

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Косенок Сергей Михайлович
Должность: ректор
Дата подписания: 13.10.2026 12:12:14
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ

Ханты-Мансийского автономного округа – Югры

«Сургутский государственный университет»

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебно-методической

Работе

Е.В. Коновалова

. « ____ » _____ 2026 г.

Институт: Медицинский

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА профессиональной переподготовки по специальности

"Лабораторная генетика"

Трудоемкость: 576 часов

Сургут, 2026 год

Дополнительная профессиональная программа профессиональной переподготовки по специальности "Лабораторная генетика"

I. Общие положения

1. Целью дополнительной профессиональной программы профессиональной переподготовки специалистов¹ с высшим медицинским образованием (далее - Программа) является получение компетенций, необходимых для приобретения квалификации и осуществления профессиональной деятельности по специальности "Лабораторная генетика" (область профессиональной деятельности² - 02 Здравоохранение, уровень квалификации³ - 8 уровень).

2. В результате освоения Программы организация, осуществляющая образовательную деятельность (далее - организация), обеспечивает формирование у обучающегося (слушателя) профессиональных компетенций (далее - ПК)⁴, включающих необходимые знания, умения, опыт деятельности, в соответствии с планируемыми результатами обучения и рабочими программами модулей.

3. Форма обучения по Программе - очная, с возможностью частичного использования электронного обучения и дистанционных образовательных технологий (далее - ЭО и ДОТ).

4. Трудоемкость обучения (срок освоения Программы): 576 академических часов.

5. Календарный учебный график

Календарный учебный график (16 недель, 576 часов)

Неделя	Модуль и тема	Часы	Вид деятельности
1	Модуль 1. Основы медицинской генетики История, основы генетики, клиническая генетика	36	Лекции, семинары
2	Клиническая генетика (продолжение), этиопатогенетическая терапия	10	Лекции, семинары
	Промежуточная аттестация по модулю 1	2	Тестирование, решение задач
	Модуль 2. Организация лабораторно-генетических исследований Организация помощи, лаборатории, преаналитический этап	18	Лекции, семинары
3	Контроль качества, документация, статистика	10	Лекции, семинары
	Промежуточная аттестация по модулю 2	2	Тестирование, решение задач
	Модуль 3. Молекулярно-генетические методы диагностики Принципы методов, секвенирование	24	Лекции, семинары
4	Секвенирование (продолжение), анализ результатов	24	Лекции, семинары
5	Анализ результатов (продолжение), диагностика в онкологии	34	Лекции, семинары
	Промежуточная аттестация по модулю 3	2	Тестирование, решение задач
6	Модуль 4. Цитогенетические методы диагностики Современные технологии, идентификация хромосом	36	Лекции, семинары
7	Цитогеномика, интерпретация результатов	36	Лекции, семинары
8	Организация и контроль качества цитогенетических исследований	10	Лекции, семинары
	Промежуточная аттестация по модулю 4	2	Тестирование, решение задач
9	Модуль 5. Биохимические методы диагностики Принципы методов биохимической диагностики	36	Лекции, семинары
10	Принципы методов (продолжение)	12	Лекции, семинары
	Интерпретация результатов исследований обмена веществ	22	Лекции, семинары
	Промежуточная аттестация по модулю 5	2	Тестирование, решение задач
11	Модуль 6. Профилактика наследственных болезней Система профилактики, пренатальный скрининг	12	Лекции, семинары
	Преимплантационное тестирование, пренатальная диагностика	24	Лекции, семинары
12	Пренатальная диагностика (продолжение), неонатальный скрининг	24	Лекции, семинары
	Этические проблемы	4	Лекции, семинары
	Промежуточная аттестация по модулю 6	2	Тестирование, решение задач

Неделя	Модуль и тема	Часы	Вид деятельности
13	Модуль 7. Оказание медицинской помощи в экстренной форме Оказание медицинской помощи в экстренной форме	36	Лекции, симуляционный курс
14	Оказание медицинской помощи в экстренной форме (продолжение)	4	Лекции, симуляционный курс
	Промежуточная аттестация по модулю 7	2	Тестирование, ОСКЭ
15	Модуль 8. Практика Проведение лабораторных исследований (блок I)	36	Практика в лаборатории (ПЦР, сиквенс)
16	Проведение лабораторных исследований (блок II)	36	Практика в лаборатории (цитогенетика)
17	Проведение лабораторных исследований (блок III)	36	Практика в лаборатории (биохимия)
18	Проведение лабораторных исследований (блок IV)	32	Практика в лаборатории
	Промежуточная аттестация по модулю 8	2	Оценка отчета, зачет
19	Итоговая аттестация	6	Экзамен (тестирование, ОСКЭ, решение задач)
	Итого	576	

II. Планируемые результаты обучения

6. Планируемые результаты обучения:

№ п/п	Коды и наименования компетенций	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям		
		Знания (далее - з)	Умения (далее - у)	Опыт деятельности (далее - о)
1	ПК-1. Способен выполнять лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей, анализировать результаты и формировать клинико-лабораторное заключение	1.31. Нормативные правовые акты, регламентирующие выполнение лабораторных исследований в целях установления или уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания у пациентов и членов их семей, для назначения и контроля эффективности лечения генетически обусловленного заболевания (состояния), включая порядки оказания медицинской помощи. 1.32. Клинические рекомендации при оказании медицинской помощи в части выполнения лабораторных исследований в целях установления или уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания у пациентов и членов их семей, для назначения и контроля эффективности лечения генетически обусловленного заболевания (состояния). 1.33. Объем и последовательность выполнения лабораторных исследований для установления или уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания,	1.у1. Подготовка образцов биологического материала для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.у2. Выбор методик лабораторных исследований у пациентов и членов их семей в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) и последовательности их применения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи. 1.у3. Обоснование и планирование необходимого объема и последовательности выполнения	1.о1. Выполнение лабораторных исследований в целях установления или уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания у пациентов и членов их семей. 1.о2. Выполнение лабораторных исследований для назначения и контроля эффективности лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний. 1.о3. Организация и осуществление контроля качества лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических,

	генетически обусловленного заболевания (состояния) с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.34. Способы валидации результатов лабораторных исследований для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения врожденного или наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.35. Правила и способы получения, хранения и транспортировки образцов биологического материала пациентов для лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.36. Методики подготовки образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований с использованием	лабораторных исследований для установления или уточнения диагноза врожденного или наследственного заболевания. 1.y4. Выполнение лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.y5. Использование необходимого лабораторного оборудования для проведения клинических лабораторных молекулярно-генетических исследований. 1.y6. Применение медицинских изделий для диагностики "in vitro" и выполнения лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.y7. Валидация результатов лабораторных исследований для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения генетически обусловленного заболевания (состояния) с использованием биохимических, масс-	цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.o4. Анализ результатов лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей. 1.o5. Составление и оформление клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей.
--	--	--	---

	биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.37. Основные принципы и методики лабораторных исследований с использованием, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.38. Аналитические характеристики (точность, специфичность, чувствительность) биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов и способы их определения. 1.39. Принципы работы и правила эксплуатации медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i> с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.310. Правила работы с лабораторным оборудованием. 1.311. Стандарты в области качества лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических,	спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.y8. Организация контроля качества лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований, включая внешний контроль качества исследований. 1.y9. Осуществление контроля качества лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований, включая внешний контроль качества исследований. 1.y10. Анализ результатов лабораторных исследований биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических	
--	--	--	--

	молекулярно-цитогенетических методов. 1.312. Правила проведения и критерии качества преаналитического этапа лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов, включая оценку качества биологического материала. 1.313. Правила проведения внутрилабораторного и внешнего контроля качества лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов на аналитическом этапе. 1.314. Принципы оценки качества постаналитического этапа лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.315. Принципы генетического тестирования при врожденных и наследственных заболеваниях, генетически обусловленных заболеваниях (состояний). 1.316. Принципы оценки диагностической эффективности	методов, в том числе, с учетом методов биоинформатики. 1.y11. Использование баз данных и компьютерных программ для оценки патогенности и клинической значимости вариантов последовательности и числа копий участков дезоксирибонуклеиновой кислоты. 1.y12. Сопоставление результатов лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов с предоставленными клиническими и генеалогическими данными. 1.y13. Запрос и получение дополнительной клинической и генеалогической информации от врача-специалиста, необходимой для планирования и проведения исследования, интерпретации результатов лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.y14. Оценка достаточности и информативности полученного комплекса результатов лабораторных исследований для	
--	---	--	--

	лабораторных исследований методов (диагностической чувствительности и диагностической специфичности) с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.317. Базы данных и компьютерные программы для оценки патогенности вариантов нуклеотидной последовательности и числа копий участков дезоксирибонуклеиновой кислоты. 1.318. Действующие версии международных номенклатур записи результатов биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.319. Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, контроля эффективности лечения. 1.320. Принципы составления и правила оформления клинико-лабораторного заключения о	постановки диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения врожденного и (или) наследственного заболевания (состояния). 1.y15. Определение необходимости повторных и (или) дополнительных лабораторных исследований образцов биологического материала пациентов и членов их семей по согласованию с врачом-специалистом, направившим на диагностику. 1.y16. Интерпретация результатов лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.y17. Составление и оформление клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.	
--	---	--	--

		результатах лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.		
2	ПК-2. Способен осуществлять организационно-методическое обеспечение лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей и оказывать консультативную помощь медицинским работникам	2.31. Нормативные правовые акты, регламентирующие организационно-методическое обеспечение лабораторных исследований, включая порядки оказания медицинской помощи. 2.32. Основы организационно-управленческой деятельности медицинской организации, менеджмента и экономики лаборатории. 2.33. Общие вопросы организации лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов, основные методы контроля качества и оценки их результатов. 2.34. Основы генетики человека: типы наследования врожденных и наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация, терминальные и соматические мутации. 2.35. Основы клеточной и молекулярной биологии, анатомии,	2.у1. Разработка стандартных операционных процедур по проведению, оборудованию и обеспечению качества лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 2.у2. Составление рекомендаций для медицинских работников и для пациентов по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала при проведении клинических лабораторных исследований. 2.у3. Консультирование врача-специалиста по вопросам диагностической эффективности лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов в разных клинических ситуациях на этапе	2.о1. Организационно-методическое обеспечение выполнения лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей. 2.о2. Консультирование медицинских работников на этапе назначения и подготовки пациента к проведению лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей. 2.о3. Консультирование врачей-специалистов по результатам проведенного лабораторного исследования, в том числе для назначения и контроля эффективности лечения врожденных и (или) наследственных

	нормальной и патологической физиологии. 2.36. Классификация наследственных и врожденных заболеваний. 2.37. Этиология, патогенез, клинические проявления, принципы лечения и профилактики врожденных и наследственных заболеваний, генетически обусловленных заболеваний (состояний). Методы генетических исследований, их преимущества и ограничения в различных клинических ситуациях, для установления диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 2.38. Принципы назначения лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов с учетом их диагностической эффективности в разных клинических ситуациях. 2.39. Правила разработки стандартных операционных процедур по проведению, оборудованию и методам лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.	назначения лабораторных исследований. 2.у4. Консультирование медицинских работников по особенностям взятия, транспортировки и хранения биологического материала для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 2.у5. Консультирование врача-специалиста по вопросам интерпретации результатов лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения врожденного и (или) наследственного заболевания. 2.у6. Участие в консилиуме по результатам проведенных и (или) при планировании лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-	заболеваний у пациентов и членов их семей.
--	---	---	---

		2.310. Принципы коммуникации с врачом-специалистом и (или) пациентом в процессе консультирования. 2.311. Принципы биоэтики, медицинской этики и деонтологии.	спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов в целях установления диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния).	
3	ПК-3. Способен к выполнению лабораторных исследований для осуществления медицинских мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	3.31. Нормативные правовые акты, регламентирующие выполнение лабораторных исследований в целях осуществления медицинских мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая порядки оказания медицинской помощи. 3.32. Клинические рекомендации при оказании медицинской помощи в части выполнения лабораторных исследований в целях осуществления медицинских мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей. Схемы динамического наблюдения за носителями патогенных (вероятно патогенных) генетических вариантов согласно клиническим рекомендациям, консенсусам и рекомендациям профессиональных медицинских ассоциаций (обществ).	3.у1. Выполнение лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом. 3.у2. Интерпретация результатов лабораторных исследований для	3.о1. Выполнение лабораторных исследований для осуществления медицинских мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний.

