

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«АМУРСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

факультет последипломного образования
КАФЕДРА химии

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по последипломному образованию
и региональному здравоохранению



И.Ю.Макаров

«04» февраля 2019 г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
«Клиническая лабораторная диагностика»**

ЦИКЛА «Генетический полиморфизм»

Специальность: клиническая лабораторная диагностика

Дополнительные специальности: гематология, терапия, педиатрия, акушерство и гинекология, неврология

Форма обучения: с частичным отрывом от работы

Всего часов: 36 часов

Стажировка: 6

ДОТ и ЭО: 6 часов

Благовещенск 2019

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Генетический полиморфизм» составлена в соответствии с примерной дополнительной профессиональной программой по специальности «клиническая лабораторная диагностика».

Автор (ы): зав. кафедрой химии, профессор, д.м.н. Е.А. Бородин

Рецензенты: зав. каф. пропедевтики внутренних болезней ФГБОУ ВО Амурская ГМА, главный внештатный специалист министерства здравоохранения Амурской области д.м.н., проф. И.Г. Меньшикова

зав. каф. госпитальной терапии с курсом фармакологии ФГБОУ ВО Амурская ГМА, д.м.н., доцент В.В. Войцеховский

УТВЕРЖДЕНА на заседании кафедры химии, протокол № 10 от «21» января 2019 г.

Зав. кафедрой, д.м.н., профессор



(Е.А. Бородин)

УТВЕРЖДЕНА на заседании ЦМК № 1: протокол № 5 от «23» января 2019 г.

Председатель ЦМК № 1 профессор



(Е.А. Бородин)

СОГЛАСОВАНО: декан факультета последипломного образования,

« 04 » 02 2019 г.



С.В. Медведева

I. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

1.1. Цель программы: Углубленное изучение теоретических знаний и овладение практическими умениями и навыками в области связи генетического полиморфизма с развитием наследственно обусловленных заболеваний и методов его исследования, обеспечивающими совершенствование профессиональных компетенций врачей для самостоятельной профессиональной деятельности в рамках имеющейся квалификации.

Трудоемкость освоения – 36 академических часов (1 неделя).

1.2 Планируемые результаты обучения: углубленные знания слушателей по молекулярным основам хранения и передачи генетической информации, механизмам экспрессии генов и ее регуляции, полиморфизмом генов, как основой возникновения многих заболеваний, владение методами выявления генетического полиморфизма, типичными полиморфизмами генов и их связью с развитием тех или иных заболеваний, овладение методами исследования генетического полиморфизма, используемыми в клинической лабораторной диагностике, знакомство с генетическим паспортом.

II. КВАЛИФИКАЦИОННАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПО ДОЛЖНОСТИ «ВРАЧ КЛИНИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ» В ОСВОЕНИИ ПРОГРАММЫ «ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ»

Должностные обязанности. Проводит лабораторные исследования в соответствии со стандартом медицинской помощи; организует рабочее место для проведения лабораторных исследований; осуществляет мероприятия по обеспечению и контролю качества лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах; осваивает и внедряет новые методы лабораторных исследований и оборудования; ведет медицинскую документацию в установленном порядке; планирует и анализирует результаты своей работы, готовит отчеты о своей работе; руководит работой среднего и младшего медицинского персонала; соблюдает принципы врачебной этики; проводит санитарно-просветительную работу среди больных и их родственников по укреплению здоровья и профилактике заболеваний, пропаганде здорового образа жизни. В установленном порядке повышает профессиональную квалификацию.

Должен знать: Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, защиты прав потребителей и санитарно-эпидемиологического благополучия населения; теоретические основы избранной специальности; организацию деятельности клинических лабораторий; территориальную программу государственных гарантий оказания гражданам бесплатной медицинской помощи; современные методы диагностики и лечения; морфологию, физиологию, биохимию органов и систем организма; основы патоморфологии, патогенеза синдромов и заболеваний; правила охраны труда при работе с лабораторным оборудованием; современные направления развития медицины; преаналитические и аналитические технологии лабораторных исследований; принципы работы и правила эксплуатации лабораторного оборудования; правила охраны труда и пожарной безопасности при работе в клинических лабораториях; основы системы управления качеством клинических лабораторных исследований; правила действий при

обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций; правила оказания первой помощи при неотложных состояниях; врачебную этику; основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы; основы трудового законодательства; правила внутреннего трудового распорядка; правила по охране труда и пожарной безопасности.

