

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ВЫСШЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ  
СЕВЕРО-ЗАПАДНЫЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ  
ИМЕНИ И.И. МЕЧНИКОВА  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
(ГБОУ ВПО СЗГМУ ИМ. И.И.МЕЧНИКОВА МИНЗДРАВА РОССИИ)

КАФЕДРА МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

УТВЕРЖДАЮ

Ректор

ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И.Мечникова  
Минздрава России

«29» декабря 2015 г.



О.Г. Хурцилава/  
(подпись) (ФИО)

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА  
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ БИОЛОГОВ  
СО СРОКОМ ОСВОЕНИЯ 216 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ  
ПО ТЕМЕ «Лабораторная генетика»**

**I. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ**

Цель дополнительной профессиональной программы повышения квалификации биологов по специальности «лабораторная генетика» (далее – программа), в соответствии с положениями частей 1 и 4 статьи 76 Федерального закона «Об образовании в Российской Федерации» ФЗ-273 от 29.12.2012 г., заключается в удовлетворении образовательных и профессиональных потребностей, профессионального развития человека, обеспечении соответствия его квалификации меняющимся условиям профессиональной деятельности и социальной среды. Данная программа направлена на совершенствование имеющихся и получение новых компетенций, необходимых для профессиональной деятельности, и повышение профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации.

Трудоемкость освоения – 216 академических часов (1,5 месяца).

Основными компонентами программы являются:

- цель программы;
- планируемые результаты обучения;
- учебный план;
- календарный учебный график;
- требования к итоговой аттестации обучающихся;
- рабочие программы учебных модулей: «Специальные дисциплины»;
- организационно-педагогические условия реализации программы;
- оценочные материалы.

В содержании программы предусмотрены необходимые знания и практические умения по социальной гигиене и организации здравоохранения.

Содержание программы построено в соответствии с модульным принципом, структурными единицами модуля являются разделы. Каждый раздел модуля подразделяется на темы, каждая тема – на элементы, каждый элемент – на подэлементы. Для удобства пользования программой в учебном процессе каждая его структурная единица кодируется. На первом месте ставится код раздела (например, 1), на втором – код темы (например, 1.1), далее – код элемента (например, 1.1.1), затем – код подэлемента (например, 1.1.1.1). Кодировка вносит определенный порядок в перечень вопросов, содержащихся в программе, что, в свою очередь, позволяет кодировать контрольно-измерительные (тестовые) материалы в учебно-методическом комплексе (далее – УМК).

Учебный план определяет перечень, трудоемкость, последовательность и распределение модулей (разделов), устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (лекции, семинарские и практические занятия), формы контроля знаний.

В программу включены планируемые результаты обучения. Планируемые результаты обучения направлены на совершенствование профессиональных компетенций биолога генетической лаборатории, его профессиональных знаний, умений, навыков. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональными стандартами, квалификационными характеристиками по соответствующим должностям, профессиям и специальностям (или, квалификационным требованиям к профессиональным знаниям и навыкам, необходимым для исполнения должностных обязанностей, которые устанавливаются в соответствии с федеральными законами и иными правовыми актами Российской Федерации о государственной службе).

В дополнительной профессиональной программе повышения квалификации биологов генетических лабораторий по теме «Лабораторная генетика» содержатся требования к аттестации обучающихся. Итоговая аттестация по программе осуществляется посредством проведения экзамена и выявляет теоретическую и практическую подготовку обучающегося в соответствии с целями и содержанием программы.

Организационно-педагогические условия реализации программы. Условия реализации дополнительной профессиональной программы повышения квалификации биологов генетических лабораторий по теме «Лабораторная генетика» включают:

- а) учебно-методическую документацию и материалы по всем разделам (модулям) специальности;
- б) учебно-методическую литературу для внеаудиторной работы обучающихся;
- в) материально-технические базы, обеспечивающие организацию всех видов дисциплинарной подготовки:
  - учебные аудитории, оснащенные материалами и оборудованием для проведения учебного процесса;
  - клинические и лабораторные базы в медицинских организациях, научно-исследовательских организациях Министерства здравоохранения Российской Федерации;
- г) кадровое обеспечение реализации программы соответствует требованиям штатного расписания кафедры;
- д) законодательство Российской Федерации.