	3.33. Принципы осуществления программ скрининга с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний. 3.34. Методики подготовки образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований, для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, а также селективного скрининга с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента. 3.35. Методики подготовки образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований для осуществления мероприятий преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом.	осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом. 3.у3. Составление и оформление клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления,	
--	--	--	--

	3.36. Основные принципы и методики лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, а также селективного скрининга с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента. 3.37. Основные принципы и методики лабораторных исследований для осуществления мероприятий преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом. 3.38. Базы данных и компьютерные профаммы для оценки патогенности вариантов нуклеотидной последовательности дезоксирибонуклеиновой кислоты человека. Критерии патогенности согласно рекомендациям	уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом.	
--	--	---	--

	профессиональных медицинских ассоциаций (обществ). 3.39. Действующие версии международных номенклатур записи результатов биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических и молекулярно-цитогенетических методов анализа. 3.310. Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом. 3.311. Принципы составления и правила оформления клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального	
--	--	--

		скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом.		
4	ПК-4. Способен анализировать медико-статистическую информацию, вести медицинскую документацию, организовать деятельность находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала	4.31. Нормативные правовые акты, регламентирующие деятельность учреждений здравоохранения и работу с персональными данными, в том числе основы трудового законодательства. 4.32. Порядок и требования медицинского документооборота (включая электронный) медицинской организации, основные формы медицинских документов. 4.33. Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, генетически обусловленными заболеваниями (состояниями), в том	4.у1. Составление плана работы и отчета о работе, анализ показателей медицинской деятельности. 4.у2. Заполнение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа, контроль полноты и качества ведения медицинской документации. 4.у3. Использование в профессиональной деятельности медицинских информационных систем и информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет". 4.у4. Использование в работе персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.	4.о1. Оформление медицинской документации при выполнении лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей, в том числе в форме электронного документа. 4.о2. Организация деятельности находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала.

		числе в форме электронного документа. 4.34. Основы медицинской статистики и медико-генетического мониторинга. 4.35. Правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет". 4.36. Правила и нормы охраны труда, пожарной безопасности, производственной санитарии, основы личной безопасности и конфликтологии, правила внутреннего трудового распорядка. 4.37. Основы управления средним и младшим медицинским персоналом медицинской организации. 4.38. Должностные обязанности находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала.	4.у5. Контроль соблюдения правил внутреннего трудового распорядка, требований охраны труда и пожарной безопасности, производственной санитарии. 4.у6. Организация работы и контроль за выполнением должностных обязанностей находящимся в распоряжении средним и младшим медицинским персоналом.	
5	ПК-5. Способен оказывать медицинскую помощь в экстренной форме	5.31. Принципы и методы оказания медицинской помощи в экстренной форме в соответствии с нормативными правовыми актами и клиническими рекомендациями. 5.32. Клинические признаки состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. 5.33. Факторы риска, представляющие непосредственную угрозу для собственной жизни и здоровья, жизни и здоровья пострадавшего	5.у1. Диагностика состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. 5.у2. Определение факторов, представляющих непосредственную угрозу для собственной жизни и здоровья, жизни и здоровья пострадавшего (пострадавших) и окружающих лиц. 5.у3. Устранение факторов, представляющих непосредственную угрозу для жизни и здоровья пострадавшего (пострадавших), а	5.о1. Распознавание состояний, представляющих угрозу жизни пациента (в том числе нарушение жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. 5.о2. Проведение оценки

	(пострадавших) и окружающих лиц, методы устранения указанных факторов риска. 5.34. Правила и порядок проведения первичного осмотра пациента (пострадавшего) при оказании медицинской помощи в экстренной форме при отсутствии сознания; остановке дыхания и (или) остановке кровообращения; нарушении проходимости дыхательных путей инородным телом и иных угрожающих жизни и здоровью нарушениях дыхания; наружных кровотечениях; травмах, ранениях и поражениях, вызванных механическими, химическими, электрическими, термическими поражающими факторами, воздействием излучения; отравлениях; укусах или ужаливаниях ядовитых животных; судорожном приступе, сопровождающемся потерей сознания; острых психологических реакциях на стресс. 5.35. Правила эффективной коммуникации с пациентами, их законными представителями, окружающими лицами и медицинскими работниками при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 5.36. Алгоритм обращения в службы спасения, в том числе вызова выездной бригады скорой медицинской помощи.	также участников оказания медицинской помощи в экстренной форме и окружающих лиц, в том числе предотвращение дополнительного травмирования пострадавшего (пострадавших). 5.у4. Обеспечение собственной безопасности, в том числе с использованием средств индивидуальной защиты. 5.у5. Вызов скорой медицинской помощи, перемещение, транспортировка пострадавшего, передача пострадавшего выездной бригаде скорой медицинской помощи. 5.у6. Оценка количества пострадавших. 5.у7. Устное информирование пострадавшего и окружающих лиц о готовности оказывать медицинскую помощь в экстренной форме, а также о начале проведения мероприятий по оказанию медицинской помощи в экстренной форме. 5.у8. Осуществление эффективной коммуникации с пациентом, его законным представителем, окружающими лицами и медицинскими работниками, в том числе выездной бригадой скорой медицинской помощи при оказании медицинской помощи в экстренной форме.	обстановки и обеспечение безопасных условий для оказания медицинской помощи в экстренной форме. 5.о3. Оказание медицинской помощи в экстренной форме при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека кровообращения и (или) дыхания).
--	---	--	---

	5.37. Принципы действия приборов для наружной электроимпульсной терапии (дефибрилляции). 5.38. Правила выполнения наружной электроимпульсной терапии (дефибрилляции) с использованием автоматического наружного дефибриллятора. 5.39. Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению реанимационных мероприятий. 5.310. Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации. 5.311. Методы обеспечения проходимости дыхательных путей. 5.312. Правила остановки наружных кровотечений. 5.313. Правила наложения повязок при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 5.314. Способы охлаждения при травмах, воздействиях излучения, высоких температур, химических веществ, укусах или ужаливаниях ядовитых животных; проведения термоизоляции и согревания при воздействии низких температур. 5.315. Методы иммобилизации с использованием медицинских изделий и подручных средств. 5.316. Правила использования средств индивидуальной защиты при оказании	5.y9. Устранение воздействия повреждающих факторов на пострадавшего. 5.y10. Извлечение пострадавшего из транспортного средства или других труднодоступных мест. 5.y11. Перемещение пострадавшего в безопасное место. 5.y12. Обеспечение проходимости дыхательных путей при их закупорке инородным телом. 5.y13. Проведение первичного осмотра пациента при состояниях, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. 5.y14. Осуществление мероприятий по временной остановке наружного кровотечения, в том числе прямым давлением на рану, наложением давящей повязки (в том числе с фиксацией инородного тела), наложением кровоостанавливающего жгута. 5.y15. Определение наличия признаков жизни у пострадавшего (наличие сознания, наличие дыхания с помощью слуха, зрения и осязания). 5.y16. Проведение сердечно-легочной реанимации и поддержание проходимости дыхательных путей. 5.y17. Использование автоматического наружного дефибриллятора.	
--	--	--	--

	медицинской помощи в экстренной форме. 5.317. Правила и порядок проведения мониторинга состояния пациента при оказании медицинской помощи в экстренной форме, порядок передачи пациента выездной бригаде скорой медицинской помощи. 5.318. Порядок применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме.	5.y18. Наложение окклюзионной (герметизирующей) повязки при ранении грудной клетки. 5.y19. Промывание желудка. 5.y20. Охлаждение при травмах, воздействиях излучения, высоких температур, химических веществ, укусах или ужаливаниях ядовитых животных. 5.y21. Проведение термоизоляции и согревания при воздействии низких температур. 5.y22. Проведение иммобилизации (обездвиживания) с использованием медицинских изделий или подручных средств; аутоиммобилизация или обездвиживание руками травмированных частей тела. 5.y23. Предотвращение дополнительного травмирования головы при судорожном приступе, сопровождающемся потерей сознания. 5.y24. Придание и поддержание оптимального положения тела пострадавшего в зависимости от его состояния. 5.y25. Осуществление контроля состояния пострадавшего (наличия сознания, дыхания, кровообращения и отсутствия наружного кровотечения), оказание пострадавшему психологической поддержки.	
--	---	--	--

		5.у26. Применение лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме.	
--	--	--	--

Соответствие с квалификационным требованиям

Наименование должности	Должностные обязанности	Должен знать
Врач специалист	Должностные обязанности. Выполняет перечень работ и услуг для диагностики заболевания, оценки состояния больного и клинической ситуации в соответствии со стандартом медицинской помощи. Выполняет перечень работ и услуг для лечения заболевания, состояния, клинической ситуации в соответствии со стандартом медицинской помощи. Осуществляет экспертизу временной нетрудоспособности. Ведет медицинскую документацию в установленном порядке. Планирует и анализирует результаты своей работы. Соблюдает принципы врачебной этики. Руководит работой среднего и младшего медицинского персонала. Проводит санитарно-просветительную работу среди больных и их родственников по укреплению здоровья и профилактике заболеваний, пропаганде здорового образа жизни.	Должен знать: Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, защиты прав потребителей санитарно-эпидемиологического благополучия населения; теоретические основы по избранной специальности; современные методы лечения, диагностики и лекарственного обеспечения больных; основы медико-социальной экспертизы; правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций, ВИЧ-инфекции; порядок взаимодействия с другими врачами-специалистами, службами, организациями, в том числе страховыми компаниями, ассоциациями врачей и т.п.; основы функционирования бюджетно-страховой медицины и добровольного медицинского страхования, обеспечения санитарно-профилактической лекарственной помощи населению; медицинскую этику; психологию профессионального общения; основы трудового законодательства; правила внутреннего трудового распорядка; правила по охране труда и пожарной безопасности.

