее – ПДРФ)
7.4	Молекулы нуклеиновых кислот, используемые в ДНК-диагностике
7.4.1	Принципы и методы выделения ДНК из эукариотических клеток и тканей
7.4.2	Принципы и методы выделения РНК из эукариотических клеток и тканей
7.4.3	Методы детекции мутаций посредством секвенирования ДНК
7.5	Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике
7.5.1	Полимеразная цепная реакция (далее – ПЦР)
7.5.1.1	Молекулярные методы диагностики, основанные на ПЦР-анализе
7.5.2	Многолокусная реакция амплификации
7.5.3	Секвенирование ДНК
7.6	Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике
7.6.1	Гибридизация in situ
7.6.2	Метод флуоресцентной гибридизации in situ
7.7	Электрофорез нуклеиновых кислот
7.7.1	Электрофорез в агарозных гелях
7.7.2	Электрофорез в полиакриамидных гелях
7.8	ДНК-диагностика наследственных болезней
7.8.1	Прямые методы ДНК-диагностики
7.8.2	Косвенная ДНК-диагностика
7.8.3	Полиморфные ДНК-маркеры
7.8.4	Анализ микросателлитного полиморфизма ДНК

7.8.5	Методы ПЦР-ПДРФ в ДНК-диагностике
7.8.6	Использование полногеномных методов для анализа наследственной патологии
7.9	<i>ДНК-диагностика и оценка генетического риска</i>
7.9.1	Понятие информативности семьи
7.10	<i>ДНК-диагностика заболеваний, связанных с нарушением импринтинга</i>
7.11	<i>Методы оценки аллельного метилирования</i>
7.12	<i>Область применения ДНК-диагностики</i>
7.12.1	Пренатальная ДНК-диагностика
7.12.2	ДНК-диагностика в онкологии
7.12.3	ДНК-диагностика инфекционных заболеваний
7.12.4	ДНК-диагностика фенилкетонурии (далее – ФКУ) и врожденного гипотиреоза
7.12.5	ДНК-диагностика галактоземии, адреногенитального синдрома и муковисцероза
7.12.6	ДНК-диагностика в кардиологии
7.12.7	Преимплантационная ДНК-диагностика при вспомогательных репродуктивных технологиях (далее – ВРТ)
7.13	<i>Автоматические системы для молекулярно-генетической диагностики</i>
7.14	<i>Методы диагностики с использованием микрочипов</i>
7.15	<i>Компьютерные базы данных для анализа выявленных мутаций</i>

Учебно-методическое сопровождение рабочей программы учебного модуля 7 «Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней»

Тематика самостоятельной работы:

1. Молекулярно-генетическая характеристика наследственных болезней нервной системы.
2. Современная классификация наследственных болезней нервной системы.
3. Базы данных. Интерпретация лабораторных результатов.
4. Молекулярная диагностика проблем репродукции.
5. Определить группу методов выявления мутаций для прямой пренатальной ДНК-диагностики.
6. Сравнить методы проведения прямой и непрямой пренатальной диагностики.
7. Перечислить показания для проведения молекулярно-генетического исследования при наследственной патологии.

Тематика интерактивных форм учебных занятий:

№ п/п	Форма занятий	Тема занятий	Формируемые компетенции
1.	Семинар - Круглый стол	Молекулярно-генетическая диагностика наследственных заболеваний	УК-1, ПК-2
2.	Проект/презентация/доклад/подготовка материалов для участия в научно-практических конференциях	Гены, их особенности и изменчивость	УК-1, ПК-1
3.	Кейс-задание	Анализ карт пациентов с наследственными заболеваниями	УК-1, ПК-1

Фонд оценочных средств к рабочей программе учебного модуля 7 «Молекулярно-генетическая диагностика наследственных заболеваний»:

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

А - Если правильны ответы 1, 2, 3
Б - Если правильны ответы 1 и 3
В - Если правильны ответы 2 и 4
Г - Если правильный ответ 4
Д - если правильный ответ 1, 2, 3, 4

1) Причиной возникновения синдрома Ангельмана является:

1. Интерстициальная делеция 15q11-13;
2. Однородительская дисомия 15 хромосомы;
3. Мутации в гене UBE3A;
4. Нарушения в центре импринтинга;
5. Мутации в гене SNRPN.

Ответ: Д

2) Неменделирующее наследование отмечается у:

1. Синдрома Ангельмана;
2. Синдрома Вильямса;
3. Митохондриальных заболеваний;
4. Фенилкетонурии;
5. Муковисцидоза.

Ответ: Б

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

- А) - Если правильны ответы 1, 2, 3;*
Б) - Если правильны ответы 1 и 3;
В) - Если правильны ответы 2 и 4;
Г) - Если правильный ответ 4;
Д) - Если правильный ответ 1, 2, 3, 4.

3) К наиболее частым мутациям, определяемым в России при муковисцидозе относят следующие:

1. F508del;
2. CFTRdele2,3(21kb);
3. W1282X;
4. S1196X, R334W.

Ответ: А

4) *Инструкция: Выберите один правильный ответ:*

Ген *CFTR* человека расположен на:

- А. Коротком плече 1 хромосомы;
- Б. Длинном плече хромосомы 7 в области q31;
- В. Коротком плече хромосомы 7;
- Г. Х-хромосоме.

Ответ: Б

5) Ситуационная задача.

На рисунке изображен результат исследования ДНК.



Определите метод, которым проведено исследование:

- А. Анализ микросателлитных повторов;
- Б. Капиллярный электрофорез;
- В. Секвенирование ДНК;
- Г. Электрофорез в агарозном геле;
- Д. Иммуноферментный анализ.