## II. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

### Характеристика квалификации и связанных с ней видов профессиональной деятельности, трудовых функций и (или) уровней квалификации

Квалификационная характеристика по должности: биолог генетической лаборатории

Должностные обязанности. Проводит лабораторные исследования в соответствии с профилем учреждения здравоохранения и лаборатории; организует рабочее место для проведения лабораторных исследований; осуществляет мероприятия по обеспечению и контролю качества лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах; осваивает и внедряет новые методы лабораторных исследований и оборудования; ведет медицинскую документацию в установленном порядке; планирует и анализирует результаты своей работы, готовит отчеты о своей работе; руководит работой среднего и младшего медицинского персонала; соблюдает принципы деонтологии.

Должен знать: законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; организацию и контроль деятельности клинических лабораторий; основы функционирования медицинского страхования; морфологию, физиологию, биохимию органов и систем организма; основы патоморфологии, патогенеза синдромов и заболеваний; клиническое значение лабораторных исследований в профилактике, диагностике и мониторинге заболеваний; современные направления развития медицины; преаналитические и аналитические технологии лабораторных исследований; принципы работы и правила эксплуатации лабораторного оборудования; правила охраны труда и пожарной безопасности при работе в клинических лабораториях; основы системы управления качеством клинических лабораторных исследований; правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций; правила оказания первой помощи при неотложных состояниях; деонтологию; основы трудового законодательства.

Требования к квалификации. Высшее образование (академическая квалификация: магистр или специалист) по одной из специальностей "Биология", "Биохимия", "Биофизика", "Генетика", "Микробиология", "Фармация"

Характеристика профессиональных компетенций, подлежащих совершенствованию в результате освоения дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по теме «Лабораторная генетика»

У обучающихся совершенствуются следующие общепрофессиональные компетенции (далее – ОПК)

*в организационно-управленческой деятельности:*

- способность и готовность использовать нормативную документацию, принятую в сфере охраны здоровья (законодательство Российской Федерации, технические регламенты, международные и национальные стандарты, приказы, рекомендации, международную систему единиц (далее – СИ), действующие международные классификации), а также документацию для оценки качества и эффективности работы медицинских организаций (ОПК-1);
- способность и готовность использовать знания по организации структуры лабораторной генетической службы, управленческой и экономической деятельности медицинских организаций различных типов по оказанию медицинской помощи; анализировать показатели работы генетических лабораторий всех уровней, проводить их оценку. Проводить оценку эффективности современных медико-организационных технологий при осуществлении диагностических исследований (ОПК-2).

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

*в диагностической деятельности:*

- способность и готовность осуществлять лабораторные генетические исследования: цитогенетические, молекулярно-генетические, молекулярно-цитогенетические, биохимические для своевременной диагностики группы наследственных заболеваний и патологических процессов, характерных для проявления генетических заболеваний (ПК-1)
- способность и готовность выполнять основные лабораторные диагностические мероприятия по выявлению неотложных и жизнеугрожающих состояний при генетических болезнях (ПК-2)
- способность осваивать и внедрять новые методы лабораторных генетических исследований, имеющих наибольшую диагностическую и аналитическую ценность (ПК-3);
- способность планировать и анализировать свою работу, вести лабораторную документацию, участвовать в составлении отчетов по работе подразделения (ПК-4);
- способность составить заявки на реактивы, расходные материалы, оборудование, необходимое для производственной деятельности (ПК-5);

*в профилактической деятельности:*

- способность и готовность применять современные методики сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья больных с наследственной и врожденной патологией в целях разработки научно обоснованных мер по улучшению и сохранению здоровья населения (ПК-7);
- способность и готовность использовать методы оценки природных и медико-социальных факторов в развитии генетических заболеваний (ПК-8)

Характеристика новых профессиональных компетенций,  
формирующихся в результате освоения дополнительной профессиональной программы  
повышения квалификации по теме «Наследственная и врожденная патология. Современные  
методы диагностики, лечения и профилактики»

У обучающегося должны быть сформированы следующие профессиональные компетенции (далее – ПК):

*в диагностической деятельности:*

- способность и готовность консультировать врачей по результатам лабораторно-генетического обследования (ПК-6).