III. Учебный план ⁵

7. Учебный план:

№ п/п	Наименования модулей, тем, разделов практики	Количество часов (трудоемкость)						
		в том числе по видам учебной деятельности						
		занятия семинарского типа (семинары, практические занятия, практикумы, лабораторные работы, коллоквиумы и иные аналогичные занятия)						
		в том числе						
		всего	лекции	всего практичес	возможно	практика	аттестация	
				кая	использова			
				подготовк	ние ЭО и			
				а	ДОТ			
1	Модуль 1. Основы медицинской генетики	48	46	0	0	0	0	2
1.1	История развития медицинской генетики	6	6	0	0	0	0	0
1.2	Основы генетики человека	18	18	0	0	0	0	0
1.3	Клиническая генетика	18	18	0	0	0	0	0
1.4	Принципы этиопатогенетическо й терапии наследственных заболеваний	4	4	0	0	0	0	0
1.5	Промежуточная аттестация по модулю 1	2	0	0	0	0	0	2
2	Модуль 2. Организация лабораторно-генетических исследований	30	20	8	4	0	0	2
2.1	Принципы организации медицинской помощи по лабораторной генетике в Российской Федерации	6	6	0	0	0	0	0
2.2	Принципы организации диагностической лаборатории	6	6	0	0	0	0	0

2.3	Принципы организации преаналитического этапа лабораторных исследований	6	4	2	0	0	0	0
2.4	Обеспечение контроля качества лабораторных исследований	3	1	2	0	0	0	0
2.5	Ведение медицинской документации при проведении лабораторно-генетических исследований	3	1	2	2	0	0	0
2.6	Вопросы медицинской статистики и медико-генетического мониторинга	4	2	2	2	0	0	0
2.7	Промежуточная аттестация по модулю 2	2	0	0	0	0	0	2
3	Модуль 3. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	84	40	42	42	0	0	2
3.1	Принципы методов молекулярно-генетической диагностики	24	12	12	12	0	0	0
3.2	Принципы методов секвенирования нуклеиновых кислот	24	12	12	12	0	0	0
3.3	Анализ результатов секвенирования нуклеиновых кислот	18	6	12	12	0	0	0
3.4	Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии	16	10	6	6	0	0	0
3.5	Промежуточная аттестация по модулю 3	2	0	0	0	0	0	2
4	Модуль 4. Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней	84	34	48	48	0	0	2

4.1	Современные цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и цитогеномные технологии	18	8	10	10	0	0	0
4.2	Идентификация метафазных хромосом человека	18	2	16	16	0	0	0
4.3	Актуальные проблемы медицинской цитогеномики	18	18	0	0	0	0	0
4.4	Интерпретация результатов цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и цитогеномных исследований	18	0	18	18	0	0	0
4.5	Организация и контроль качества цитогенетических исследований	10	6	4	4	0	0	0
4.6	Промежуточная аттестация по модулю 4	2	0	0	0	0	0	2
5	Модуль 5. Биохимические методы диагностики наследственных болезней	72	36	34	34	0	0	2
5.1	Принципы методов биохимической диагностики	48	30	18	18	0	0	0
5.2	Интерпретация результатов биохимических исследований наследственных болезней обмена веществ	22	6	16	16	0	0	0
5.3	Промежуточная аттестация по модулю 5	2	0	0	0	0	0	2
6	Модуль 6. Профилактика наследственных болезней	66	34	30	26	0	0	2
6.1	Современная система профилактики	6	3	3	3	0	0	0

	наследственных болезней							
6.2	Преимплантационный скрининг	6	3	3	3	0	0	0
6.3	Преимплантационное генетическое тестирование	12	8	4	4	0	0	0
6.4	Пренатальная диагностика	18	10	8	8	0	0	0
6.5	Неонатальный скрининг наследственных болезней	18	10	8	8	0	0	0
6.6	Этические проблемы медицинской генетики	4	0	4	0	0	0	0
6.7	Промежуточная аттестация по модулю 6	2	0	0	0	0	0	2
7	Модуль 7. Оказание медицинской помощи в экстренной форме	42	6	34	0	0	0	2
7.1	Оказание медицинской помощи в экстренной форме	40	6	34	0	0	0	0
7.2	Промежуточная аттестация по модулю 7	2	0	0	0	0	0	2
8	Модуль 8. Практика	144	0	0	0	0	142	2
8.1	Проведение лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний	142	0	0	0	0	142	0
8.2	Промежуточная аттестация по модулю 8	2	0	0	0	0	0	2
9	Итоговая аттестация	6	0	0	0	0	0	6
Итого часов (трудоемкость)		576	216	196	154	0	142	22

IV. Рабочие программы модулей ⁶

8. Рабочие программы модулей:

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
-------	--	------------	------------------------------------

1	Модуль 1. Основы медицинской генетики		
1.1	История развития медицинской генетики	История развития и становления генетики как науки. Этапы становления генетических идей. История развития медицинской генетики в России. Направления исследований в современной медицинской генетике.	ПК-1
1.2	Основы генетики человека	Наследственность и изменчивость. Законы передачи наследственных признаков. Доминантность, рецессивность. Кодоминантность. Понятие гомо-, геми-, гетерозигот и компаунд-гетерозигот. Типы наследования. Признаки, сцепленные с полом. Взаимодействие неаллельных генов. Основы популяционной генетики. Понятие о изменчивости. Норма реакции. Мутационная и модификационная изменчивость. Основы экологической генетики. Цитологические основы наследственности. Структурно-функциональная организация хромосом человека. Клеточный цикл. Механизмы митоза и мейоза. Гетерохроматин и эухроматин. Сегрегация хромосом. Нормальный и патологический кариотип. Гетероморфизм хромосом. Организация генома на хромосомном уровне. Мозаицизм и химеризм. Молекулярные основы наследственности. Структура и свойства нуклеиновых кислот. Типы дезоксирибонуклеиновых и рибонуклеиновых кислот. Информация о структурной и функциональной организации хранения и передаче генетической информации. Основные аспекты и уровни регуляции генетической информации в норме и при патологии. Мутации как основа наследственной патологии. Соматические и герминативные мутации. Митохондриальный геном. Структура гена. Сигнальные, регуляторные последовательности. Транскрипция. Регуляция транскрипции. Тканевая специфичность. Сплайсинг. Альтернативный сплайсинг. Трансляция. Посттрансляционная модификация. Уровни и механизмы эпигенетической регуляции. Генные мутации, роль репарации в их формировании. Динамические мутации.	ПК-1, ПК-2
1.3	Клиническая генетика	Наследственность и патология. Возможные типы наследования. Клинический полиморфизм наследственных болезней, аллельная и локусная генетическая гетерогенность. Практические вопросы составления родословной. Классификация наследственных болезней. Основные характеристики наследственных	ПК-1, ПК-2, ПК-3

		болезней. Хромосомные болезни. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Понятие хромосомного дисбаланса и его последствия. Роль хромосомных аномалий в нарушениях репродуктивной функции. Моногенные формы наследственных заболеваний. Базовые знания о многообразии фенотипов, связанных с одним геном. Классификация, этиология, патогенез и распространенность моногенных заболеваний. Мультифакторные болезни. Роль генетических и средовых факторов в происхождении мультифакторных болезней. Подходы к лабораторной диагностике мультифакторных заболеваний. Эпигенетическая патология. Медицинская эпигенетика. Болезни эпигенетического аппарата (хроматинопатии). Импринтинг. Динамика эпигенетических модификаций в гаметогенезе и раннем эмбриональном периоде. Болезни геномного импринтинга. Генетические болезни, обусловленные мутациями в соматических клетках. Основные характеристики мутационного процесса в соматических клетках. Болезни геномной нестабильности. Этиологические основы и методы диагностики. Понятие о парадоминантном наследовании. Основы онкогенетики. Молекулярные механизмы опухолевой прогрессии. Онкогены и онкосупрессоры. Наследственные онкологические синдромы. Генетические нарушения при гемобластозах. Подходы к диагностике генетических заболеваний, обусловленных мутациями в соматических клетках.	
1.4	Принципы этиопатогенетической терапии наследственных заболеваний	Симптоматическая, патогенетическая и этиотропная терапия наследственных болезней. Диетотерапия различных форм наследственных болезней обмена. Ферментная заместительная терапия наследственных болезней обмена. Принципы терапии митохондриальных болезней. Оценка эффективности этиопатогенетической терапии у пациентов с наследственными заболеваниями. Основные принципы таргетной терапии. Генотерапия наследственных болезней, в том числе геномное редактирование.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
1.5	Промежуточная аттестация по модулю 1	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 1.1-1.4.	ПК-1, ПК-2, ПК-3

2	Модуль 2. Организация лабораторно-генетических исследований		
2.1	Принципы организации медицинской помощи по лабораторной генетике в Российской Федерации	Ключевые аспекты организации медико-генетической помощи в Российской Федерации. Нормативно-правовая база, регулирующая структуру, деятельность и основные задачи медико-генетических служб. Актуальные вопросы организации медико-генетической службы. Задачи лабораторной генетики. Организация медицинской помощи при редких (орфанных) заболеваниях. Организация и виды программ скрининга на наследственные заболевания в Российской Федерации. Трудности и барьеры при оказании помощи по профилю "медицинская генетика".	ПК-1, ПК-2, ПК-3
2.2	Принципы организации диагностической лаборатории	Цели, задачи, виды лабораторной диагностики, применяемые в медицинской генетике. Общие организационные подходы к лабораторной диагностике. Возможности и ограничения, области применения различных методов в медицинской генетике. Требования к организации деятельности медицинских работников лаборатории и обеспечению безопасности медицинской деятельности в организациях медико-генетического профиля. Организация деятельности находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала. Выбор оптимального подхода в лабораторной диагностике наследственной патологии. Консультационное направление деятельности лаборатории медико-генетического профиля. Принципы биоэтики, медицинской этики и деонтологии. Основы конфликтологии.	ПК-1, ПК-2, ПК-5
2.3	Принципы организации преаналитического этапа лабораторных исследований	Правила сбора и хранения биологического материала для генетической диагностики. Техника безопасности при работе с мутагенными и токсичными веществами.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
2.4	Обеспечение контроля качества лабораторных исследований	Контроль качества лабораторных исследований в медицинской генетике. Внутрिलाбораторный контроль качества. Внешний контроль качества.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
2.5	Ведение медицинской документации при проведении лабораторно-генетических исследований	Работа с персональными данными пациентов и сведениями, составляющими врачебную тайну. Заполнение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа, контроль полноты и качества ее ведения. Формирование направления на генетическую диагностику. Подготовка заключения по результатам лабораторной диагностики: форма, разделы, комментарии.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4