Ответ: Г

1. Методики сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья детского и взрослого населения.
2. Принципы формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.
3. Задачи педагогической деятельности врача в организации деятельности подчиненного медицинского персонала.
4. ДНК-технологии в медицинской генетике.
5. Достижения транскриптомики и протеомики в медицинской генетике.

6. Генетические базы данных. Базы данных по медицинской генетике.
7. Менделевские типы наследования и их приложение к человеку.
8. Мутации генов у человека: механизмы и последствия.
9. Олигогенные болезни (синдром Барде-Бидля, недостаточность кортизонредуктазы, гемохроматоз, болезнь Гиршпрунга).
10. Картирование и клонирование генов наследственных болезней. Анализ сцепления и генетическое картирование Генетический полиморфизм.
11. Генетический полиморфизм и болезни.
12. Полногеномные исследования при мультифакториальных заболеваниях.
13. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом (синдром кошачьего крика, синдром 9p+, синдром Альфи.
14. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом (синдром Прадера-Вилли, синдром Энгельмана, ретинобластома, синдром Вильямса).
15. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом (синдром Блума, Луи-Бар, анемия Фанкони, синдром ломкой X-хромосомы).

Тематика интерактивных форм учебных занятий:

№ п/п	Форма занятий	Тема занятий	Формируемые компетенции
1.	Семинар - Круглый стол	Ранняя диагностика наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1
2.	Проект/презентация/доклад/подготовка материалов для участия в научно-практических конференциях	Гены, их особенности и изменчивость	УК-1, ПК-1
3.	Кейс-задание	Анализ карт пациентов с наследственными заболеваниями	УК-1, ПК-1

Фонд оценочных средств к рабочей программе учебного модуля 8 «Современные достижения в области лабораторной генетики»:

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

А - Если правильны ответы 1, 2, 3

Б - Если правильны ответы 1 и 3

В - Если правильны ответы 2 и 4

Г - Если правильный ответ 4

Д - если правильный ответ 1, 2, 3, 4

1. Укажите территориальные медицинские службы, которые взаимодействуют для обеспечения массового скрининга новорожденных на наследственные болезни:

1. Акушерская служба;
2. Педиатрическая служба;
3. Медико-генетическая служба;
4. Терапевтическая служба.

Ответ: А.

2. Укажите учреждения здравоохранения, взаимодействие которых необходимо для осуществления мониторинга врожденных пороков развития:

1. Родильный дом;
2. Детская поликлиника (стационар);
3. Прозектура;
4. Медико-генетическая консультация.

Ответ: Д.

3. Назовите учреждения, в которые могут быть направлены больные из региональной медико-генетической консультации для ДНК-диагностики наследственного заболевания:

1. Межрегиональная медико-генетическая консультация;
2. Территориальные медицинские учреждения общего профиля;
3. Научные и клинические специализированные центры/институты федерального уровня;
4. Женская консультация по месту жительства.

Ответ: Б.

4. Укажите территориальные медицинские службы, которые взаимодействуют для обеспечения массового обследования беременных женщин для формирования групп риска по ВПР и хромосомным болезням:

1. Акушерская служба;
2. Педиатрическая служба;
3. Медико-генетическая служба;
4. Терапевтическая служба.

Ответ: Б.

5. Назовите специалистов, которые должны быть привлечены к консилиуму для определения тактики ведения беременности при подтверждении патологии плода:

1. Врач – генетик;
2. Врач ультразвуковой диагностики;
3. Врач акушер – гинеколог;
4. Специалист другой специальности (по показаниям).

Ответ: Д.

6. Назовите учреждения, в которых проводится забор образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания:

1. Государственные и муниципальные учреждения здравоохранения, оказывающие медицинскую помощь женщинам в период родов;
2. Детская поликлиника по месту жительства (при отсутствии в документации новорожденного ребенка отметки о заборе образца крови в родильном доме);
3. Стационар, в который ребенок переведен по медицинским показаниям (при отсутствии в документации новорожденного ребенка отметки о заборе образца крови в родильном доме);
4. Медико-генетическая консультация.

Ответ: А.

7. Медико-генетическая консультация, при осуществлении скрининга новорожденных на фенилкетонурию, решает задачи:

1. Выявление больных детей;
2. Медико-генетическое консультирование родителей больных детей;
3. Организация лечения больных;
4. Лабораторный контроль качества лечения больных детей.

Ответ: Д.

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
9.1	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии
9.1.1	Гаметический
9.1.2	Презиготический
9.1.3	Пренатальный
9.1.4	Постнатальный
9.2	Основы медико-генетического консультирования
9.2.1	Функции медико-генетических консультаций на современном этапе
9.2.2	Определение медико-генетического прогноза потомства
9.2.3	Уточнение диагноза с помощью генетических методов
9.2.4	Принципы расчета повторного генетического риска
9.2.4.1	Расчет риска при моногенной патологии
9.2.5.2	Расчет риска при хромосомных болезнях
9.2.5.3	Расчет риска при мультифакториальных заболеваниях
9.2.5.4	Генетический прогноз при мутагенных воздействиях
9.3	Мониторинг врожденных аномалий развития
9.3.1	Популяционный подход к сбору данных (когортный подход)
9.3.2	Клинический подход по сбору данных (по обращаемости)
9.3.3	Подход case-control
9.3.4	Статистическая обработка материала
9.3.4.1	Величина исходной частоты врожденных аномалий развития (base-line)
9.3.4.2	Компьютерная программа по базе данных (далее – ECLAMPC)
9.3.4.3	Статистические технологии
9.4	Основы периконцепционной профилактики наследственных болезней