#### Перечень знаний и умений

По окончании обучения биолог генетической лаборатории должен знать:

- Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; основы трудового законодательства
- организацию лабораторной службы; основы социальной гигиены в медицинской генетике;
- социальные аспекты медицинской генетики;
- учет, отчетность и ведение документации в генетической лаборатории;
- организацию труда биолога генетической лаборатории

- основы медицинской этики и деонтологии;
- психологические и морально-этические проблемы медицинской генетики,
- планирование и организацию дополнительного профессионального образования медицинских работников в Российской Федерации
- основные понятия общей и популяционной генетики;
- молекулярные основы наследственности;
- цитологические основы наследственности;
- общую клиническую характеристику наследственных заболеваний;
- общую характеристику мультифакторных болезней;
- принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения;
- современную классификацию основных наследственных заболеваний;
- правила и способы получения биологического материала для проведения цитогенетических, молекулярно-цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических исследований, необходимых для дифференциальной диагностики заболеваний;
- генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней;
- показания для проведения лабораторного генетического обследования,
- принципы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена;
- показания, сроки беременности и методы проведения дородовой диагностики;
- современные методы молекулярно-генетической диагностики; молекулярно-генетическую диагностику наиболее распространенных врожденных и наследственных заболеваний;
- методы консервирования, хранения и обезвреживания биологического материала;
- влияние биологических факторов на результаты исследований;
- организацию контроля качества лабораторных исследований; порядок и основные требования к его проведению;
- правила эксплуатации оргтехники и медицинского оборудования своего рабочего места;
- онкогенетику и генетические методы исследований при онкологических заболеваниях

По окончании обучения биолог генетической лаборатории должен уметь:

- Проводить клинические аналитические исследования в соответствии с профилем лаборатории с использованием современных клинко-диагностических технологий, а также измерительной и аналитической аппаратуры.
- Готовить необходимые реактивы, обрабатывать биологический материал для исследования.
- Внедрять новые методы молекулярно-генетических исследований, имеющие наибольшую аналитическую и клинко-диагностическую надежность при проведении селективного скрининга.
- Анализировать результаты проведенных исследований и способы их регистрации. Вести необходимую учетно-отчетную документацию.
- Осуществлять внутрिलाбораторный контроль качества исследований.
- Осуществлять забор биологического материала для проведения лабораторных и молекулярно-генетических исследований.
- Культивировать клетки различных тканей для получения цитогенетических препаратов
- Проводить цитогенетический анализ препаратов, используя различные методы дифференциального окрашивания.

- Проводить массовый и селективный скрининг на наследственные болезни обмена, биохимический контроль лечения больных.
- Проводить цитогенетические и молекулярно-генетические исследования опухолевого материала
- осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей;

По окончании обучения биолог генетической лаборатории должен владеть:

- Организацией рабочего места для проведения лабораторных исследований.
- Подготовкой проб для проведения молекулярно-генетических лабораторных исследований
- Проведением молекулярно-генетической диагностики
- Приготовлением препаратов для цитогенетических исследований
- Кариотипированием с использованием номенклатуры ISCN
- Оформлением необходимой документации;
- Пользованием компьютерными хромосомными и геномными программами;

### III. ТРЕБОВАНИЯ К ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Итоговая аттестация по дополнительной профессиональной программе повышения квалификации биологов по теме «Лабораторная генетика» проводится в форме экзамена и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку биолога генетической лаборатории в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом дополнительной профессиональной программы повышения квалификации биологов по теме «лабораторная генетика».

Лица, освоившие профессиональная программа повышения квалификации по специальности «лабораторная генетика» и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном профессиональном образовании – удостоверение о повышении квалификации.

Лицам, не прошедшим итоговой аттестации или получившим на итоговой аттестации неудовлетворительные результаты, а также лицам, освоившим часть дополнительной профессиональной программы и (или) отчисленным из ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России, выдается справка об обучении или о периоде обучения.

#### IV. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

##### РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ «СПЕЦИАЛЬНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ»