Требования к квалификации. Высшее профессиональное образование по специальности «Лечебное дело», «Педиатрия», «Стоматология», «Медико-профилактическое дело», «Медицинская биофизика», «Медицинская биохимия», «Медицинская кибернетика». Интернатура или (и) ординатура по специальности «Клиническая лабораторная диагностика» или профессиональная переподготовка при наличии одной из основных специальностей и (или) специальности, требующей дополнительной подготовки, сертификат специалиста по специальности «Клиническая лабораторная диагностика», без предъявления требований к стажу работы.

Характеристика профессиональных компетенций врача клинической лабораторной диагностики, подлежащих совершенствованию в результате освоения дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ»

У обучающегося совершенствуются следующие *универсальные компетенции* (далее – УК):

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовность к управлению коллективом, толерантному восприятию социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий (УК-2);
- готовность к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения (УК-3).

У обучающегося совершенствуются следующие *профессиональные компетенции* (далее – ПК):

- готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);
- готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослого населения и подростков (ПК-4);

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм, связанных с генетическим полиморфизмом, в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ) (ПК-5);
- готовность к применению современных диагностических клинико-лабораторных методов исследования генетического полиморфизма, интерпретации их результатов и рекомендации их клиническим специалистам с целью выявления предрасположенности к наследственным заболеваниям (ПК-6);
- готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-7);
- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-8);
- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9);

Перечень знаний, умений и навыков врача клинической лабораторной диагностики по окончании обучения

По окончании обучения врач клинической лабораторной диагностики должен знать:

- законодательство Российской Федерации в сфере здравоохранения;
- основы трудового законодательства;
- правила врачебной этики;
- законодательные, нормативно-правовые, инструктивно-методические документы, определяющие деятельность лабораторий медицинских организаций и управление качеством клинических лабораторных исследований;
- морфологию, физиологию, биохимию органов сердечно-сосудистой системы;
- основы патоморфологии, патогенеза, основанные на принципах доказательной медицины, стандарты диагностики и лечения заболеваний сердечно-сосудистой системы;
- клиническую информативность лабораторных исследований с позиций доказательной медицины при заболеваниях сердечно-сосудистой системы;
- основы патогенеза, диагностики и мониторинга неотложных состояний при заболеваниях сердечно-сосудистой системы;
- основные современные преаналитические и аналитические технологии клинических лабораторных исследований;
- принципы работы и правила эксплуатации основных типов измерительных приборов, анализаторов и другого оборудования, используемого при выполнении клинических лабораторных исследований;
- факторы, влияющие на результаты лабораторного исследования на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах;

- технологию организации и проведения внутрилабораторного и внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований;
- технологии стандартных и дополнительных лабораторных исследований, необходимых в дифференциальной диагностике и мониторинге лечения заболеваний, связанных с полиморфизмом генов;
- основы теории свертывания крови, причины геморрагических и тромботических реакций, особенности функционирования системы гемостаза;
- функциональную организацию, компоненты генной системы, основные представления о геномике, метаболомике, протеомике, нуклеотидомике.

По окончании обучения врач клинической лабораторной диагностики должен уметь:

- организовать рабочее место для проведения биохимических исследований;
- организовать работу среднего медицинского персонала;
- уметь сопоставлять результаты лабораторных, функциональных и клинических исследований, консультировать врачей клинических подразделений по вопросам лабораторных исследований;
- подготовить пробы биоматериала для биохимических лабораторных исследований;
- работать на наиболее распространенных лабораторных измерительных приборах, анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации;
- провести контроль качества аналитического этапа выполняемых исследований;
- организовать выполнение лабораторного исследования в соответствии с требованиями по охране труда, санитарно-эпидемическими требованиями;
- выполнить наиболее распространенные лабораторные биохимические и коагулологические исследования;
- оформить учетно-отчетную документацию по клиническим лабораторным исследованиям, предусмотренную действующими нормативными документами;
- оценить клиническую значимость результатов лабораторных исследований, поставить лабораторный диагноз, определить необходимость дополнительного обследования больного, предложить программу дополнительного обследования больного;
- провести анализ расхождения лабораторного диагноза с клиническим и патологоанатомическим диагнозами, выявить ошибки и разработать мероприятия по улучшению качества диагностической работы;
- составить план лабораторного обследования пациента на этапе профилактики, диагностики и лечения заболеваний сердечно-сосудистой системы;
- провести расчет стоимостных показателей лабораторных исследований;
- провести планирование и анализ деятельности лаборатории;