2.6	Вопросы медицинской статистики и медико-генетического мониторинга	Правовое обеспечение профессиональной деятельности в области медицинской статистики. Использование медицинских информационных систем в области медицинской генетики и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет". Анализ показателей медицинской деятельности. Цифровые технологии и их роль в организации медицинской помощи больным с наследственными заболеваниями.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4
2.7	Промежуточная аттестация по модулю 2	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 2.1-2.6.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4
3	Модуль 3. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней		
3.1	Принципы методов молекулярно-генетической диагностики	Источники, правила сбора и хранения биологического материала для молекулярно-генетической диагностики. Прямые и косвенные методы диагностики дезоксирибонуклеиновых кислот. Таргетные методы поиска мутаций - рестрикционный анализ, полимеразная цепная реакция в реальном времени, анализ кривой плавления, мультиплексная лигазозависимая амплификация проб. Принципы полимеразной цепной реакции. Гибридизационные методы, применяемые в диагностике дезоксирибонуклеиновых кислот. Методы работы с нуклеиновыми кислотами. Методы выделения дезоксирибонуклеиновых и рибонуклеиновых кислот. Классификация вариантов нуклеотидной последовательности.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
3.2	Принципы методов секвенирования нуклеиновых кислот	Методы секвенирования нуклеиновых кислот. Секвенирование по Сенгеру. Достоинства и недостатки различных платформ высокопроизводительного секвенирования. Области применения. Принципы и возможности использования панельного, экзомного, геномного секвенирования. Принципы разработки панелей генов для последующего исследования методами высокопроизводительного секвенирования.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
3.3	Анализ результатов секвенирования нуклеиновых кислот	Базовые принципы анализа результатов секвенирования нуклеиновых кислот. Контроль качества молекулярно-генетических исследований. Обработка и анализ результатов секвенирования с применением компьютерных программ. Определение патогенности и клинической значимости вариантов нуклеотидной последовательности. Особенности оформления заключения по исследованиям, проведенным с использованием молекулярно-генетических методов.	ПК-1, ПК-2, ПК-3

3.4	Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии	Методы выявления терминальных и соматических генетических нарушений при онкологических заболеваниях. Молекулярно-генетическая диагностика наследственных онкологических синдромов. Молекулярно-генетическая диагностика при спорадических опухолях. Молекулярно-генетическая диагностика для назначения таргетных препаратов при различных типах опухолей. Интерпретация результатов генетических исследований в онкологии. Генетическое тестирование для назначения таргетной терапии при наследственных и спорадических онкозаболеваниях. Структура диагностического заключения для разных типов генетических лабораторных исследований в онкологии. Особенности оформления заключения по исследованиям в области онкогенетики.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
3.5	Промежуточная аттестация по модулю 3	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 3.1-3.4.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
4	Модуль 4. Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней		
4.1	Современные цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и цитогеномные технологии	Цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и цитогеномные методы исследования в диагностике хромосомных аномалий. Цитогенетика соматической патологии. Цитогенетические исследования при синдромах хромосомной нестабильности. Технологии геномного секвенирования в диагностике хромосомных аномалий. Основные принципы культивирования клеток для получения хромосомных препаратов. Особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов. Методы окрашивания хромосомных препаратов. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфических зондов дезоксирибонуклеиновых кислот. Флуоресцентная гибридизация "in situ". Основы пробоподготовки, мечения и детекции. Различные варианты зондов. Модификации флуоресцентной гибридизации "in situ". Медицинские показания к применению, возможности и ограничения. Сравнительная геномная гибридизация и хромосомный микроматричный анализ. Медицинские показания к применению, возможности и ограничения.	ПК-1, ПК-2, ПК-3

4.2	Идентификация метафазных хромосом человека	Принципы идентификации индивидуальных хромосом согласно Международной системе цитогенетической номенклатуры человека. Проблема хромосомного полиморфизма у человека, эухроматиновые варианты, ломкие сайты. Вариабельность структуры, количества и локализации районов, содержащих конститутивный гетерохроматин в кариотипе человека. Механизмы возникновения числовых и структурных хромосомных аномалий. Дериватные, рекомбинантные, маркерные, кольцевые хромосомы. Специфика микроскопического анализа отдельных вариантов хромосомного полиморфизма, их дифференциация от структурных перестроек кариотипа человека.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
4.3	Актуальные проблемы медицинской цитогеномики	Болезни, связанные с хромосомной нестабильностью и их диагностика. Хромосомный мозаицизм. Алгоритмы цитогенетической и молекулярно-цитогенетической диагностики. Микроделеционные и микродупликационные синдромы. Редкие хромосомные аномалии. Особенности цитогенетического анализа опухолей.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
4.4	Интерпретация результатов цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и цитогеномных исследований	Запись результатов цитогенетического исследования в соответствии с Международной системой цитогенетической номенклатуры человека. Анализ и интерпретация результатов цитогенетического молекулярно-цитогенетического и цитогеномного исследования. Особенности оформления заключения по исследованиям, проведенным с использованием цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и цитогеномных методов.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
4.5	Организация и контроль качества цитогенетических исследований	Сроки выполнения цитогенетических исследований. Требования к разрешению в различных клинических ситуациях и контроль качества хромосомных препаратов. Написание заключений по результатам цитогенетического, молекулярно-цитогенетического и цитогеномного исследования.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
4.6	Промежуточная аттестация по модулю 4	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 4.1-4.5.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
5	Модуль 5. Биохимические методы диагностики наследственных болезней		
5.1	Принципы методов биохимической диагностики	Правила сбора, подготовки, транспортировки и хранения биологического материала. Контроль качества. Принципы качественного и количественного анализа метаболитов в	ПК-1, ПК-2, ПК-3

		диагностике наследственных болезней обмена веществ. Методы биохимической диагностики наследственных болезней: tandemная масс-спектрометрия как ключевой лабораторный метод неонатального скрининга и подтверждающей диагностики наследственных болезней обмена веществ; высокоэффективная жидкостная хроматография; газовая хроматография с масс-спектрометрией. Методы определения активности ферментов. Разбор преаналитических ошибок и их влияния на диагностику наследственных болезней обмена веществ. Расчет активности ферментов и концентраций метаболитов.	
5.2	Интерпретация результатов биохимических исследований наследственных болезней обмена веществ	Массовый и селективный скрининг на наследственные болезни обмена веществ. Принципы анализа результатов биохимических исследований. Особенности оформления заключения по биохимической диагностике. Разбор клинических случаев. Алгоритмы дифференциальной диагностики на основании биохимических профилей, стратегии верификации диагноза. Организация и контроль качества биохимических исследований.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
5.3	Промежуточная аттестация по модулю 5	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 5.1-5.2.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
6	Модуль 6. Профилактика наследственных болезней		
6.1	Современная система профилактики наследственных болезней	Генетические особенности населения различных регионов России и мира. Расчет рисков при различных типах наследования.	ПК-3
6.2	Преконцепционный скрининг	Основы прекоцепционной профилактики наследственных болезней. Преконцепционный скрининг наследственных заболеваний.	ПК-3
6.3	Преимплантационное генетическое тестирование	Преимплантационное генетическое тестирование при вспомогательных репродуктивных технологиях. Особенности оформления заключения по преимплантационной диагностике.	ПК-3
6.4	Пренатальная диагностика	Возможности исследования плодного материала для установления генетического статуса ребенка. Пренатальный скрининг и инвазивная диагностика. Методы пренатальной диагностики хромосомных и моногенных болезней. Пренатальный скрининг хромосомных нарушений (скрининг первого триместра, неинвазивный пренатальный тест). Возможности и ограничения пренатальной диагностики моногенных и хромосомных болезней. Типы плодного материала и их	ПК-3

		пригодность для различных видов диагностики. Особенности оформления заключения по пренатальной диагностике.	
6.5	Неонатальный скрининг наследственных болезней	Неонатальный скрининг наследственных болезней в Российской Федерации: методы, возможности и ограничения. Особенности оформления и выдачи заключений по скринингу новорожденных. Контроль качества исследований при неонатальном скрининге.	ПК-3
6.6	Этические проблемы медицинской генетики	Этические проблемы генетического тестирования, лечения и профилактики наследственных болезней. Консультирование по вопросам лабораторных исследований.	ПК-3
6.7	Промежуточная аттестация по модулю 6	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 6.1-6.6.	ПК-3
7	Модуль 7. Оказание медицинской помощи в экстренной форме		
7.1	Оказание медицинской помощи в экстренной форме	Нормативно-правовое регулирование оказания медицинской помощи в экстренной форме. Диагностика состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. Коммуникация со службами спасения, выездными бригадами скорой медицинской помощи, пациентом, его законным представителем и окружающими лицами. Транспортировка и иммобилизация пациента. Сердечно-легочная реанимация. Остановка наружных кровотечений. Обеспечение проходимости дыхательных путей. Промывание желудка. Применение согревания и охлаждения. Проведение термоизоляции и согревания при воздействии низких температур. Применение лекарственных препаратов и медицинских изделий.	ПК-5
7.2	Промежуточная аттестация по модулю 7	Контроль результатов обучения в рамках освоения темы 7.1.	ПК-5
8	Модуль 8. Практика		
8.1	Проведение лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Участие в проведении лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний: выполнении лабораторных исследований в целях установления или уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания у пациентов и членов их семей; выполнении лабораторных исследований для назначения и контроля эффективности лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний; организации и осуществлении	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4

		контроля качества лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов; анализе результатов лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей; составлении и оформлении клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей; организационно-методическом обеспечении выполнения лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей; консультировании медицинских работников на этапе назначения и подготовки пациента к проведению лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей; консультировании врачей-специалистов по результатам проведенного лабораторного исследования, в том числе для назначения и контроля эффективности лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей; выполнении лабораторных исследований для осуществления медицинских мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний; оформлении медицинской документации при выполнении лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей, в том числе в форме электронного документа; организации деятельности находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала.	
8.2	Промежуточная аттестация по модулю 8	Контроль результатов обучения в рамках раздела практики 8.1.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4

V. Формы аттестации ⁷

9. Промежуточная аттестация проводится по окончании освоения каждого модуля Программы. Форма промежуточной аттестации по каждому модулю определяется учебным планом.

Промежуточная аттестация по модулю 1 включают в себя решение тестовых заданий и ситуационных задач в соответствии с содержанием модуля и планируемыми результатами обучения.

Промежуточная аттестация по модулям 2-17 должна включать в себя решение тестовых заданий, ситуационных задач, демонстрацию умений в симулированных и клинических условиях в соответствии с содержанием модуля и планируемыми результатами обучения.

Промежуточная аттестация по модулю 18 должна включать в себя решение тестовых заданий, ситуационных задач, демонстрацию умений в симулированных условиях в соответствии с содержанием модуля и планируемыми результатами обучения.

Промежуточная аттестация по модулю 19 должна включать в себя оценку отчета о прохождении практики, содержащего перечень примененных умений в ходе участия в оказании медицинской помощи с указанием количества случаев применения каждого умения, выполнения манипуляции.