<i>Код</i>	<i>Наименование тем, элементов и подэлементов</i>
9.4.1	Формирование групп риска беременных женщин
9.4.2	Методы периконцепционной профилактики
9.4.2.1	Санация очагов инфекции у родителей
9.4.2.2	Устранение потенциальных тератогенов и мутагенов
9.4.2.3	Синхронизация репродуктивных процессов
9.4.2.4	«Лечение» фолиевой кислотой. Диетотерапия
9.4.3	Эффективность периконцепционной профилактики
9.5	<i>Пренатальная диагностика</i>
9.5.1	Общие показания к пренатальной диагностике
9.5.2	Методические подходы к пренатальной диагностике
9.5.3	Неинвазивные методы
9.5.4	Инвазивные методы
9.5.5	Фетоскопия как метод биопсии тканей плода
9.5.6	Пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери
9.5.7	Пренатальный скрининг по клеткам плода в крови матери
9.5.8	Пренатальная ДНК-диагностика наследственных болезней
9.5.8.1	Прямые методы
9.5.8.1.1	Метод прямого секвенирования
9.5.8.2	Косвенные методы
9.5.9	Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии
9.6	<i>Неонатальный скрининг наследственных болезней и его осуществление в России</i>
9.6.1	Требования к программам массового скрининга
9.6.2	Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на ФКУ и врожденный гипотиреоз
9.6.3	Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз
9.6.4	Региональные и этнические особенности программ
9.6.5	Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний

Учебно-методическое сопровождение рабочей программы учебного модуля 9 «Профилактика наследственных заболеваний»

Тематика самостоятельной работы:

1. Формы и методы санитарно-просветительной и санитарно-гигиенической работы по формированию здорового образа жизни населения и профилактике наследственных заболеваний.
2. Основные принципы диспансерного наблюдения за пациентами с высоким риском заболеваемости.
3. Методики сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья детского и взрослого населения.
4. Принципы формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих и профилактику наследственных заболеваний.
5. Задачи педагогической деятельности врача в организации деятельности по профилактике наследственных заболеваний.

Тематика интерактивных форм учебных занятий:

№ п/п	Форма занятий	Тема занятий	Формируемые компетенции
--------------	----------------------	---------------------	--------------------------------

1.	Семинар - Круглый стол	Ранняя диагностика наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1
2.	Проект/презентация/доклад/подготовка материалов	Гены, их особенности и изменчивость	УК-1, ПК-1
3.	Кейс-задание	Анализ карт пациентов с наследственными заболеваниями	УК-1, ПК-1

Фонд оценочных средств к рабочей программе учебного модуля 9 «Профилактика наследственных заболеваний»:

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

А - Если правильны ответы 1, 2, 3

Б - Если правильны ответы 1 и 3

В - Если правильны ответы 2 и 4

Г - Если правильный ответ 4

Д - если правильный ответ 1, 2, 3, 4

1. Периконцепционная профилактика проводится:

1. до наступления беременности;
2. в течение всей беременности;
3. в ближайшие сроки после наступления беременности;
4. в течение всей жизни.

Ответ: Б.

2. Показаниями для проведения периконцепционной профилактики являются:

1. рождение ребенка с врожденными пороками развития в анамнезе;
2. спонтанные аборты;
3. хронические заболевания родителей;
4. моногенные заболевания родителей.

Ответ: А.

3. Наиболее эффективным методом периконцепционной профилактики является:

1. санация очагов инфекции у родителей;
2. устранение потенциальных тератогенов и мутагенов;
3. диетотерапия, витаминотерапия, прием фолиевой кислоты;
4. синхронизация репродуктивных процессов.

Ответ: А.

4. В медико-генетическую консультацию обратилась семейная пара, у которой родился ребенок с дефектом нервной трубки. Тактика врача-генетика заключается:

1. ограничиться рекомендацией продолжать деторождение в связи с низким повторным риском;
2. провести периконцепционную профилактику;
3. сообщить об отсутствии необходимости профилактики;
4. провести пренатальную диагностику.

Ответ: В.

5. Критериями для определения показаний к пренатальной диагностике являются:

1. повышенный генетический риск;
2. тяжелый характер заболевания, оправдывающий прерывание беременности;
3. отсутствие удовлетворительного метода лечения;
4. наличие точного метода диагностики.

Ответ: Д.

6. УЗИ плода с целью скрининга на врожденные пороки развития проводится на следующих сроках беременности:

1. 10-14 недель;
2. 15-19 недель;
3. 20-24 недели;
4. после 25 недели.

Ответ: А.

7. Метод инвазивной пренатальной диагностики, применяемый в первом триместре беременности:

1. амниоцентез;
2. фетоскопия;
3. кордоцентез;
4. биопсия хориона.

Ответ: Г.

8. Из перечисленных методов инвазивной пренатальной диагностики диагностику хромосомных болезней позволяют осуществить:

1. амниоцентез;
2. биопсия хориона;
3. кордоцентез;
4. анализ материнской крови.

Ответ: А.

9. Пренатальная диагностика синдрома Дауна на популяционном уровне наиболее эффективна с помощью определения в крови матери показателей:

1. альфафетопротеина;
2. хорионического гонадотропина;
3. неконъюгированного эстриола;
4. клеток плода.

Ответ: А.