##### РАЗДЕЛ 1 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1	Медицинская генетика история и современность
1.1.1	Этапы становления медицинской генетики
1.1.2	Направления исследований в современной генетике человека
1.2	Гены и признаки.
1.2.1	Законы передачи наследственных признаков. Доминантность, рецессивность, Кодоминантность. Сцепленное наследование. Группы сцепления. Признаки, сцепленные с полом
1.2.2	Генетические карты. Методы картирования генов.
1.2.3	Комплементарность. Эпистаз. Полимерия. Гены-модификаторы
1.2.4.	Взаимодействие генотипа и среды в формировании признаков
1.2.4.1	Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопии и фенокопии
1.3.	Молекулярные основы наследственности
1.3.1	Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. ДНК. Свойства генетического кода. Репликация. Структура гена.
1.3.2	Транскрипция. Регуляция транскрипции. Тканевая специфичность
1.3.3	Сплайсинг. Альтернативный сплайсинг
1.3.4	Рибонуклеиновые кислоты РНК. Типы РНК
1.3.5	Трансляция. Посттрансляционная модификация
1.3.6	Механизмы регуляции генной экспрессии. Генетическая и эпигенетическая регуляция экспрессии генов
1.3.7	Митохондриальный геном
1.4.	Цитологические основы наследственности
1.4.1.	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности
1.4.2.	Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия. Структурно-функциональная организация хромосом. Гетерохроматин и эухроматин.
1.4.3.	Митоз и мейоз, фазы, биологический смысл
1.4.5.	Современные представления о нормальном кариотипе человека. Понятие об аутосомах и половых хромосомах
1.4.6.	Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии. Механизмы, обуславливающие количественные и структурные перестройки кариотипа
1.5.	Изменчивость
1.5.1.	Ненаследственная форма изменчивости. Адаптивные модификации, морфозы. Тератогенез.
1.5.1.	Наследственные форма изменчивости Комбинативная и мутационная изменчивость
1.5.1.1	Классификация мутаций
1.5.1.2	Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения Роль репарации..
1.5.1.3	Понятие динамической мутации и премутации
1.5.1.3.1	Заболевания, обусловленные экспансией тринуклеотипных повторов. Понятие антиципации



<b>Код</b>	<b>Наименования тем, элементов и подэлементов</b>
1.5.1.3.2	Молекулярные механизмы экспансии тринуклеотидных повторов
1.5.1.4.	Хромосомные aberrации (структурные перестройки хромосом), механизмы происхождения, фенотипические проявления
1.5.1.4.1	Основные структурные перестройки хромосом: делеции, дупликации, инверсии, транслокации, изохромосомы
1.5.1.5.	Геномные мутации (числовые аномалии), механизмы их возникновения, фенотипические проявления. Мозаицизм и химеризм
1.5.1.6.	Классификация мутаций по их локализации Соматические и герминативные мутации
1.5.1.7.	Спонтанный и индуцированный мутагенез. Программы и методы тестирования факторов среда на мутагенность. Оценка генетических последствий
1.6.	Методы генетики человека
1.6.1.	Генетические методы исследования
1.6.2.	Синдромологический анализ
1.6.3.	Сегрегационный анализ
1.6.4.	Близнецовый метод
1.6.5.	Биохимические методы исследования
1.6.6.	Цитогенетические методы исследования. Методы исследования хромосомного набора. Методы учета соматических мутаций
1.6.7.	Молекулярно-генетические методы
1.7.	Популяционная генетика
1.7.1	Определение популяции
1.7.2	Частоты признаков и генов. Генетическое равновесие в популяции и факторы его нарушающие.

**РАЗДЕЛ 2**  
**КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА**

<b>Код</b>	<b>Наименования тем, элементов и подэлементов</b>
2.1	Наследственность и патология. Генетические факторы этиологии, патогенеза наследственных болезней
2.1.1	Классификация наследственных болезней. Основные характеристики наследственных болезней.
2.2	Хромосомные болезни
2.2.1	Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях
2.2.2	Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии
2.2.3	Мозаичные и полные формы хромосомных болезней
2.2.4	Элиминация аномальных гамет и зигот. Хромосомная патология в этиологии спонтанных аборт
2.2.5	Основные показания для проведения хромосомного анализа
2.2.6.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом
2.2.7.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом
2.2.8.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом
2.2.9	Представления о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге.

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.2.10	Заболевания, связанные с нарушением импринтинга и их молекулярная диагностика.
2.2.11.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом
2.3	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)
2.3.1	Общая характеристика наследственных болезней обмена (НБО)
2.3.2.	Уровни диагностики НБО
2.4	Болезни с наследственным предрасположением
2.4.1	Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением
2.4.2	Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакторных болезней (МФБ)
2.4.3	Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ
2.4.4	Методы генетического анализа МФБ и генетические модели исследования
2.4.5.	Генные сети и болезни
2.4.6	Гены предрасположенности. Стратегия поиска генов предрасположенности. Ассоциации МФБ.
2.4.7	Клинико-генетическая характеристика МФБ
2.5	Генетические болезни соматических клеток
2.5.1	Современные представления о механизмах канцерогенеза. Двухударная модель Кнадсена. Онкогены и гены-супрессоры. Механизмы инактивации генов-супрессоров в опухоли. Генетическая и эпигенетическая регуляция генов при опухолеобразовании
2.5.2	Наследственный и спорадический рак.
2.5.3.	Генетические нарушения при гемобластозах