– внедрить в практику лаборатории новую технологию и оказать помощь в ее освоении персоналу лаборатории;

По окончании обучения врач клинической лабораторной диагностики должен владеть навыками:

– выполнения наиболее распространенных видов биохимических и коагулологических исследований с использованием лабораторного оборудования и информационных систем;

– выполнения лабораторных биохимических и коагулологических экспресс-исследований;

– организации и выполнения контроля качества лабораторных исследований;

– составления плана лабораторного обследования пациентов и интерпретации результатов лабораторных исследований на этапах профилактики, диагностики и лечения заболеваний сердечно-сосудистой системы, а также при неотложных состояниях;

– взаимодействия с персоналом клинических подразделений по вопросам лабораторного обследования пациентов;

– планирования и анализа деятельности и затрат лаборатории;

– оценки доказательности фактов по клинической лабораторной диагностике, представленных в научно-практических публикациях.

III. ТРЕБОВАНИЯ К ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Итоговая аттестация по примерной дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей клинической лабораторной диагностики по специальности «Клиническая лабораторная диагностика» проводится в форме зачета и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача клинической лабораторной диагностики в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом примерной дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей клинической лабораторной диагностики по специальности «Клиническая лабораторная диагностика».

Лица, освоившие примерную дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей клинической лабораторной диагностики по специальности «Клиническая лабораторная диагностика» и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном профессиональном образовании – удостоверение о повышении квалификации¹.

IV. РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

| Код | Наименование тем, элементов и подэлементов |
|------------|--|
| 1 | Молекулярные основы матричных синтезов. |
| 1.1 | Главная догма молекулярной биологии – ДНК>РНК>белок>фенотипический признак |
| 1.2 | Генетический код и его свойства. |
| 1.3 | Биосинтез белков и его регуляция. Понятие о протеоме. |
| 1.4 | Регуляция экспрессии генов. Понятие о геноме и экзоме. |
| 2 | Генетический полиморфизм и его виды. |
| 2.1 | Понятие о генетическом полиморфизме. |
| 2.2 | Причины полиморфизма генов: однонуклеотидные замены, дупликации, вставки, выпадения, повторы |
| 2.3 | Полиморфизм единичного нуклеотида |
| 2.4 | Короткие тандемные повторы (микросателлиты) |
| 3 | Методы исследования генетического полиморфизма – ДНК типирование. |
| 3.1 | Полимеразная цепная реакция |
| 3.2 | Секвенирование нуклеиновых кислот и белков. Секвенирование по Сэнгеру. |
| 3.3 | Методы непрямого секвенирования нового поколения. Индивидуальные геномы. |
| 3.3.1 | Пиросеквенирование |
| 3.3.2 | Гибридизация на ДНК-чипах |
| 3.3.3 | Секвенирование на ионных полупроводниках |
| 3.3.4 | Секвенирование на основе лигирования |
| 3.3.5 | Одномолекулярное секвенирование |
| 3.4 | Полиморфизм длин фрагментов рестрикции |
| 3.5 | Полиморфизм длин фрагментов амплификации |
| 3.6 | Аллель-специфическая амплификация, аллель-специфические зонды |
| 3.7 | Элонгация праймера |
| 3.8 | Лигирование однонуклеотидных зондов |
| 3.9 | Гибридизация однонуклеотидных зондов |
| 3.10 | Дискриминация аллельных вариантов электрофорезом |
| 3.11 | Полиморфизм конформации одноцепочной ДНК |
| 3.12 | Масс-спектрометрическое секвенирование |
| 3.13 | Резонансный перенос энергии флуоресценции |