10. Требования, предъявляемые к программа неонатального скрининга:

1. доступность лечения выявленных больных;
2. высокая частота заболеваний в популяции;
3. экономическая выгода;
4. небольшой размер популяции.
5. Ответ: А.

Литература к рабочим программам учебных модулей

Основная:

1. Гинтер Е.К. Наследственные болезни [Электронный ресурс]: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с.: ил. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3 - <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html>
2. Иванов В.А., Умеренкова Ю.Н. Тератология и общая патология. Учебное пособие, Курск, 2016. С.42

Интернет-ресурсы:

1. **Бюллетень ВОЗ** – URL: <http://www.who.int/bulletin/ru/>
2. Сайт: Московская медицинская академия, г. Москва – URL: <http://www.mma.ru/>
3. Сайт: Центральная Научная Медицинская Библиотека – URL: <http://www.scsml.rssi.ru/>
4. Сайт: Федеральная электронная медицинская библиотека (далее – ФЭМБ) – URL: <http://www.femb.ru/feml/>
5. Российское общество медицинских генетиков – URL: <http://www.romg.org/>
6. Сайт: Всемирная организация здравоохранения – URL: <http://www.who.int/en/>
7. База данных PubMed, доступ к базе данных Medline – URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi>
8. Полнотекстовые научные журналы издательства Oxford University Press – URL: <http://www.oxfordjournals.org/>
9. Базы данных издательства Wiley-Blackwell – URL: <http://onlinelibrary.wiley.com>

11. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

11.1. Реализация программы в форме обучающего симуляционного курса

Дополнительная профессиональная программа профессиональной переподготовки специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием «Биолог по направлению профессиональной деятельности лабораторная генетика» может реализовываться частично (или полностью) в форме обучающего симуляционного курса.

Обучающий симуляционный курс осуществляется в целях изучения передового опыта, в том числе зарубежного, а также закрепления теоретических знаний, полученных при освоении программ повышения квалификации, и приобретения практических навыков и умений для их эффективного использования при исполнении своих должностных обязанностей.

Содержание обучающего симуляционного курса определяется организацией с учетом предложений организаций, направляющих специалистов на стажировку, содержание дополнительных профессиональных программ.

Сроки обучающего симуляционного курса определяются организацией самостоятельно, исходя из целей обучения. Продолжительность обучающего

симуляционного курса согласовывается с руководителем организации, где она проводится.

Обучающий симуляционный курс носит индивидуальный и/или групповой характер и может предусматривать такие виды деятельности, как:

- самостоятельную работу с учебными изданиями;
- приобретение профессиональных и организаторских навыков;
- изучение организации и технологии производства, работ;
- непосредственное участие в планировании работы организации;
- работу с технической, нормативной и другой документацией;
- выполнение функциональных обязанностей должностных лиц (в качестве временно исполняющего обязанности или дублера);
- участие в совещаниях, деловых встречах.

По результатам прохождения обучения слушателю выдается документ о повышении квалификации в зависимости от реализуемой дополнительной профессиональной программы.

12. ФОРМЫ АТТЕСТАЦИИ

12.1. Промежуточная аттестация обучающихся

Аттестация промежуточная – установление соответствия усвоенного содержания образования планируемым результатам модуля, раздела и др.

12.2. Итоговая аттестация обучающихся

Аттестация итоговая – установление соответствия усвоенного содержания образования планируемым результатам обучения по ДПП и представляет собой форму оценки степени и уровня освоения программы, является обязательной и проводится в порядке и в форме, которые установлены образовательной организацией.

Итоговая аттестация по дополнительной профессиональной образовательной программы профессиональной переподготовки «Биолог по направлению профессиональной деятельности лабораторная генетика» проводится в форме экзамена и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку биологов в соответствии с квалификационными требованиями, профессиональными стандартами.

Обучающиеся допускаются к итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом дополнительной профессиональной образовательной программы профессиональной переподготовки «Биолог по направлению профессиональной деятельности лабораторная генетика».

Обучающиеся допускаются к итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом.

Рекомендуемый порядок проведения итоговой аттестации включает в себя последовательность этапов:

1. Тестирование, направленное на контроль и оценку знаний, умений, составляющих содержание профессиональных компетенций.
2. Решение ситуационных задач, направленное на контроль и оценку умений, составляющих содержание профессиональных компетенций.
3. Выполнение практических заданий, проверяющих уровень сформированности профессиональной компетенции.

Обучающиеся, освоившие дополнительную профессиональную образовательную программу профессиональной переподготовки «Биолог по направлению профессиональной деятельности лабораторная генетика» и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ установленного образца о дополнительном профессиональном образовании – диплом о профессиональной переподготовке.

11.2. Реализация программы с применением дистанционных образовательных технологий (ДОТ).

Организации, осуществляющие образовательную деятельность, вправе применять дистанционные образовательные технологии при реализации образовательных программ в порядке, установленном Правительством Российской Федерации.

Дополнительная профессиональная программа профессиональной переподготовки специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием «Биолог по направлению профессиональной деятельности лабораторная генетика» реализуется с применением ДОТ, в основном, информационно-телекоммуникационными сетями при опосредованном взаимодействии обучающихся и педагогических работников.

Для реализации образовательных программ с применением дистанционных образовательных технологий в Академии созданы условия для функционирования электронной информационно-образовательной среды, включающей в себя электронные информационные ресурсы, электронные образовательные ресурсы, совокупность информационных технологий, телекоммуникационных технологий, соответствующих технологических средств, и обеспечивающей освоение обучающимися образовательных программ в полном объеме независимо от места нахождения обучающихся.