### РАЗДЕЛ 3 ЛАБОРАТОРНЫЕ МЕТОДЫ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
3.1.	Цитогенетические методы диагностики
3.1.1	Исследование полового хроматина
3.1.1	Хромосомный анализ (Кариотипирование)
3.1.2	Показания к постнатальному и пренатальному кариотипированию.
3.1.3	Методы приготовления хромосомных препаратов
3.1.4	Методы окрашивания хромосомных препаратов
3.1.5	Принципы идентификации метафазных хромосом человека
3.1.6.	Цитогенетический анализ полных (регулярных) и мозаичных форм аномалий кариотипа)
3.1.7.	Анализ происхождения маркерных хромосом
3.1.8.	Проблема хромосомного полиморфизма у человека
3.1.9	Особенности цитогенетического анализа опухолевых тканей.
3.1.10	Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным.
3.1.11	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфических ДНК-зондов
3.1.12	Сравнительная геномная гибридизация, CGH
3.1.13	Клинические показания для проведения молекулярноцитогенетического исследования

3.1.14	Стандарты и контроль качества в цитогенетических исследованиях
3.2.	Биохимические методы диагностики
3.2.1	Правила сбора и хранения биологического материала
3.2.2.	Внутрилабораторный и межлабораторный контроль качества (КК) лабораторных исследований
3.2.3.	Общая характеристика физико-химических методов
3.2.4	Фотометрия и флуориметрия.
3.2.5	Хроматография и электрофорез
3.2.6	Теоретические основы биохимических методов диагностики
3.2.7	Тандемная масс-спектрометрия
3.3.	Молекулярно-генетические методы диагностики
3.3.1	ДНК-полимеразы. ДНК-зависимые РНК-полимеразы. Лигазы, киназы, фосфатазы. Нуклеазы. Протеолитические ферменты
3.3.3.	Рестрикция ДНК. Рестрикционный анализ молекул ДНК. Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов
3.3.4.	Молекулы нуклеиновых кислот, используемые в ДНК-диагностике. Методы выделения ДНК РНК. Синтез олигонуклеотидов. Методы получения ДНК- и РНК-зондов
3.3.5	Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. (ПЦР, Множественная реакция амплификации, ПЦР в реальном времени. QF- ПЦР)
3.3.6	Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике
3.3.7	Электрофорез нуклеиновых кислот
3.3.8	Прямые методы ДНК диагностики. Секвенирование. ДНК-диагностика и оценка генетического риска
3.3.9	Косвенные методы ДНК-диагностики
3.3.10	Методы регистрации точковых мутаций
3.3.11	Методы чиповой диагностики и новые эффективные методы секвенирования ДНК (метод нанопор).
3.3.12	Область применения ДНК-диагностики
3.3.12	Организация лаборатории для молекулярно-генетических исследований. Условия работы. Источники ошибок. Техника безопасности при работе с мутагенными и токсичными веществами

**РАЗДЕЛ 4**  
**ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ**

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
4.1.	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии
4.1.1	Трехуровневая система профилактики наследственной и врожденной патологии
4.1.2	Преконцепционная профилактика
4.1.3	Мониторинг врожденных аномалий развития
4.2.	Медико-генетическое консультирование
4.2.1	Определение медико-генетического прогноза потомства
4.2.2	Уточнение диагноза с помощью генетических методов
4.2.3	Принципы расчета повторного генетического риска :
4.3	Преимплантационная диагностика
4.3.1	Показания к преимплантационной диагностике
4.3.2	Преимплантационная диагностика моногенных заболеваний
4.3.3	Преимплантационная диагностика хромосомных болезней
4.3.4	Преимплантационный скрининг

4.4.	Пренатальная диагностика
4.4.1	Определение пренатальной диагностики. Фундаментальные и прикладные аспекты пренатальной диагностики. (далее ПД)
4.4.2	Общие показания к ПД
4.4.3	Методические подходы к ПД
4.4.4	Пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери.
4.4.5	Комбинированный УЗ и биохимический скрининг в I триместре. Эффективность программ пренатального скрининга
4.4.6	Инвазивные методы ПД
4.4.7	Современные направления развития ПД
4.5.	Неонатальный скрининг
4.5.1	Требования к программам массового скрининга
4.5.2	Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на ФКУ, врожденный гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз
4.5.3	Контроль качества скринирующих программ
4.5.4	Региональные и этнические особенности программ
4.5.5	Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний
4.6	Генетическое тестирование
4.6.1	Основы фармакогенетики
4.6.1	Генетическое тестирование наследственных болезней с поздним началом
4.6.1	Генетическое тестирование предрасположенности к многофакторным заболеваниям