| Код | Наименование тем, элементов и подэлементов |
|------------|---|
| 3.14 | Штрихкодирование |
| 3.15 | Микрочипы |
| 3.16 | Использование методов исследования генетического полиморфизма в криминалистической и судебно-медицинской экспертизе - ДНК-дактилоскопия |
| 4 | Связь генетического полиморфизма с развитием заболеваний. |
| 4.1 | Моногенные болезни. Серповидноклеточная анемия, дефицит глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы, дефицит α_1 -антитрипсина, миопатия Дюшенна, грануломатоз.0 |
| 4.2 | Полигенные болезни. Связь полиморфизма единичного нуклеотида с сахарным диабетом, сердечно-сосудистыми болезнями, заболеваниями ЦНС, психическими заболеваниями, пороками развития, |
| 4.3 | Полиморфизмы генов, лежащие в основе артериальной гипертензии: |
| 4.3.1 | Полиморфизм генов, кодирующих β_2 адренорецептор |
| 4.3.2 | Полиморфизм генов, кодирующих ангиотензин-превращающий фермент (АПФ) |
| 4.3.3 | Полиморфизм генов, кодирующих β_2 -брадикининовый рецептор |
| 4.3.4 | Полиморфизм генов, кодирующих ионные каналы |
| 4.4 | Медико-генетическое консультирование. Генетический паспорт. |
| 5 | Молекулярно-генетическая диагностика расстройств в системе гемостаза (стажировка). |
| 5.1 | Наследственные коагулопатии |
| 5.2 | Наследственные тромбофилии |
| 5.3 | Дефицит факторов свертывающей системы крови |

УЧЕБНЫЙ ПЛАН

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей
клинической лабораторной диагностики со сроком освоения 36 академических
часов по специальности «Генетический полиморфизм»

Цель: систематизация и углубление профессиональных знаний, умений, навыков,
освоение новых знаний, методик, обеспечивающих совершенствование
профессиональных компетенций врача клинической лабораторной диагностики

Категория обучающихся: врачи клинической лабораторной диагностики, врачи - гематологи, врачи-терапевты, врачи-педиатры, врачи-акушеры - гинекологи, врачи-неврологи.

Трудоемкость обучения: 36 академических часов (1 неделя)

Форма обучения: очная

Режим занятий: 6 дней в неделю по 6 академических часов в день

| № | Наименование разделов дисциплин и тем | Всего час | В том числе | | Форма контроля |
|-------------------|---|-----------|-------------|-----------------------|-------------------|
| | | | Лекции | Пр. занятия, семинары | |
| 1 | Молекулярные основы матричных синтезов. | 6 | 6 | - | тестовый контроль |
| 2 | Генетический полиморфизм и его виды. | 6 | 4 | 2 | тестовый контроль |
| 3 | Методы исследования генетического полиморфизма | 6 | 2 | 4 | тестовый контроль |
| 4 | Связь генетического полиморфизма с развитием заболеваний | 6 | 6 | - | тестовый контроль |
| 5 | Молекулярно-генетическая диагностика расстройств в системе гемостаза (стажировка) | 6 | - | 6 | тестовый контроль |
| Итоговый контроль | | 6 | | 6 | зачет |
| Всего | | 36 | 18 | 18 | |

УІ. УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН

| № | Наименование разделов дисциплин и тем | Всего час | В том числе | | Форма контроля |
|-----|--|-----------|-------------|-----------------------|-------------------|
| | | | Лекции | Пр. занятия, семинары | |
| 1 | Молекулярные основы матричных синтезов. | 6 | 6 | - | тестовый контроль |
| 1.1 | Главная догма молекулярной биологии – ДНК>РНК>белок>фенотипический признак | 1 | 1 | | |
| 1.2 | Генетический код и его свойства. | 1 | 1 | | |
| 1.3 | Биосинтез белков и его регуляция. Понятие о протеоме. | 2 | 2 | | |
| 1.4 | Регуляция экспрессии генов. Понятие о геноме и экзоме. | 2 | 2 | | |
| 2 | Генетический полиморфизм и его виды. | 6 | 4 | 2 | тестовый контроль |
| 2.1 | Понятие о генетическом полиморфизме. | | 1 | | |