Обучающийся по циклу профессиональной переподготовки специалистов с высшим профессиональным (немедицинским) образованием «Биолог по направлению профессиональной деятельности лабораторная генетика» проходит обязательную процедуру регистрации в единой информационной образовательной среде Академии с указанием персональных данных, включая актуальный адрес электронной почты. На электронную почту слушателю направляется ссылка для подключения к ежедневным занятиям. Платформа, которую использует РМАНПО для проведения занятий, содержит опцию по контролю присутствия слушателя. Участие слушателя регистрируется с помощью контрольных вопросов в виде окон, всплывающих 1 раз в течение 45 минут. Итоговый контроль осуществляется онлайн тестированием через СДО и офлайн собеседованием.

При реализации образовательных программ с применением ДОТ местом осуществления образовательной деятельности является место нахождения Академии, или ее филиала независимо от места нахождения обучающихся.

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
дополнительного профессионального образования
**РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ
НЕПРЕРЫВНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ**

УТВЕРЖДЕНО

Учебно-методическим советом
ФГБОУ ДПО РМАНПО

Минздрава России

«20» февраля 2024 г.

протокол № 3

Председатель совета

О.А. Милованова



13. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

13.1. Оценочные материалы промежуточной аттестации

Форма промежуточной аттестации:

1. Тестовый контроль.
2. Собеседование.

Примерная тематика контрольных вопросов, выявляющих теоретическую подготовку обучающегося:

1. Медико-генетическое консультирование: организационные принципы, задачи с медицинской и социальной точек зрения, методы расчета генетического риска с использованием генетических закономерностей и эмпирических данных. Эффективность медико-генетического консультирования.

2. Этапы диагностики наследственных болезней обмена веществ. Уровни диагностики. Общая характеристика методов. Массовый скрининг. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, на которые проводится массовый скрининг.

3. Закономерности распределения генотипов в популяциях. Закон Харди-Вайнберга. Дрейф генов. Инбридинг. Равновесная популяция и факторы эволюции.

4. Тератогенез. Тератогенные факторы окружающей среды. Особенности тератогенного действия физических, химических и биологических факторов. Основные «ошибки» морфогенеза. Примеры дизрупции, деформации, ассоциации.

5. Экспрессия генов. Этапы синтеза белка: транскрипция, процессинг, трансляция. Клинические примеры нарушений. Понятие «один ген - один фермент» и его условность. Биохимическая индивидуальность организма.

6. Методы работы с ДНК. Рестриктазы. Клонирование фрагментов ДНК. Векторы. Полимеразная цепная реакция.

7. Молекулярная генетика мышечной дистрофии Дюшенна. Выделение и клонирование гена. Характеристика мутаций в гене МДД. Пренатальная ДНК-диагностика.

8. Сперматогенез и овогенез. Особенности гаметогенеза у человека. Понятие о первичном и вторичном нерасхождении хромосом в гаметогенезе. Влияние пола, возраста, явления элиминации аномальных гамет на частоту нерасхождения хромосом в гаметогенезе.

9. Эпидемиологические характеристики мультифакториальных заболеваний: распространенность в популяциях, половой диморфизм. Характер семейного накопления, общие свойства родословных, отличия от менделирующих заболеваний и признаков. Критерии мультифакториального наследования: соотношение между популяционной частотой и семейной частотой, зависимость повторного риска от числа больных в семье, их степени родства, тяжести заболевания у пробанда, возраста манифестации, пола пробанда.

Примеры заданий, выявляющих практическую подготовку биолога:

1. Дать характеристику нормального кариотипа человека.
2. Дать характеристику нарушениям, которые выявляют у пациентов при хромосомной патологии.
3. Определить биохимические механизмы возникновения наследственных болезней обмена.
4. Проанализировать предложенный кариотип больного с наследственной патологией.
5. Определить группу методов выявления мутаций для прямой пренатальной ДНК-диагностики.
6. Проанализировать результаты, полученные при диагностике больных с муковисцидозом.
7. Описать методику приготовления хромосомных препаратов.
8. Сравнить методы проведения прямой и непрямой пренатальной диагностики.
9. Перечислить показания для проведения молекулярно-генетического исследования при наследственной патологии.

Фонд оценочных средств:

Инструкция: «Установите соответствие между позициями, представленными в обозначенных колонках. Для каждого пронумерованного элемента правой колонки выберите буквенный компонент левой колонки. Каждый буквенный компонент левой колонки может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран совсем».

2.1 1. Дайте название явлению, при котором:

2.2 А. Фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой; Б. Происходит разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов	1. Гаплоидия; 2. Тетраплоидия; 3. Делеция; 4. Инверсия; 5. Транслокация
--	---

Ответ А-5, Б-4.

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

А - Если правильны ответы 1, 2, 3;

Б - Если правильны ответы 1 и 3;

В - Если правильны ответы 2 и 4;

Г - Если правильный ответ 4;

Д - если правильный ответ 1, 2, 3, 4.

2. Причиной возникновения синдрома Ангельмана является:

1. Интерстициальная делеция 15q11-13;
2. Однородительская дисомия 15 хромосомы;
3. Мутации в гене UBE3A;
4. Нарушения в центре импринтинга;
5. Мутации в гене SNRPN.

Ответ Д.

3. Неменделирующее наследование отмечается у:

1. Синдрома Ангельмана;
2. Синдрома Вильямса;
3. Митохондриальных заболеваний;
4. Фенилкетонурии;
5. Муковисцидоза.

Ответ Б.