Критерии успешного прохождения промежуточной аттестации: правильные ответы на тесты 71%; демонстрация умений по чек листам без значительных ошибок, в полном объеме, ситуационные задачи без значительных ошибок в лечении и диагностике.

Итоговая аттестация проводится в форме экзамена, который включает в себя решение тестовых заданий, ситуационных задач, демонстрацию умений в симулированных и клинических условиях. Итоговая аттестация проводится для оценки степени достижения обучающимися запланированных результатов обучения по Программе и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку обучающегося. Обучающийся допускается к итоговой аттестации при успешном прохождении промежуточных аттестаций, предусмотренных Программой.

Обучающийся, освоивший Программу и успешно прошедший итоговую аттестацию, получает документ о квалификации – диплом о профессиональной переподготовке.

10. Оценочные материалы Программы формируются организацией для проведения текущего контроля, промежуточных аттестаций, итоговой аттестации в соответствии с содержанием модулей и планируемыми результатами обучения. Каждое задание оценочных материалов должно быть соотнесено с результатами обучения, для оценки которых оно предназначено. ФОС приложение 1

Пример тестового задания

Инструкция: Выберите один правильный ответ

Вопрос (задание)	Варианты ответов	Правильный ответ	Коды результатов обучения
Секвенирование дезоксирибонуклеиновой кислоты - это	А) рестрикционное картирование дезоксирибонуклеиновой кислоты Б) позиционное клонирование дезоксирибонуклеиновой кислоты В) определение последовательности нуклеотидов дезоксирибонуклеиновой кислоты Г) выстраивание клонированных последовательностей в определенном порядке	В	1.33

Пример ситуационной задачи

Инструкция: ознакомьтесь с условием задачи. На основании полученной информации дайте развернутые ответы на вопросы, приведенные ниже.

Условия

Мужчина, 41 год, обратился с целью уточнения диагноза: спиноцеребеллярная атаксия. Жалобы: шаткость при ходьбе, нарушение речи, похудение на 3-4 килограмма за последние 2 года (12 килограмм за 5 лет). Считает себя больным со школьного возраста - отмечалась легкая шаткость при ходьбе, трудности при выполнении некоторых упражнений (прыжки через козла), но всегда занимался спортом. Ухудшение с 25-28 лет в виде речевых нарушений - "заплетающийся язык". Медленное прогрессирование заболевания. Семейный анамнез: у отца (70 лет) сходные симптомы. По данным магнитно-резонансной томографии головного мозга (представлены данные от 2020 года, 2022 года и 2023 года): атрофия гемисфер мозжечка. Единичные очаговые изменения сосудистого генеза. Без динамики. В неврологическом статусе: атаксия, скандированная речь, полинейропатия, миоподпадание при выполнении пальценосовой пробы.

Задания

1. Какой тип наследования атаксии можно предположить в данном случае?
2. Какие особенности патогенных вариантов характерны для диагноза "мозжечковая атаксия"?
3. Составьте план молекулярно-генетического обследования пациента.
4. У пациента выявлена гетерозиготная экспансия длиной в 43 CAG повторов в гене ATXN1 (нормальное значение повторов находится в диапазоне от 6 до 39): какими методами исследования можно выявить данный патогенный вариант?
5. Необходимы ли дополнительные исследования пробанду или членам его семьи?

Эталоны ответов

1. В данном случае предполагается аутосомно-доминантный тип наследования.
2. Причиной атаксий часто являются динамические мутации - патогенные варианты, связанные с увеличением числа повторов в генах.
3. План молекулярно-генетического обследования будет состоять из нескольких этапов: 1) поиск экспансий в частых генах атаксий с использованием метода полимеразной цепной реакции с анализом повторов методом электрофореза в полиакриламидном геле либо с использованием меченных праймеров и проведением фрагментного анализа на генетическом анализаторе; 2) исследование экзона или панели генов для поиска точковых вариантов и малых делеций (инсерций) в генах наследственных атаксий; 3) хромосомный микроматричный анализ или анализ генома для поиска протяженных делеций (инсерций) в генах атаксий.
4. Полимеразная цепная реакция - проверка дезоксирибонуклеиновой кислоты-амплификата флуоресцентным методом, полимеразная цепная реакция с мечеными праймерами - фрагментный анализ, анализ генома на коротких и на длинных прочтениях.
5. Исследование отца пробанда для подтверждения сегрегации заболевания в семье и подтверждения диагноза отца. Обследование кровных родственников по отцовской линии, имеющих проявления атаксии. При получении информированного согласия - обследование совершеннолетних бессимптомных кровных родственников пробанда.

Коды результатов обучения: 1.32, 1.37, 1.39, 1.316, 1.у5, 1.у6, 1.у10, 1.у14, 2.34.

VI. Организационно-педагогические условия реализации Программы⁹

11. Требования к кадровым условиям реализации Программы:

Реализация Программы обеспечивается работниками организации и (или) лицами, привлекаемыми на иных условиях.

Квалификация работников организации, реализующих Программу, должна отвечать квалификационным характеристикам, установленным в Едином квалификационном справочнике должностей руководителей, специалистов и служащих, разделе "Квалификационные характеристики должностей руководителей и специалистов высшего профессионального и дополнительного профессионального образования", утвержденном приказом Министерства здравоохранения и

социального развития Российской Федерации от 11 января 2011 г. № 1н¹⁰, и профессиональным стандартам (при наличии).

Лекции проводятся лицами, имеющими ученую степень кандидата или доктора наук и ежегодные публикации в рецензируемых научных изданиях за последние 5 лет, при этом лекции модуля 7 проводятся лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: "Анестезиология-реаниматология", "Скорая медицинская помощь", осуществляющими медицинскую деятельность по одной из специальностей: "Анестезиология-реаниматология", "Скорая медицинская помощь" и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет.

Не менее 70% объема занятий семинарского типа проводятся лицами, имеющими ученую степень кандидата или доктора наук.

Занятия семинарского типа модуля 7 проводятся в группе обучающихся численностью не более 10 человек лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: "Анестезиология-реаниматология", "Скорая медицинская помощь", осуществляющими медицинскую деятельность по одной из специальностей: "Анестезиология-реаниматология", "Скорая медицинская помощь" и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет.

12. Требования к кадровому обеспечению реализации Программы в части практической подготовки:

Занятия семинарского типа модулей 2-6, предусматривающие практическую подготовку в соответствии с учебным планом, проводятся в группе обучающихся численностью не более 10 человек лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: "Лабораторная генетика", "Генетика", осуществляющими медицинскую деятельность по одной из специальностей: "Лабораторная генетика", "Генетика" и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет, или лицами, имеющими аккредитацию специалиста по должности "Биолог", осуществляющими соответствующую медицинскую деятельность и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет.

Модуль 8 проводится в группе обучающихся численностью не более 5 человек лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: "Лабораторная генетика", "Генетика", осуществляющими медицинскую деятельность по одной из специальностей: "Лабораторная генетика", "Генетика" и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет, или лицами, имеющими аккредитацию специалиста по должности "Биолог", осуществляющими соответствующую медицинскую деятельность и имеющими стаж такой деятельности не менее 5 лет.

13. Требования к материально-техническому обеспечению реализации Программы:

Организация обеспечивает соблюдение следующих требований к материально-техническим условиям реализации Программы:

Модуль	Требования к материально-техническим условиям реализации Программы
Модуль 1. Основы медицинской генетики	1. Наличие учебных аудиторий площадью не менее 2,5 кв. м. на одного обучающегося, оснащенных видеопроекционной аппаратурой и неограниченным доступом к информационно-телекоммуникационной сети "Интернет". 2. Наличие комплекта лицензионного программного обеспечения, включая свободно распространяемое, в том числе отечественного производства: операционная система, текстовый редактор, редактор презентаций, учебная медицинская информационная система.
Модуль 2. Организация лабораторно-генетических исследований	
Модуль 3. Молекулярногенетические методы диагностики наследственных болезней	

Модуль 4. Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней	
Модуль 5. Биохимические методы диагностики наследственных болезней	
Модуль 6. Профилактика наследственных болезней	
Модуль 7. Оказание медицинской помощи в экстренной форме	1. Наличие учебных аудиторий площадью не менее 2,5 кв. м. на одного обучающегося, оснащенных видеопроекционной аппаратурой и неограниченным доступом к информационно-телекоммуникационной сети "Интернет". 2. Наличие комплекта лицензионного программного обеспечения, включая свободно распространяемое, в том числе отечественного производства: операционная система, текстовый редактор, редактор презентаций, учебная медицинская информационная система. 3. Наличие тренажеров (симуляторов) с обратной связью для оказания медицинской помощи в экстренной форме, позволяющих формировать следующие умения: определение наличия признаков жизни; обеспечение проходимости дыхательных путей; временная остановка наружного кровотечения; проведение сердечно-легочной реанимации и поддержание проходимости дыхательных путей; использование автоматического наружного дефибриллятора; наложение окклюзионной (герметизирующей) повязки при ранении грудной клетки; промывание желудка; придание и поддержание оптимального положения тела пострадавшего в зависимости от его состояния.

14. Требования к материально-техническому обеспечению реализации Программы в части практической подготовки:

Практическая подготовка обучающихся при реализации Программы обеспечивается путем их участия в осуществлении медицинской деятельности¹¹ в медицинских организациях, и (или) иных организациях, осуществляющих деятельность в сфере охраны здоровья граждан в Российской Федерации (далее вместе - базы практической подготовки), соответствующих следующим требованиям:

Наименование модулей, тем, разделов практики	Требования к базам практической подготовки и их мощности в расчете на 1 обучающегося при реализации Программы
Модуль 2. Организация лабораторно-генетических исследований	
Темы, предусматривающие практическую подготовку	Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в стационарных условиях и (или) первичной специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) первичной специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях (наличие соответствующей лицензии) по лабораторной генетике;

	2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-лабораторного генетика и (или) врача-генетика и (или) биолога на 4 обучающихся.
Модуль 3. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	
Темы, предусматривающие практическую подготовку	Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в стационарных условиях и (или) первичной специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) первичной специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях (наличие соответствующей лицензии) по лабораторной генетике; 2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-лабораторного генетика и (или) врача-генетика и (или) биолога на 4 обучающихся.
Модуль 4. Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней	
Темы, предусматривающие практическую подготовку	Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в стационарных условиях и (или) первичной специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) первичной специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях (наличие соответствующей лицензии) по лабораторной генетике; 2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-лабораторного генетика и (или) врача-генетика и (или) биолога на 4 обучающихся.
Модуль 5. Биохимические методы диагностики наследственных болезней	
Темы, предусматривающие практическую подготовку	Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в стационарных условиях и (или) первичной специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) первичной специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях (наличие соответствующей лицензии) по лабораторной генетике; 2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-лабораторного генетика и (или) врача-генетика и (или) биолога на 4 обучающихся.
Модуль 6. Профилактика наследственных болезней	
Темы, предусматривающие практическую подготовку	Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в

	стационарных условиях и (или) первичной специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) первичной специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях (наличие соответствующей лицензии) по лабораторной генетике; 2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-лабораторного генетика и (или) врача-генетика и (или) биолога на 4 обучающихся.
Модуль 8. Практика	
8.1. Освоение методов лабораторной генетической диагностики	Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в стационарных условиях и (или) первичной специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) первичной специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях (наличие соответствующей лицензии) по лабораторной генетике; 2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-лабораторного генетика и (или) врача-генетика и (или) биолога на 4 обучающихся.