## V. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

Цель: систематизация и углубление профессиональных знаний, умений, навыков, освоение новых знаний, методик, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций по вопросам лабораторной диагностики генетических болезней

Категория обучающихся: Высшее образование (академическая квалификация: магистр или специалист) по одной из специальностей "Биология", "Биохимия", "Биофизика", "Генетика", "Микробиология", "Фармация"

Трудоемкость обучения: 144 академических часа.

Форма обучения: очная

Режим занятий: 6 академических часов в день

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			Лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ	СР	ДО	
Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»								
<b>1</b>	<b>Генетика человека</b>	<b>40</b>	<b>40</b>	-	-			Промежуточный контроль (зачет)
1.1	Медицинская генетика история и современность	4	4	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.2	Гены и признаки.	4	4	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.3	Молекулярные основы наследственности	12	12	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.4	Цитологические основы наследственности	8	8	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.5	Изменчивость	4	4	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.6	Методы генетики человека	4	4	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.7	Популяционная генетика	4	4	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
<b>2</b>	<b>Клиническая генетика</b>	<b>20</b>	<b>20</b>	-	-			Промежуточный контроль (зачет)
2.1	Наследственность и патология	2	2	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
2.2	Хромосомные болезни	6	6	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
2.3	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)	6	6	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
2.4	Болезни с наследственным предрасположением	2	2	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
2.5	Генетические болезни соматических клеток	4	4	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
<b>3</b>	<b>Лабораторные методы генетической диагностики</b>	<b>102</b>	-	<b>40</b>	<b>62</b>			Промежуточный контроль (экзамен)
3.1	Цитогенетические методы диагностики	40	-	18	22			Текущий контроль (тестовый контроль)
3.2	Биохимические методы диагностики	24	-	-	24			Текущий контроль (тестовый контроль)
3.3	Молекулярно-генетические методы диагностики	38	-	22	16			Текущий контроль (тестовый контроль)

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			Лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ	СР	ДО	
<b>4</b>	<b>Профилактика наследственных болезней</b>	<b>48</b>	<b>18</b>	<b>-</b>	<b>30</b>			Промежуточный контроль (зачет)
4.1	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии	4	-	-	4			Текущий контроль (тестовый контроль)
4.2	Медико-генетическое консультирование	8	-	-	8			Текущий контроль (тестовый контроль)
4.3	Преимплантационная диагностика	12	6	-	6			Текущий контроль (тестовый контроль)
4.4	Пренатальная диагностика	12	6	-	6			Текущий контроль (тестовый контроль)
4.5	Неонатальный скрининг	12	6	-	6			Текущий контроль (тестовый контроль)
<b>Итоговая аттестация</b>		<b>6</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>6</b>			<b>Экзамен</b>
<b>Всего</b>		<b>216</b>	<b>78</b>	<b>40</b>	<b>98</b>			