Инструкция: Выберите один правильный ответ:

4. Предположительный диагноз для пациента, представленного на рисунке —

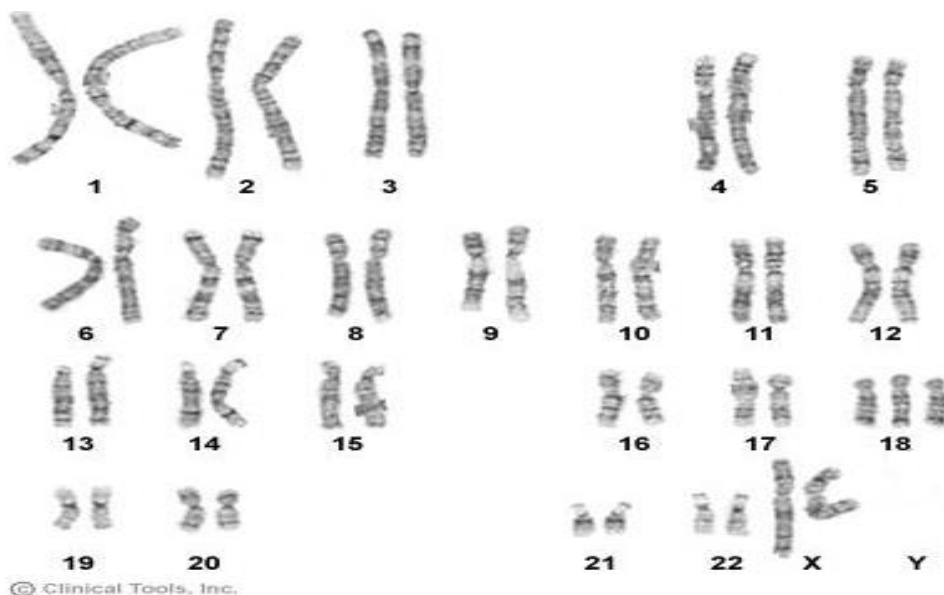
это:

- А. Синдром Патау;
- Б. Синдром Ди-джорджи;
- В. Синдром Дауна;
- Г. Синдром Кляйнфельтера;
- Д. Синдром Нунан.

Ответ А.



5. Определите диагноз у больного при показанном кариотипе:



- А. Синдром Патау;
 - Б. Синдром Ди-джорджи;
 - В. Синдром Дауна;
 - Г. Синдром Эдвардса;
 - Д. Синдром Шерешевского-Тернера.
- Ответ Г.

Ситуационная задача 1.

Родился ребенок с выраженной задержкой пренатального развития при полной продолжительности беременности (роды в срок). Череп долихоцефалической формы; нижняя челюсть и отверстие рта маленькие; глазные щели узкие и короткие; ушные раковины деформированные и низко расположенные. Отмечается флексорное положение кистей, аномально развитая стопа (пятка выступает, свод провисает), I палец стоп короче II. Выражены аномалии костно-мышечной системы, мышцы с признаками атрофии, грудина и грудная клетка укорочены и деформированы. Многочисленные аномалии внутренних органов. Врожденные пороки сердца представлены в основном дефектами межжелудочковой перегородки различной величины. Ткань поджелудочной железы с признаками гетеротопии и гипоплазии. В почках – явные признаки гидронефроза. Паренхима слабо выражена.

Инструкция: Выберите один правильный ответ:

1.1 Определите диагноз у больного

- А. Синдром Эдвардса;
- Б. Синдром Ди-джорджи;
- В. Синдром Дауна;
- Г. Синдром Патау;
- Д. Синдром Вильямса.

Ответ А.

1.2 При кариотипировании этого ребенка выявлена:

- А. трисомия по 21 хромосоме;
- Б. трисомия по 13 хромосоме;
- В. трисомия по 18 хромосоме;
- Г. моносомия по X хромосоме;

Д. однородительская дисомия по 7 хромосоме

Ответ В.

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

А - Если правильны ответы 1, 2, 3;

Б - Если правильны ответы 1 и 3;

В - Если правильны ответы 2 и 4;

Г - Если правильный ответ 4;

Д - если правильный ответ 1, 2, 3, 4.

1.3 К наиболее частым мутациям, определяемым в России при муковисцидозе относят следующие:

1. F508del;

2. CFTRdele2,3(21kb);

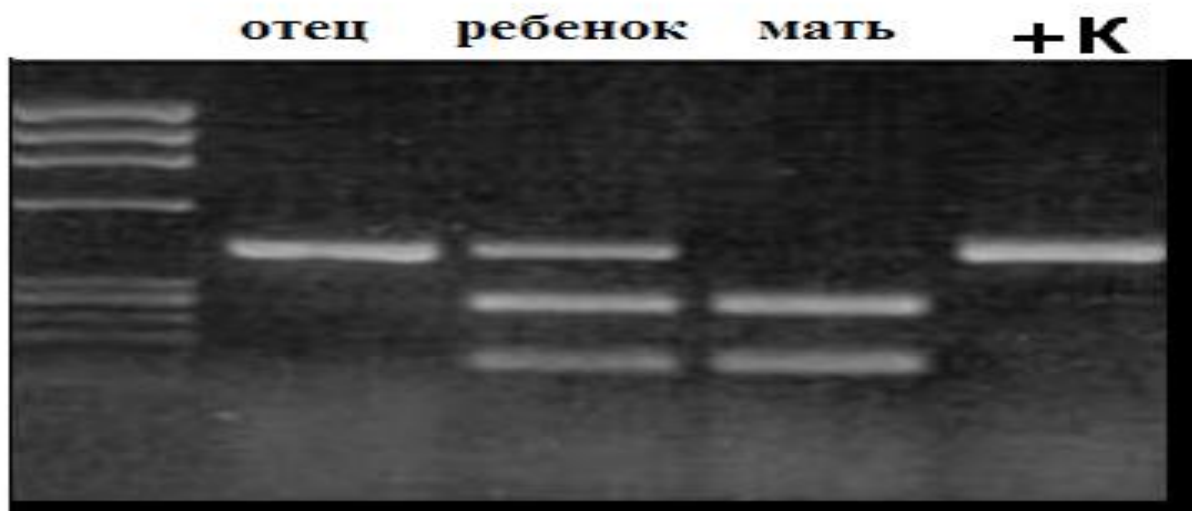
3. W1282X;