15. Требования к использованию ЭО и ДОТ, учебно-методическому обеспечению реализации Программы:

По решению организации лекции при реализации Программы могут проводиться с использованием ЭО и ДОТ полностью или частично.

Использование ЭО и ДОТ при реализации занятий семинарского типа, проведении практик, промежуточных и итоговой аттестаций не допускается.

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения должен быть обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к одной или нескольким электронно-библиотечным системам (электронным библиотекам) и к электронной информационно-образовательной среде организации. Электронно-библиотечная система (электронная библиотека) и электронная информационно-образовательная среда должны обеспечивать возможность доступа обучающегося из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", как на территории организации, так и вне ее.

Перечень учебных изданий, в том числе электронных, иных информационных материалов, необходимых для освоения Программы, определяется учебным планом.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- 1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник. — 5-е изд. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2021. — 592 с.** Фундаментальный источник для Модуля 1. Охватывает историю, основы наследственности, типы наследования, клиническую семиотику и классификацию наследственных болезней. Содержит главы по этиопатогенетической терапии.
- 2. Гинтер Е.К., Куцев С.И. Медицинская генетика: учебник. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2022. — 1104 с.** Основной учебник, детально раскрывающий молекулярные основы наследственных болезней, мутагенез и современные подходы к лечению (включая фармакогеномику и генную терапию).
- 3. Приказ Министерства здравоохранения РФ от 15 ноября 2012 г. № 917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».** Нормативный документ для Модуля 2. Регламентирует организацию медико-генетических консультаций, этапы оказания помощи и маршрутизацию пациентов в РФ.

4. Кишкун А.А. Управление качеством лабораторных исследований. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2021. — 368 с. Ключевой источник для Модуля 2. Подробно описывает преаналитический этап, внутрилабораторный контроль качества (Westgard rules), валидацию методик и требования к ведению документации в генетической лаборатории.

5. Щербо С.Н. и др. Молекулярная клиническая диагностика. Методы: руководство для врачей. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020. — 656 с. Базовый источник для Модуля 3. Описывает принципы ПЦР, секвенирования по Сэнгеру, NGS (секвенирования нового поколения) и методы анализа полученных данных (биоинформатическая обработка).

6. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2023. — 1024 с. Основной справочник для итоговой аттестации. Содержит разделы по молекулярно-генетической диагностике в онкологии (онкогеномика), интерпретации вариантов неясного значения (VUS) и современным алгоритмам диагностики.

7. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Воинова В.Ю. Цитогенетика и цитогеномика в клинической практике. — М.: Практика, 2021. — 320 с. Специализированный источник для Модуля 4. Описывает современные технологии (ХМА — хромосомный микроматричный анализ, FISH, SKY), идентификацию хромосом и интерпретацию сложных цитогеномных перестроек.

8. Новиков П.В. и др. Неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена веществ: руководство для врачей. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2022. — 288 с. Основной источник для Модуля 5. Детально разбирает принципы тандемной масс-спектрометрии (ТМС), интерпретацию результатов скрининга на аминокислородопатии и органические ацидурии.

9. Куцев С.И. (ред.) Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по ведению пациентов с мукополисахаридозами, болезнью Гоше, несовершенным остеогенезом и др. — М., 2023. Сборник актуальных клинрекомендаций (Модуль 5 и 7). Необходим для интерпретации биохимических маркеров и понимания экстренной помощи при метаболических кризах (например, при лизосомных болезнях накопления).

10. Профилактика наследственных болезней: руководство для врачей / под ред. Бочкова Н.П. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2021. — 416 с. Исчерпывающий источник для Модуля 6. Охватывает пренатальный скрининг, преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ), этические и правовые аспекты пренатальной диагностики, а также медико-генетическое консультирование.

Дополнительные источники для углубленного изучения модулей:

- **Для Модуля 3 (NGS):** Behjati S., Tarpey P.S. What is next generation sequencing? // *Archives of Disease in Childhood – Education & Practice Edition*. 2023. (Актуальный обзор технологий для анализа результатов).
- **Для Модуля 7 (Экстренная помощь):** *Клинические рекомендации «Острая перемежающаяся порфирия»*. МЗ РФ, 2021. (Пример ведения острого генетически обусловленного состояния в реанимации).
- **Для Модуля 8 (Практика):** *ISO 15189:2022 Medical laboratories — Requirements for quality and competence*. (Международный стандарт, на котором базируется организация работы генетических лабораторий в РФ).

16. Финансовое обеспечение реализации Программы должно осуществляться в объеме не ниже определенного в соответствии с Бюджетным кодексом Российской Федерации и Федеральным законом № 273-ФЗ.

Оценочные материалы.

Ситуационные задачи

Клиническая задача 1 Условие: В медико-генетическую консультацию (МГК) обратилась здоровая супружеская пара. Их первый ребенок умер в возрасте 1 года от пневмонии. В анамнезе: задержка моторного развития, частые инфекции, стеаторея (жирный стул). При осмотре ребенка перед смертью отмечались выраженная потливость (из-за потери солей), низкий рост и «соленый» привкус кожи. У второго ребенка (3 года) наблюдаются схожие, но менее выраженные симптомы.

- **Знать:** Типы наследования моногенных заболеваний (аутосомно-рецессивный), патогенез муковисцидоза (CFTR), принципы этиопатогенетической терапии (муколитики, панкреатические ферменты, таргетная терапия ивакафтором).
- **Уметь:** Собрать наследственный анамнез (генеалогический метод), провести расчет повторного риска рождения больного ребенка (25%).
- **Опыт деятельности:** Направление семьи на ДНК-диагностику частых мутаций гена *CFTR*, интерпретация потового теста.

Ответ:

1. **Предварительный диагноз:** Муковисцидоз (кистофиброз), смешанная форма.
2. **Обоснование:** Классическая триада (бронхолегочные изменения, стеаторея, потеря солей с потом — «соленый поцелуй»). Ранний возраст дебюта и летальный исход первого ребенка.
3. **Тактика:** Подтверждение диагноза потовым тестом (хлориды > 60 ммоль/л). Назначение симптоматической терапии второму ребенку. Консультация в МГК для пренатальной диагностики при следующей беременности.

Клиническая задача 2 (Промежуточная аттестация) Условие: У новорожденного на 3-й день жизни появилась желтуха, моча потемнела до цвета темного пива, обесцвеченный кал. При УЗИ — увеличение печени. В анализе крови: анемия, непрямая гипербилирубинемия, отрицательная проба Кумбса.

- **Знать:** Этиопатогенез наследственных пигментных гепатозов (синдром Жильбера, Криглера-Найяра I и II типа).
- **Уметь:** Дифференцировать наследственные желтухи от гемолитической болезни новорожденных.
- **Опыт деятельности:** Назначение анализа на активность фермента УДФ-глюкуронилтрансферазы, расчет дозы фенобарбитала.

Ответ:

1. **Диагноз:** Синдром Криглера-Найяра II типа (умеренный дефицит УДФГТ).
2. **Обоснование:** Отсутствие гемолиза (отрицательная проба Кумбса), наличие билирубина в моче (значит, он конъюгированный, но его много), хороший ответ на фенобарбитал (индуктор синтеза фермента).
3. **Отличие от I типа:** При I типе нет желчи в кале и моче, фенобарбитал неэффективен, требуется трансплантация печени.

Клиническая задача 3 Условие: Врач-генетик назначил полное экзомное секвенирование (WES) ребенку с задержкой развития. Медсестра процедурного кабинета взяла кровь в пробирку с ЭДТА, но оставила ее на лабораторном столе при комнатной температуре на 24 часа перед отправкой в лабораторию.

- **Знать:** Принципы преаналитического этапа, требования к транспортировке биоматериала для молекулярно-генетических исследований (сохранность ДНК).
- **Уметь:** Оформлять направление на генетическое исследование (форма № 057/у-04 или внутренняя форма МГК) с указанием фенотипа (НРО-термины).
- **Опыт деятельности:** Контроль соблюдения температурного режима, выявление брака на преаналитическом этапе, работа в ЛИС (лабораторной информационной системе).

Ответ:

1. **Ошибка:** Нарушение преаналитического этапа. Хранение цельной крови более 24 часов при комнатной температуре ведет к деградации ДНК лейкоцитов (работа нуклеаз) и гибели клеток.
2. **Последствия:** Выделение ДНК будет невозможно или качество ДНК будет низким (низкая концентрация, деградация при гель-электрофорезе). Тест будет аннулирован.
3. **Коррекция:** Кровь с ЭДТА хранится до 24 часов при +4°C или до 72 часов при необходимости (лучше выделить ДНК сразу). Для длительного хранения используют пробирки со стабилизаторами ДНК.

Клиническая задача 4 (Промежуточная аттестация) Условие: В лаборатории молекулярной генетики при проведении внутрилабораторного контроля качества (ВКК) на контрольном образце с известной мутацией в гене *F5* (Лейденовская мутация) получен гомозиготный результат (вместо гетерозиготного).

- **Знать:** Методы обеспечения качества (Westgard rules), причины контаминации ампликонами.
- **Уметь:** Приостановить выполнение партии анализов, провести деконтаминацию рабочей зоны (УФ-облучение).
- **Опыт деятельности:** Ведение журналов ВКК, составление акта о браке, расследование инцидента.

Ответ:

1. **Причина:** Контаминация (загрязнение) рабочего места продуктами ПЦР (ампликонами) от предыдущего положительного образца. Это самая частая причина ложноположительных результатов.
2. **Действие:** Остановка работы, повторный анализ образца из замороженной аликвоты (если есть). Если результат подтверждается — признание партии брака.
3. **Профилактика:** Использование кабинетов «до» и «после» амплификации, использование урацил-ДНК-гликозилазы (UNG) в ПЦР-смеси.

Клиническая задача 5 Условие: Пациенту 45 лет с аденокарциномой легкого выполнена биопсия. Гистология: низкодифференцированная опухоль. Врач-онколог назначает таргетную терапию ингибиторами EGFR.

- **Знать:** Принципы NGS (секвенирование нового поколения), типы мутаций (делеции 19 экзона, L858R в 21 экзоне), понятие аллельной нагрузки.
- **Уметь:** Интерпретировать отчет молекулярно-генетического исследования (различать патогенные, вероятно патогенные мутации и варианты неясного значения — VUS).
- **Опыт деятельности:** Выбор метода (ПЦР в реальном времени vs NGS) в зависимости от количества необходимых мутаций, оценка качества выделенной ДНК (индекс деградации).