## VII. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

### Примерная тематика лекционных занятий

№	Тема лекции	Содержание лекции (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание лекции)	Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций)
1	Медицинская генетика – история и современность	3.1; 3.1.1; 3.1.2	ОПК-2
2	Принципы организации медико-генетической помощи. Задачи и функции медико-генетических консультаций	2.2; 2.3.	ОПК-1; ОПК-4
3	Цитологические основы наследственности.	3.4.; 3.4.2; 3.4.3; 3.4.4	ПК-2; ПК-3
4	Изменчивость и мутагенез	3.5; 3.5.1; 3.5.1.2; 3.5.1.3	ПК-3; ПК-10
5	Этиология и патогенез наследственных болезней	4.1; 4.1.1; 4.1.2; 4.1.3	ПК-1; ПК-12
6	Заболевания, связанные с нарушением импринтинга и их молекулярная диагностика	4.2.8.5; 4.2.8.6	ПК-1; ПК-12
7	Мозаицизм: происхождение и проблемы интерпретации	3.5.1.5.1; 4.2.3; 5.1.6.	ПК-2; ПК-3; ПК-5; ПК-8
8	Генетические исследования в гематологической и онкологической клинике	4.5.3. 4.5.3.14.5.3.24.5.3.3	ПК-1; ПК-2; ПК-3; ПК-4
9	Семиотика наследственных болезней	4.1.6; 4.1.7	ОПК-1; ПК-1; ПК-9; ПК-12
10	ДНК-диагностика наследственных болезней. Прямая и косвенная ДНК-диагностика	5.3.8; 5.3.8.1; 5.3.8.1; 5.3.9; 5.3.9.1; 5.3.9.2; 5.3.9.3	ПК-1; ПК-2; ПК-3; ПК-4; ПК-12
11	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	3.6.5; 3.6.5.1; 3.6.5.2; 3.6.5.3; 5.2	ОПК-1; ПК-1; ПК-2; ПК-4; ПК-12
12	Синдромы хромосомной нестабильности	4.2.9.; 4.2.9.1; 4.2.9.2	ОПК-1; ПК-1; ПК-2; ПК-4; ПК-12
13	Организационные основы профилактики наследственных болезней	6.1; 6.1.1; 6.1.2	ОПК-1; ОПК-2; ПК-11; ПК-12
14	Пренатальное медико-генетическое консультирование	6.2.; 6.4.	ОПК-1; ОПК-2; ПК-11; ПК-12
15	Организация неонатального скрининга	2.2.1;	ОПК-1; ОПК-2; ПК-9; ПК-11; ПК-12
16	Уровни диагностики НБО	4.3.2; 4.3.2.1; 4.3.2.2; 4.3.2.3; 4.3.2.4	ОПК-1; ПК-1; ПК-2; ПК-4; ПК-12
17	Организация и эффективность пренатальной диагностики в профилактике врожденных пороков развития	2.2.2;	ОПК-1; ОПК-2; ПК-9; ПК-11; ПК-12
18	Принципы лечения наследственных болезней	4.1.8; 4.1.8.1; 4.1.8.2; 4.1.8.3; 4.1.8.4; 4.1.8.5	ПК-1; ПК-4; ПК-12
19	Законы передачи наследственных признаков	3.2.1; 3.2.3; 3.2.4.	ПК-1;
20	Эпигенетические механизмы регуляции генома	3.3.6.2	ПК-1;



**Примерная тематика семинарских занятий**

№	Тема семинара	Содержание семинара (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание семинарских занятий)	Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций)
1.	Экспресс-методы диагностики хромосомных болезней		ПК-2; ПК-3; ПК-5
2.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа	4.2.8.5; 4.2.8.5.1; 4.2.8.5.2	ПК-1; ПК-12
3.	Организация молекулярно-генетической лаборатории	5.1.14; 5.1.14.1	ПК-5; ПК-6; ПК-7;
4.	Особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов	1.3.2	ПК-2; ПК-5; ПК-7
5.	Методы исследования метаболитов, применяемые для диагностики НБО	3.6.5.4	ПК-2; ПК-3; ПК-5
6.	Представление о молекулярно-генетических механизмах развития синдрома ломкой X-хромосомы	4.2.8.4	УК-1; ПК-2; ПК-3;
7.	Контроль качества биохимических лабораторных исследований	5.2.1; 5.2.2; 5.2.2.1; 5.2.2.2	ПК-5; ПК-6; ПК-7;
8.	Анализ происхождения маркерных хромосом	5.1.7.	ПК-2; ПК-8
9.	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфических ДНК-зондов	5.1.11	ПК-8
10.	Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным.	5.1.10	ПК-2; ПК-8
11.	Организация работы цитогенетической лаборатории	5.1.14.2	ОПК-1; ОПК-2; ПК-6
12.	Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике	5.3.2; 5.3.2.1; 5.3.2.2; 5.3.2.3; 5.3.2.4; 5.3.2.5	ПК-2; ПК-7;
13.	Рестрикционный анализ молекул ДНК. Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов	5.3.3; 5.3.3.1	ПК-2;
14.	Источники ошибок при ДНК-диагностике	5.3.12.2; 5.3.12.3; 5.3.12.3	ПК-2; ПК-3;
15.	Лизосомные болезни. Общая характеристика, критерии лизосомных болезней.	4.3.9	ПК-1;
16.	Наследственные заболевания, связанные с нарушениями транспорта и утилизации металлов	4.3.10	ПК-1;
17.	Особенности медико-генетического консультирования в семьях с частичными моно- и трисомиями	4.2.8.1; 4.2.8.2; 4.2.8.3	ПК-10;
18.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом	4.2.8; 4.2.8.1; 4.2.8.1.1; 4.2.8.1.2; 4.2.8.1.3; 4.2.8.1.4; 4.2.8.1.5; 4.2.8.2.1	ПК-1;
19.	Генетическое равновесие в популяции и факторы его нарушающие	3.8.1; 3.8.2	ПК-1;
20.	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение	4.3.8	ПК-1;