4. S1196X, R334W.

Ответ А.

Ситуационная задача 2.

На рисунке изображен результат исследования ДНК.



2.1 Определите метод, которым проведено исследование:

А. анализ микросателлитных повторов;

Б. капиллярный электрофорез;

В. секвенирование ДНК;

Г. электрофорез в агарозном геле;

Д. иммуноферментный анализ.

Ответ Г.

13.2 Оценочные материалы итоговой аттестации

Форма итоговой аттестации:

1. экзамен.

Примерная тематика контрольных вопросов, выявляющих теоретическую подготовку обучающегося:

1. Медико-генетическое консультирование: организационные принципы, задачи с медицинской и социальной точек зрения, методы расчета генетического риска с использованием генетических закономерностей и эмпирических данных. Эффективность медико-генетического консультирования.

2. Этапы диагностики наследственных болезней обмена веществ. Уровни диагностики. Общая характеристика методов. Массовый скрининг. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, на которые проводится массовый скрининг.

3. Закономерности распределения генотипов в популяциях. Закон Харди-Вайнберга. Дрейф генов. Инбридинг. Равновесная популяция и факторы эволюции.

4. Тератогенез. Тератогенные факторы окружающей среды. Особенности тератогенного действия физических, химических и биологических факторов. Основные «ошибки» морфогенеза. Примеры дизрупции, деформации, ассоциации.

5. Экспрессия генов. Этапы синтеза белка: транскрипция, процессинг, трансляция. Клинические примеры нарушений. Понятие «один ген- один фермент» и его условность. Биохимическая индивидуальность организма.

6. Методы работы с ДНК. Рестриктазы. Клонирование фрагментов ДНК. Векторы. Полимеразная цепная реакция.

7. Молекулярная генетика мышечной дистрофии Дюшенна. Выделение и клонирование гена. Характеристика мутаций в гене МДД. Пренатальная ДНК-диагностика.

8. Сперматогенез и овогенез. Особенности гаметогенеза у человека. Понятие о первичном и вторичном нерасхождении хромосом в гаметогенезе. Влияние пола, возраста, явления элиминации аномальных гамет на частоту нерасхождения хромосом в гаметогенезе.

9. Эпидемиологические характеристики мультифакториальных заболеваний: распространенность в популяциях, половой диморфизм. Характер семейного накопления, общие свойства родословных, отличия от менделирующих заболеваний и признаков.

10. Критерии мультифакториального наследования: соотношение между популяционной частотой и семейной частотой, зависимость повторного риска от числа больных в семье, их степени родства, тяжести заболевания у пробанда, возраста манифестации, пола пробанда.

Примеры заданий, выявляющих практическую подготовку биолога:

1. Дать характеристику нормального кариотипа человека.

2. Дать характеристику нарушениям, которые выявляют у пациентов при хромосомной патологии.

3. Определить биохимические механизмы возникновения наследственных болезней обмена.

4. Проанализировать предложенный кариотип больного с наследственной патологией.

5. Определить группу методов выявления мутаций для прямой пренатальной ДНК-диагностики.

6. Проанализировать результаты, полученные при диагностике больных с муковисцидозом.

7. Описать методику приготовления хромосомных препаратов.

8. Сравнить методы проведения прямой и непрямой пренатальной диагностики.

9. Перечислить показания для проведения молекулярно-генетического исследования при наследственной патологии.

Фонд оценочных средств:

Инструкция: Выберите один правильный ответ

1. Максима “решение пациента - закон для врача” нравственно оправдана только в том случае, если это решение:

- А. Не противоречит государственной идеологии;
- Б. Мотивировано “информированным согласием” и не угрожает другим человеческим жизням;
- В. Предполагает достойную оплату медицинской услуги;
- Г. Соответствует интересам медицинской науки;
- Д. Вписывается в нормы поведения, провозглашаемые средствами массовой информации.

Ответ: Б.

2. При выявлении наследственного заболевания у развивающегося плода судьбу этого плода (продолжение беременности или аборт) в праве решать:

- А. Только врачи;
- Б. Только родители;
- В. Только мать;
- Г. Религиозные объединения;
- Д. Государственные органы здравоохранения.

Ответ: Б.

3. Целью пренатальной диагностики является:

- А. Предотвращение рождения ребенка с тяжелой наследственной патологией;
- Б. Получение информации родителями и врачами о состоянии здоровья плода;
- В. Получение информации родителями о поле плода;
- Г. Пренатальное тестирование отцовства;
- Д. Создание совершенного общества с помощью искусственного отбора.

Ответ: Б.