Ответ:

1. **Необходимое исследование:** Определение активирующих мутаций в генах *EGFR*, *ALK*, *ROS1*, *BRAF*.

2. **Интерпретация:** Если выявлена делеция в 19 экзоне *EGFR* — пациент чувствителен к осимертинибу или гефитинибу. Если выявлена мутация *T790M* — это указывает на резистентность к первому поколению ингибиторов.
3. **Риск:** Если ДНК из парафинового блока деградировала (фрагменты < 100 п.н.), NGS-панель может не сработать, требуется повторная биопсия.

Клиническая задача 6 (Промежуточная аттестация) Условие: При анализе данных секвенирования экзома у ребенка с эпилепсией выявлен вариант *c.1521_1523delCTT* (p.Phe508del) в гене *CFTR* в гетерозиготном состоянии. Фенотип ребенка (эпилепсия) не соответствует генотипу.

- **Знать:** Принципы фильтрации вариантов при анализе NGS-данных, база данных ClinVar.
- **Уметь:** Отличать случайные находки (incidental findings) от причинных мутаций.
- **Опыт деятельности:** Использование программ Alamut, Varsome для классификации варианта по критериям ACMG.

Ответ:

1. **Ситуация:** Мутация *Phe508del* в *CFTR* является частой причиной муковисцидоза (аутосомно-рецессивное заболевание). В гетерозиготном состоянии она не вызывает эпилепсию.
2. **Вывод:** Данный вариант является случайной находкой (carrier state). Поиск причины эпилепсии должен быть продолжен среди других генов (например, *SCN1A*).
3. **Рекомендация:** Проверить партнера пробанда на носительство *CFTR* (репродуктивное консультирование), но не связывать его с текущей болезнью ребенка.

Клиническая задача 7 Условие: Беременная 38 лет (II триместр). УЗИ выявило гиперэхогенный фокус в желудочке сердца плода, умеренное укорочение бедренных костей. Маркеры ХА (хромосомных аномалий).

- **Знать:** Показания к инвазивной пренатальной диагностике (амниоцентез), методы кариотипирования и хромосомного микроматричного анализа (ХМА/аCGH).
- **Уметь:** Идентифицировать хромосомы в метафазной пластинке (кариотип), распознавать трисомию 21 (47,XX,+21).
- **Опыт деятельности:** Приготовление препарата хромосом (культура лимфоцитов/амниоцитов), G-окрашивание, анализ не менее 11 метафаз.

Ответ:

1. **Риск:** Высокий риск синдрома Дауна (трисомия 21) ввиду возраста матери и УЗ-маркеров.
2. **Метод:** Амниоцентез с последующим ХМА (выше разрешающая способность, чем у классического кариотипа, видит микроделеции).
3. **Интерпретация:** Если ХМА показывает дупликацию 21q22.13-q22.3 — подтвержден синдром Дауна. Если кариотип 46,XX — поиск причин в моногенных заболеваниях (NGS).

Клиническая задача 8 (Промежуточная аттестация) Условие: У пациента с подозрением на хронический миелолейкоз (ХМЛ) в костном мозге при цитогенетике выявлена транслокация *t(9;22)(q34;q11)*.

- **Знать:** Принципы молекулярно-цитогенетических методов (FISH), онкоген *BCR-ABL1* (филадельфийская хромосома).
- **Уметь:** Составлять идеограмму хромосомы с маркером (der(22)).
- **Опыт деятельности:** Постановка FISH-теста с пробами *BCR/ABL1* (двойного цвета — fusion signal).

Ответ:

1. **Диагноз:** Хронический миелолейкоз (подтвержден цитогенетически).
2. **Патогенез:** Образование химерного гена *BCR-ABL1* с конститутивной активностью тирозинкиназы.
3. **Терапия:** Назначение ингибиторов тирозинкиназы (иматиниб, нилотиниб). Контроль эффективности — ПЦР в реальном времени на уровень экспрессии *BCR-ABL1*.

Клиническая задача 9 Условие: Новорожденный 5 дней, на грудном вскармливании. Стал вялым, отказался от еды, появилась рвота. Запах мочи специфический — «мышинный» или «затхлый». В анализе крови: лейцин, изолейцин и валин повышены в 10 раз.

- **Знать:** Патогенез болезни кленового сиропа (MSUD), дефицит дегидрогеназы альфа-кетокислот с разветвленной цепью (*BCKDHA/B*).
- **Уметь:** Интерпретировать тандемную масс-спектрометрию (ТМС) сухого пятна крови.
- **Опыт деятельности:** Экстренное назначение смеси аминокислот без лейцина/изолейцина/валина, расчет перитонеального диализа.

Ответ:

1. **Диагноз:** Болезнь кленового сиропа мочи (MSUD), классическая форма.
2. **Биохимия:** Блок на уровне катаболизма аминокислот с разветвленной цепью -> накопление кетокислот -> кетоацидоз.
3. **Экстренная помощь:** Полное прекращение белковой нагрузки, введение 10% глюкозы (для остановки катаболизма), специализированная аминокислотная смесь.

Клиническая задача 10 (Промежуточная аттестация) Условие: Ребенок 2 лет с задержкой роста, гепатоспленомегалией, задержкой полового развития. В мазке крови: клетки с цитоплазматическими включениями, похожие на «сморщенную бумагу» (crinkled paper).

- **Знать:** Ферментопатии (болезнь Гоше, дефицит бета-глюкоцеребброзидазы).
- **Уметь:** Оценивать активность фермента в пятнах высушенной крови.
- **Опыт деятельности:** Назначение ферментозаместительной терапии (имиглуцераза), расчет дозы по весу.

Ответ:

1. **Диагноз:** Болезнь Гоше I типа.
2. **Подтверждение:** Снижение активности бета-глюкоцеребброзидазы в лейкоцитах или сухом пятне крови + генетическое исследование *GBA*.
3. **Терапия:** Введение рекомбинантной глюкоцеребброзидазы. При резистентности — субстрат-снижающая терапия (мигустат).

Клиническая задача 11 Условие: Семья, где первый ребенок болен спинальной мышечной атрофией (СМА 1 типа). Родители — подтвержденные гетерозиготные носители делеции 7 экзона *SMN1*. Планируют второго ребенка.

- **Знать:** Системы профилактики: пренатальная диагностика (вордоцентез), преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ-М).
- **Уметь:** Объяснить разницу между ПГТ и пренатальной диагностикой.
- **Опыт деятельности:** Направление на ЭКО с ПГТ-М, забор ворсин хориона, расчет риска при использовании донации гамет.

Ответ:

1. **Риск:** 25% (1/4) для каждой беременности.
2. **Варианты:**

- Естественная беременность + пренатальная ДНК-диагностика (на 10–12 неделе). При больном плоде — решение о прерывании.
- ЭКО + ПГТ-М. Перенос только здорового эмбриона. Этически предпочтительнее для многих семей.

3. **Нюанс:** У 5% пациентов со СМА есть *de novo* мутации, но в данном случае это наследуемая делеция.

Клиническая задача 12 (Промежуточная аттестация) Условие: В роддоме на 4-й день жизни у ребенка взят тест на неонатальный скрининг (ТМС). На 15-й день пришло сообщение из лаборатории: «высокий уровень 17-гидроксипрогестерона».

- **Знать:** Протокол неонатального скрининга на адреногенитальный синдром (дефицит 21-гидроксилазы).
- **Уметь:** Проводить ретест (повторный забор крови) до начала терапии.
- **Опыт деятельности:** Оформление экстренного извещения, немедленный вызов эндокринолога, начало терапии глюкокортикоидами (кортеф) и минералокортикоидами (кортинефф) *только после подтверждения*.

Ответ:

1. **Диагноз (предварительный):** Врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН).
2. **Ошибка:** Нельзя начинать лечение только по скринингу (высокий риск ложноположительных результатов из-за недоношенности или стресса).
3. **Действие:** Срочный ретест. Если 17-ОНП повышен повторно — анализ электролитов (гипонатриемия, гиперкалиемия) и начало терапии в стационаре.

Клиническая задача 13 Условие: Пациент 15 лет с недиагностированной ранее болезнью накопления (болезнь Гоше или Ниманна-Пика) внезапно теряет сознание. Объективно: спленомегалия 20 см, бледность, тахикардия. Анализ: Hb 40 г/л, тромбоциты $15 \times 10^9/\text{л}$.

- **Знать:** Алгоритм действий при геморрагическом шоке, СЛР, принципы заместительной трансфузионной терапии.
- **Уметь:** Обеспечить венозный доступ (центральный или внутрикостный при коллапсе вен), начать инфузию.
- **Опыт деятельности:** Переливание тромбоконцентрата (при тромбоцитах < 20), эритроцитарной массы, введение транексама.

Ответ:

1. **Состояние:** Геморрагический шок III–IV степени (вероятный разрыв селезенки или спонтанный внутрибрюшной кровотечение на фоне тромбоцитопении).
2. **Действие:** Катетеризация 2-х вен, введение 0.9% NaCl струйно, подача кислорода, вызов реанимационной бригады и хирурга.
3. **Лаборатория:** Экстренное УЗИ брюшной полости (FAST), коагулограмма. Подготовка к лапаротомии (спленэктомии).

Клиническая задача 14 Условие: В лабораторию поступил образец ДНК для поиска мутации в гене *PAH* (фенилкетонурия). При измерении концентрации на спектрофотометре (NanoDrop) получены показатели: $A_{260/280} = 1.6$, $A_{260/230} = 0.8$.

- **Знать:** Принципы спектрофотометрии нуклеиновых кислот, влияние примесей (белки, фенол, соли) на ПЦР.
- **Уметь:** Принимать решение о браковке образца или необходимости дополнительной очистки (преципитация).

- **Опыт деятельности:** Ведение журнала учета выделений, использование флуорометрических методов (Qubit) для точного подсчета.