| | | | | | |
|----------|---|----------|----------|----------|--------------------------|
| 2.2 | Причины полиморфизма генов: однонуклеотидные замены, дубликации, вставки, выпадения, повторы | | 1 | | |
| 2.3 | Полиморфизм единичного нуклеотида | | 1 | 1 | |
| 2.4 | Короткие tandemные повторы (микросателиты) | | 1 | 1 | |
| 3 | Методы исследования генетического полиморфизма – ДНК типирование. | 6 | 2 | 4 | тестовый контроль |
| 3.1 | Полимеразная цепная реакция | | 0,5 | 0,25 | |
| 3.2 | Секвенирование нуклеиновых кислот и белков. Секвенирование по Сэнгеру. | | | 0,25 | |
| 3.3 | Методы непрямого секвенирования нового поколения. Индивидуальные геномы: 1. Пиросеквенирование 2. Гибридизация на ДНК-чипах 3. Секвенирование на ионных полупроводниках 4. Секвенирование на основе лигирования 5. Одномолекулярное секвенирование | | 0,5 | 0,25 | |
| 3.4 | Полиморфизм длин фрагментов рестрикции | | 0,5 | 0,25 | |
| 3.5 | Полиморфизм длин фрагментов амплификации | | | 0,25 | |
| 3.6 | Аллель-специфическая амплификация, аллель-специфические зонды | | | 0,25 | |
| 3.7 | Элонгация праймера | | | 0,25 | |
| 3.8 | Лигирование однонуклеотидных зондов | | | 0,25 | |
| 3.9 | Гибридизация однонуклеотидных зондов | | | 0,25 | |
| 3.10 | Дискриминация аллельных вариантов электрофорезом | | | 0,25 | |
| 3.11 | Полиморфизм конформации одноцепочной ДНК | | | 0,25 | |

| | | | | | |
|----------|--|----------|----------|----------|--------------------------|
| 3.12 | Масс-спектрометрическое секвенирование | | | 0,25 | |
| 3.13 | Резонансный перенос энергии флуоресценции | | | 0,25 | |
| 3.14 | Штрихкодирование | | | 0,25 | |
| 3.15 | Микрочипы | | | 0,25 | |
| 3.16 | Использование методов исследования генетического полиморфизма в криминалистической и судебно-медицинской экспертизе - ДНК-дактилоскопия | | 0,5 | 0,25 | |
| 4 | Связь генетического полиморфизма с развитием заболеваний. | 6 | 6 | - | тестовый контроль |
| 4.1 | Моногенные болезни. Серповидноклеточная анемия, дефицит глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы, дефицит α_1 -антитрипсина, миопатия Дюшенна, грануломатоз.0 | | 1,5 | | |
| 4.2 | Полигенные болезни. Связь полиморфизма единичного нуклеотида с сахарным диабетом, сердечно-сосудистыми болезнями, заболеваниями ЦНС, психическими заболеваниями, пороками развития, | | 1,5 | | |
| 4.3 | Полиморфизмы генов, лежащие в основе артериальной гипертензии: 1. Полиморфизм генов, кодирующих β_2 адренорецептор; 2. Полиморфизм генов, кодирующих ангиотензин-превращающий фермент (АПФ); 3. Полиморфизм генов, кодирующих β_2 -брадикининовый рецептор; 4. Полиморфизм генов, кодирующих ионные каналы | | 1,5 | | |
| 4.4 | Медико-генетическое консультирование. Генетический паспорт. | | 1,5 | | |
| 5 | Молекулярно-генетическая | 6 | - | 6 | тестовый |

| | | | | | |
|--------------------------|--|-----------|-----------|-----------|-----------------|
| | диагностика расстройств в системе гемостаза (стажировка). | | | | контроль |
| 5.1 | Наследственные коагулопатии | | | 2 | |
| 5.2 | Наследственные тромбофилии | | | 2 | |
| 5.3 | Дефицит факторов свертывающей системы крови | | | 2 | |
| Итоговый контроль | | 6 | - | 6 | зачет |
| Всего | | 36 | 18 | 18 | |

VII. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ «КЛИНИЧЕСКАЯ ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА»