4. Укажите виды генетического скрининга, для которого достаточно предварительной информации без обязательного оформления информированного согласия:

- А. Обязательный скрининг новорожденных на наследственные болезни обмена веществ;
- Б. Скрининг беременных женщин в 1 триместре;
- В. Скрининг беременных женщин во 2 триместре;
- Г. Скрининг для выявления гетерозиготных носителей мутаций;
- Д. Скрининг на предрасположенность к профессиональным заболеваниям.

Ответ: А.

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

А - Если правильны ответы 1, 2, 3

Б - Если правильны ответы 1 и 3

В - Если правильны ответы 2 и 4

Г - Если правильный ответ 4

Д - если правильный ответ 1, 2, 3, 4

5. Проведение пренатальной диагностики наследственного заболевания в семье с высоким генетическим риском, при отказе родителей от прерывания беременности, должна проводиться:

1. При наличии медицинских показаний и при желании семьи пренатальная диагностика должна проводиться вне зависимости от ее отношения к прерыванию беременности;

2. Нужно отказать в пренатальной диагностике из-за нерационального использования средств здравоохранения;

3. Пренатальная диагностика должна быть проведена, чтобы как можно раньше оказать больному ребенку медицинскую помощь;

4. Пренатальную диагностику в такой семье можно провести, если родители ее оплатят.

Ответ: Б.

6. К основным этическим принципам пренатальной диагностики относятся:

1. Добровольность;

2. Использование только для получения информации о состоянии здоровья плода;

3. Медико-генетическое консультирование до и после процедуры;

4. Уважение выбора супругов, отсутствие принуждения.

Ответ: Д.

7. Пренатальная диагностика осуществляется на основании:

1. Свободного, осознанного и информированного согласия родителей;

2. Обременительности содержания больного для общества;

3. Медицинских показаний;

4. Желания родителей пройти процедуру вне зависимости от медицинских показаний.

Ответ: Б.

8. Понятие “информированное согласие на генетическое тестирование” включает в себя информацию о:

1. Цели предполагаемого теста;

2. Характере предполагаемого теста;

3. Возможных негативных последствиях;

4. Связанных с тестированием рисков.

Ответ: Д.

9. Генетическое тестирование производится для:

1. Медицинских научных исследований;

2. Подтверждения клинического диагноза наследственного заболевания;

3. Выявления гетерозиготных носителей патологических мутаций;

4. Создания благоприятных социальных условий для лиц с повышенными интеллектуальными способностями.

Ответ: А.

14. ИНЫЕ КОМПОНЕНТЫ ПРОГРАММЫ

14.1. Кадровое обеспечение образовательного процесса.

Реализация программы проходит профессорско-преподавательским составом кафедры.

14.2. Критерии оценки ответа обучающегося при 100-балльной системе

Характеристика ответа	Баллы	Оценка
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний об объекте, проявляющаяся в свободном оперировании понятиями, умении выделить существенные и несущественные его признаки, причинно-следственные связи. Знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию обучающегося. Практические (и/или лабораторные) работы выполнены в полном объеме, теоретическое содержание курса освоено полностью, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий сформированы, все предусмотренные программой учебные задания выполнены, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к максимальному	90-100	5
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний об объекте, доказательно раскрыты основные положения темы; в ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность, отражающая сущность раскрываемых понятий, теорий, явлений. Знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ изложен литературным языком в терминах науки. Могут быть допущены недочеты в определении понятий, исправленные обучающимся самостоятельно в процессе ответа или с помощью преподавателя. Практические (и/или лабораторные) работы выполнены в полном объеме, теоретическое содержание курса освоено полностью, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий в основном сформированы, все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество выполнения большинства из них оценено числом баллов, близким к максимальному	80-89	4
Дан недостаточно полный и недостаточно развернутый ответ. Логика и последовательность изложения имеют нарушения. Допущены ошибки в раскрытии понятий, употреблении терминов. Обучающийся не способен самостоятельно выделить существенные и несущественные признаки и причинно-следственные связи. Обучающийся может конкретизировать обобщенные знания, доказав на примерах их основные положения только с помощью преподавателя. Речевое оформление требует поправок, коррекции. Практические (и/или лабораторные) работы выполнены, теоретическое содержание курса освоено частично, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий в основном сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий выполнено, некоторые из выполненных заданий, возможно, содержат ошибки	70-79	3
Дан неполный ответ, представляющий собой разрозненные знания по теме вопроса с существенными ошибками в определениях. Присутствуют фрагментарность, нелогичность изложения. Обучающийся не осознает связь данного понятия, теории, явления с другими объектами дисциплины. Отсутствуют выводы, конкретизация и доказательность изложения. Речь неграмотная. Дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя не	69 и менее	2

Характеристика ответа	Баллы	Оценка
приводят к коррекции ответа обучающегося не только на поставленный вопрос, но и на другие вопросы дисциплины. Практические (и/или лабораторные) работы выполнены частично, теоретическое содержание курса освоено частично, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий не сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий не выполнено либо качество их выполнения оценено числом баллов близким к минимальному. При дополнительной самостоятельной работе над материалом курса, при консультировании преподавателя, возможно повышение качества выполнения учебных заданий		

14.3. Критерии оценки обучающегося при недифференцированном зачете

Характеристика ответа	Баллы	Оценка
Основные практические (и/или лабораторные) работы выполнены, теоретическое содержание курса освоено, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий в основном сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий выполнено	70-100	Зачет
Практические (и/или лабораторные) работы выполнены частично, теоретическое содержание курса не освоено, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий не сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий не выполнено либо качество их выполнения оценено числом баллов, близким к минимальному	менее 70	Незачет