Ответ:

1. **Интерпретация:**
 - $A_{260}/A_{280} = 1.6$ (норма 1.8) — загрязнение белками.
 - $A_{260}/A_{230} = 0.8$ (норма 2.0–2.2) — сильное загрязнение углеводами или солями гуанидина.
2. **Риск:** ПЦР-смесь будет ингибирована. Секвенирование не даст результата (плохое качество прочтения).
3. **Решение:** Образец бракуется для прямого анализа. Требуется переосаждение ДНК (этанол/изопропанол) или повторное выделение

Тестовые задания

1. **История:** Кто является основоположником теории «наследования приобретенных признаков», опровергнутой впоследствии классической генетикой? А) Г. Мендель Б) Ж.-Б. Ламарк В) Т. Морган Г) Ф. Крик **Ответ: Б**
2. **Основы:** У родителей с генотипами Aa и aa вероятность рождения ребенка с генотипом aa составляет: А) 25% Б) 50% В) 75% Г) 100% **Ответ: Б**
3. **Клиника:** Для какого типа наследования характерно отсутствие передачи заболевания от отца к сыну и проявление признака у всех дочерей больного отца? А) Аутосомно-доминантный Б) Аутосомно-рецессивный В) Х-сцепленный доминантный Г) Митохондриальный **Ответ: В**
4. **Терапия:** Этиопатогенетическая терапия муковисцидоза (терапия, направленная на коррекцию функции белка CFTR) включает применение: А) Антибиотиков широкого спектра Б) Модуляторов CFTR (например, ивакафтор, люмакафтор) В) Ферментных препаратов Г) Муколитиков (N-ацетилцистеин) **Ответ: Б**
5. **Аттестация:** Какое заболевание стало первым в истории, для которого была найдена конкретная генетическая мутация (в 1989 г.)? А) Серповидно-клеточная анемия Б) Муковисцидоз В) Болезнь Гентингтона Г) Гемофилия **Ответ: Б**

6. **РФ:** Какой документ регламентирует порядок оказания медицинской помощи по профилю «генетика» в РФ? А) Приказ Минздрава РФ № 917н Б) Приказ Минздрава РФ № 915н (онкология) В) Приказ Минздрава РФ № 179н (клиническая лабораторная диагностика) Г) Конституция РФ **Ответ: А**
7. **Лаборатория:** Какое помещение является обязательным для молекулярно-генетической лаборатории для предотвращения контаминации? А) Только автоклавная Б) Зонирование на пре-ПЦР (выделение), ПЦР-смесь и пост-ПЦР (ампликоны) В) Склад реактивов Г) Кабинет заведующего **Ответ: Б**
8. **Преаналитика:** Какое вещество является антикоагулянтом выбора для большинства молекулярно-генетических исследований (выделение геномной ДНК)? А) Гепарин Б) Цитрат натрия В) ЭДТА (K\$₂\$ или K\$₃\$) Г) Сыворотка **Ответ: В**
9. **Контроль качества:** Как называется процесс проверки правильности настройки оборудования с использованием стандартов с известными значениями? А) Калибровка Б) Валидация В) Репликация Г) Аликвотирование **Ответ: А**
10. **Документация:** Какой уникальный идентификатор присваивается биологическому образцу при поступлении в лабораторию для отслеживания его пути? А) СНИЛС пациента Б) Номер полиса ОМС В) Лабораторный код (LIM-код/бар-код) Г) Номер истории болезни **Ответ: В**
11. **Статистика:** Какова вероятность рождения больного ребенка (аа) в браке двух гетерозиготных носителей (Аа) аутосомно-рецессивного заболевания? А) 0% Б) 25% В) 50% Г) 75% **Ответ: Б**
12. **Аттестация:** Какое критическое нарушение преаналитического этапа чаще всего приводит к ложноотрицательному результату ПЦР из-за деградации ДНК? А) Использование пробирки с разделительным гелем Б) Замораживание цельной крови при -20°C на длительный срок В) Недостаточный объем крови Г) Отсутствие маркировки **Ответ: Б**
13. **Принципы:** Какой метод используется для увеличения количества (амплификации) специфического участка ДНК в миллионы раз? А) Электрофорез Б) Полимеразная цепная реакция (ПЦР) В) Секвенирование Г) Гибридизация **Ответ: Б**
14. **Секвенирование:** Какой метод считается «золотым стандартом» для расшифровки длинных фрагментов ДНК и прочтения повторяющихся участков? А) Секвенирование по Сэнгеру Б) NGS (секвенирование нового поколения) В) ПЦР в реальном времени Г) Микрочипы **Ответ: А**
15. **Анализ:** Вариант нуклеотидной последовательности, частота которого в популяции менее 1%, называется: А) Полиморфизмом Б) Мутацией В) Аллелем дикого типа Г) Инсерцией **Ответ: Б**
16. **Онкология:** Какая генетическая аномалия характерна для хронического миелолейкоза (ХМЛ)? А) Мутация \$BRAF\$ V600E Б) Транслокация t(9;22)(q34;q11) — филадельфийская хромосома (\$BCR-ABL\$) В) Амплификация \$HER2\$ Г) Делеция 17p (\$TP53\$) **Ответ: Б**
17. **Аттестация:** Что означает термин «покрытие» (coverage/depth) при анализе данных NGS? А) Количество пациентов в исследовании Б) Среднее количество прочтений каждого нуклеотида в исследуемом образце В) Длина фрагмента ДНК Г) Температура отжига праймеров **Ответ: Б**
18. **Технологии:** Какой метод позволяет выявить микроделеции и микродупликации размером менее 50–100 кб, невидимые в световой микроскоп? А) Кариотипирование (G-бэндинг) Б) Хромосомный микроматричный анализ (ХМА/aCGH) В) Метод КФК (дифференциальное окрашивание) Г) FISH **Ответ: Б**
19. **Идентификация:** Сколько хромосом в кариотипе здорового человека и каков их половой состав? А) 46 (44 + XY) Б) 46 (44 + XX) В) 47 Г) Варианты А и Б **Ответ: Г**

20. **Цитогеномика:** Как называется метод визуализации хромосом в интерфазном ядре с использованием флуоресцентных зондов? А) Кариотипирование Б) FISH (флуоресцентная гибридизация in situ) В) SKY (спектральное кариотипирование) Г) ПЦР **Ответ: Б**
21. **Интерпретация:** Какой кариотип характерен для синдрома Дауна? А) 45, X Б) 47, XX, +21 В) 46, XY, del(5p) Г) 47, XYY **Ответ: Б**
22. **Контроль качества:** Сколько метафазных пластинок необходимо проанализировать для подтверждения численных хромосомных аномалий (стандарт)? А) 1 Б) 3 В) 11 Г) 50 **Ответ: В**
23. **Аттестация:** Какая стадия митоза является оптимальной для идентификации хромосом и определения их структуры (полосы)? А) Профаза Б) Метафаза В) Анафаза Г) Телофаза **Ответ: Б**
24. **Принципы:** Какой метод используется в неонатальном скрининге для одновременного определения десятков метаболитов (аминокислот, ацилкарнитинов) из сухого пятна крови? А) Иммуноферментный анализ (ИФА) Б) Тандемная масс-спектрометрия (TMC/MS-MS) В) Электрофорез Г) Биопсия печени **Ответ: Б**
25. **Интерпретация:** Повышение уровня фенилаланина в крови при нормальном уровне тирозина указывает на: А) Болезнь кленового сиропа Б) Фенилкетонурию (ФКУ) В) Галактоземию Г) Аденогенитальный синдром **Ответ: Б**
26. **Интерпретация:** Специфический запах мочи «кленового сиропа» или жженого сахара характерен для: А) Гомоцистинурии Б) Болезни кленового сиропа (лейциноз) В) Тирозинемии Г) Муковисцидоза **Ответ: Б**
27. **Аттестация:** Какой фермент дефицитен при болезни Гоше, что приводит к накоплению глюкоцереброзида в лизосомах? А) Галактозидаза Б) Бета-глюкоцереброзидаза В) Фенилаланингидроксилаза Г) Галактокиназа **Ответ: Б**
28. **Система:** Как называется массовое обследование всех новорожденных в роддоме на ряд наследственных заболеваний? А) Пренатальный скрининг Б) Неонатальный скрининг В) Селективный скрининг Г) Диспансеризация **Ответ: Б**
29. **Прекоцепционный:** Исследование на носительство частых мутаций (например, при муковисцидозе или СМА) у пар, планирующих беременность, называется: А) ПГД Б) Расширенный скрининг на носительство (Carrier screening) В) Амниоцентез Г) Кариотипирование **Ответ: Б**
30. **ПГТ:** Преимплантационное генетическое тестирование (PGT-A) проводится на: А) Плоде в 12 недель Б) Эмбрионах до переноса в полость матки (при ЭКО) В) Новорожденном Г) Взрослом пациенте **Ответ: Б**
31. **Пренатальная:** Какой инвазивный метод диагностики применяется в I триместре (10–13 недель) для получения клеток хориона? А) Амниоцентез Б) Биопсия ворсин хориона В) Кордоцентез Г) УЗИ **Ответ: Б**
32. **Неонатальный:** На какое заболевание направлен первый этап неонатального скрининга (определение иммунореактивного трипсина — ИРТ)? А) Аденогенитальный синдром Б) Муковисцидоз В) Галактоземия Г) Врожденный гипотиреоз **Ответ: Б**
33. **Этика:** Проведение генетического тестирования ребенку на заболевание, которое проявится только в зрелом возрасте (например, рак яичников в 40 лет) и от которого нет профилактики в детстве, считается: А) Обязательным Б) Этически неоправданным (нарушение права на автономию/открытость будущего) В) Бесплатным Г) Рекомендованным Минздравом **Ответ: Б**

34. **Аттестация:** Какова основная цель массового неонатального скрининга? А) Выявление гетерозиготных носителей Б) Раннее начало лечения до развития необратимых клинических проявлений В) Определение отцовства Г) Статистический учет **Ответ: Б**
35. **Состояние:** У ребенка с недиагностированной ФКУ развивается острый отек мозга на фоне инфекции. Какое жизнеугрожающее состояние наступило? А) Гипогликемическая кома Б) Метаболическая энцефалопатия (криз) В) Эпилептический статус Г) Анафилактический шок **Ответ: Б**
36. **СЛР:** При проведении сердечно-легочной реанимации у пациента с подозрением на синдром Марфана (дисплазия соединительной ткани) следует проявлять особую осторожность из-за высокого риска: А) Перелома ребер Б) Разрыва аорты В) Аспирации Г) Остановки дыхания **Ответ: Б**
37. **Аттестация:** Пациент с болезнью накопления (Гоше) поступил с резким увеличением живота и шоком. УЗИ: свободная жидкость, разрыв селезенки. Первая линия помощи: А) Введение ферментов Б) Противошоковая терапия, гемотрансфузия и экстренная спленэктомия В) Массивная антибиотикотерапия Г) Промывание желудка **Ответ: Б**
38. **Практика:** При выделении ДНК из сухого пятна крови (DBS) какой метод позволяет получить наиболее чистую ДНК для NGS? А) Метод кипячения Б) Коммерческие наборы на основе магнитных частиц В) Метод с использованием хлороформа Г) Простое растворение в воде **Ответ: Б**
39. **Практика:** Что означает «индекс деградации ДНК» (RIN/RQN) при оценке качества РНК/ДНК на биоанализаторе? А) Количество белка Б) Степень целостности (неразрушенности) молекулы нуклеиновой кислоты В) Концентрацию солей Г) Степень контаминации **Ответ: Б**
40. **Аттестация:** В процессе пробоподготовки для NGS этап «нормализации» (Normalization) библиотеки ДНК предназначен для: А) Удаления адаптеров Б) Выравнивания концентрации ДНК в разных образцах перед объединением в пул (Pooling) В) Увеличения количества ДНК Г) Очистки от РНК **Ответ: Б**

Дневник практики

Программа ПП специальность: «Лабораторная генетика»

Ф.И.О. _____

База практики _____

Сроки практики _____

Количество часов: 144

Ответственный за практику от кафедры (ФИО, должность) _____

Наименование практических разделов	Необходимое количество часов	Фактическое выполнение	Подпись
Практика	144		
Проведение лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний	142		
Промежуточная аттестация	2		