Тематика лекционных занятий

| № | Тема лекции | Содержание лекции (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание лекции) | Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций) |
|---|--|---|---|
| 1 | Молекулярные основы матричных синтезов. | 1.1 -1.4 | УК-1,2,3 ПК-1,2,4-9 |
| 2 | Генетический полиморфизм и его виды. | 2.1 – 2.4 | УК-1,2,3 ПК-1,2,4-9 |
| 3 | Методы исследования генетического полиморфизма | 3.1, 3.3, 3.4, 3.16 | УК-1,2,3 ПК-1,2,4-9 |
| 4 | Связь генетического полиморфизма с развитием заболеваний | 4.1 – 4.4 | УК-1,2,3 ПК-1,2,4-9 |

Тематика практических и семинарских занятий

| № | Тема занятия | Содержание занятия (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание занятия) | Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций) |
|---|---|---|---|
| 1 | Генетический полиморфизм и его виды. | 2.03 – 2.4 | УК-1,2,3 ПК-5,6 |
| 2 | Методы исследования генетического полиморфизма | 3.1 – 3.16 | УК-1,2,3 ПК-5,6 |
| 3 | Молекулярно-генетическая диагностика расстройств в системе гемостаза (стажировка) | 5.1 – 5.3 | УК-1,2,3 ПК-5,6 |

VIII. ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ

Итоговая аттестация обучающихся по результатам освоения дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей клинической лабораторной диагностики по специальности «Клиническая лабораторная диагностика» проводится в виде зачета и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача клинической лабораторной диагностики.

Примерная тематика контрольных вопросов:

1. Генетический код и его свойства;
2. Регуляция экспрессии генов. Понятие о геноме и экзоме;
3. Генетический полиморфизм, причины и виды;
4. Полиморфизм единичного нуклеотида
5. Методы исследования генетического полиморфизма – ДНК типирование;
6. Полимеразная цепная реакция;
7. Секвенирование нуклеиновых кислот и белков;
8. Полиморфизм длин фрагментов рестрикции;
9. Связь генетического полиморфизма с развитием заболеваний;
10. Моногенные болезни. Серповидноклеточная анемия;
11. Полигенные болезни. Связь полиморфизма единичного нуклеотида с сахарным диабетом и сердечно-сосудистыми болезнями;
12. Медико-генетическое консультирование. Генетический паспорт;
13. Молекулярно-генетическая диагностика расстройств в системе гемостаза (наследственные коагулопатии и тромбофилии).

Примеры заданий, выявляющих практическую подготовку врача клинической лабораторной диагностики:

1. Почему классический вариант ПЦР является качественным, а ПЦР реального времени количественным методами?
2. Назовите метод исследования генетического полиморфизма чаще всего используемого в судебно-медицинской практике;
3. С помощью какого метода исследования полиморфизма генов принято устанавливать родственные связи между людьми?
4. Какие исследования необходимо провести больному с дислипотеидемией для оценки состояния гемостаза?
5. Проведите генотипирование гепатита С методом ПЦР реального времени.

Примеры тестовых заданий:

Инструкция: выберите один правильный ответ:

1. . Основное свойство нуклеиновой кислоты как хранителя и передатчика наследственной информации -способность к:
А. Самовоспроизведению
Б. Метилированию
В. Образованию нуклеосом
Г. Двухцепочечному строению

Ответ: а

2. Основными задачами медицинской генетики является изучение

- А. законов наследственности и изменчивости человеческого организма
- Б. популяционной статистики наследственных заболеваний
- В. молекулярных и биохимических аспектов наследственности
- Г. изменения наследственности от воздействием факторов окружающей среды
- Д. всего перечисленного

Ответ: д

3. Действие мутантного гена при моногенной патологии проявляется:

- А. только клиническими симптомами
- Б. на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях
- В. только на определенных этапах обмена веществ
- Г. только на клеточном уровне

Ответ: б

4. Укажите факторы, определяющие клинический полиморфизм генных болезней:

- А. первичный эффект гена
- Б. действие факторов окружающей среды
- В. наличие генов - модификаторов
- Г. эффект дозы генов
- Д. все перечисленное

Ответ: д

5. К моногенным заболеваниям относятся:

- А. фенилкетонурия
- Б. синдром Кляйнфельтера
- В. гипертоническая болезнь
- Г. аномалия Арнольда – Киари

Ответ: а

6. Полигенно обусловленные врожденные пороки развития:

- А. спинальная амиотрофия Верднига - Гоффмана
- Б. расщелина губы, неба
- В. стопа Фридрейха
- Г. синдром Марфана

Ответ: б

7. Индуцированный мутагенез вызывают следующие факторы:

- А. соматические заболевания матери
- Б. эмоциональные стрессы
- В. физические перегрузки
- Г. вирусы
- Д. все перечисленные факторы

Ответ: г

IX. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

1. Баженова И.А., Кузнецова Т.А. (2018) Основы молекулярной биологии. Теория и практика : учеб. пособие Санкт-Петербург. Лань. 139 с.
2. Гинтер Е.К., Пузырев В.П. (2017). Наследственные болезни. Национальное руководство. Краткое издание. Москва. ГЭОТАР-Медиа. 464с.
3. Марк Хендерсон (2016). Генетика. 50 идей, о которых нужно знать. Фантом Пресс. 208с.
4. Бочков Н.П., Гинтер Е.К., Пузырев В.П. (2013). Наследственные болезни. Национальное руководство. Москва. ГЭОТАР-Медиа. 936с.
5. Н.В. Пизова (2013). Тромбофилии: генетические полиморфизмы и сосудистые катастрофы. Монография. Москва. «ИМА ПРЕСС» 248с.
6. Коничев, А. С. Молекулярная биология : учеб. / А. С. Коничев, Г. А. Севастьянова. -4-е изд., перераб. и доп. - Москва : Академия, 2012. - 400 с.
7. Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард. (2010) Медицинская генетика. Москва.:Гэотар-Медиа. 620 с

Интернет-ресурсы

1. Мартин Модер (2019). Генетика на завтрак. Научные лайфхаки для повседневной жизни
<https://www.livelib.ru/genre/%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0>
2. Митютько В., Позднякова Т. (2014) Молекулярные основы наследственности [Электронный ресурс]. Учебно-методическое пособие по генетике. Санкт-Петербург. СПбГАУ, 2014. - 40 с.
<http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=276933>
3. Н.А. Шнайдер (2010) Введение в медицинскую генетику. Крас ГМУ. 97 слайдов. <http://www.myshared.ru/slide/950251/>
4. Т.А. Ежова. Лекция 5. ДНК-технологии в науке и практике. 69 слайдов.
http://www.bio.msu.ru/res/DictionaryAttachment/28/DOC_FILENAME/MFK_2014_vesna_sovremennaya_genetica_5.pdf
5. Н.А. Шнайдер Роль клинической генетики в практике врача. Крас ГМУ. 85 слайдов <http://www.myshared.ru/slide/765287/>
6. Н.А. Шнайдер Болезни с наследственным предрасположением. Крас ГМУ. 54 слайда <http://www.myshared.ru/slide/283059/>
7. Д. Ребриков Обыкновенное чудо генетики Российский национальный научно-исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова. Видеолекция, 1 час. 19 мин. <https://www.youtube.com/watch?v=ZF5gl1KLdJU>
8. В. Ильинский Генетические и белковые заболевания Генетика популяции человека. Институт генетики РАН. Видеолекция 1 час 14 мин.

<https://threporter.com/v/%D0%BB%D0%B5%D0%BA%D1%86%D0%B8%D1%8F-8-%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D1%87%D0%B5%D1%81%D0%BA%D0%B8%D0%B5-%D0%B8-%D0%B1%D0%B5%D0%BB%D0%BA%D0%BE%D0%B2%D1%8B%D0%B5-%D0%B7%D0%B0%D0%B1%D0%BE%D0%BB%D0%B5%D0%B2%D0%B0%D0%BD%D0%B8%D1%8F-%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0-%D0%BF%D0%BE%D0%BF%D1%83%D0%BB%D1%8F%D1%86%D0%B8%D0%B8-%D1%87%D0%B5%D0%BB%D0%BE%D0%B2%D0%B5%D0%BA%D0%B0-QvsntCBhLz8.html>