### Примерная тематика практических занятий

№	Тема практических занятий	Содержание практического занятия (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание практических занятий)	Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций)
1.	Приготовление хромосомных препаратов из ворсин хориона		ПК-2; ПК-3;
2.	Окрашивание флуорохромами хромосомных препаратов для дифференциального продольного свечения метафазных хромосом (Q-методы)	5.1.4.2	ПК-2; ПК-3;
3.	Методы, выявляющие линейную дифференцированность и локализацию конститутивного гетерохроматина метафазных хромосом красителем Гимза	5.1.4.3; 5.1.4.3	ПК-2; ПК-3;
4.	Правила сбора и хранения биологического материала для биохимических исследований	5.2.1.	ОПК-1; ПК-2; ПК-3;
5.	Постановка культуры лимфоцитов периферической крови	5.1.3; 5.1.3.1	ОПК-1; ПК-2; ПК-3;
6.	Фиксация и приготовление хромосомных препаратов из культуры лимфоцитов периферической крови	5.1.3; 5.1.3.2	ПК-2; ПК-3;
7.	Выделение ДНК с помощью стандартных наборов	5.3.4; 5.3.4.1	ОПК-1; ПК-2; ПК-3;
8.	Использование компьютерной программы по базе данных ECLAMPС	6.1.3.6	ПК-5
9.	Использование компьютерных программ кариотипирования для идентификации метафазных хромосом	5.1.5.3	ПК-5
10.	Подготовка проб для ПЦР	5.3.5.1	ОПК-1; ПК-2; ПК-3; ПК-5
11.	Постановка ПЦР	5.3.5.1	ОПК-1; ПК-2; ПК-3; ПК-5
12.	Анализ результатов ПЦР	5.3.5.1	ОПК-1; ПК-2; ПК-3; ПК-5

### УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

#### Основная литература:

1. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. — 4-е изд., доп. и пере- раб. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2011. — 592 с.
2. Наследственные болезни. Национальное руководство./*гл.ред.* Н. П. Бочков, Е.К.Гинтер, В.П. Пузырев М. :ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 998 с.
3. Ньюсбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. Медицинская генетика / пер. с англ.; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 602 с.
4. Спейчер М. Р., Антонаракис С. Е., Мотулски А. Г.Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы. ООО "Издательство Н-Л", 2014 г., 1056 с.

#### Дополнительная литература:

1. Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития человека.– Спб.: Научная литература, 2006.-520 с.
2. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика М, Изд. «Медпрактика-М»,2006, 318 стр.

3. Кашеварова А.А., Лебедев И.Н., Назаренко Л.П. Архитектура генома и хромосомные болезни. Синдромы реципрокных микроделений и микродупликаций: атлас / Под ред. акад. РАН, проф. В.П. Пузырёва. –Томск:Изд-во «Печатная мануфактура», 2014.–56 с.
4. Краснопольская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ. Справочное пособие для биологов.– М: Фохат, 2005.-364 с.
5. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней /Под.ред. Э.К.Айламазян, В.С. Баранов.- М.: МЕД-Пресс Информ, 2006.-415 с.
6. Юров И.Ю., Ворсанова С.Г, Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы. Молекулярные и цитогенетические аспекты. Издательство: Медпрактика-М, Москва, 2014 384 с

Методические рекомендации и пособия по изучению программы:

1. Малышева О.В. Моногенные наследственные болезни и молекулярная диагностика Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 36 с.
2. Петруничев А.Ю. Использование международной номенклатуры хромосом в кариотипировании (на основе ISCN 2009)/ Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2013 – 36 с.
3. О. П. Романенко, Д. К. Верлинская, Т. И. Кадурина, Т. В. Харченко ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ. Учебное пособие. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 60 с.
4. Харченко Т.В, Петруничев А.Ю. Основы медицинской генетики Часть.1 Цитологические основы наследственности. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2013 – 71 с.
5. Харченко Т.В. Генетические аспекты нарушений репродуктивной функции. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 40 с.
6. Харченко Т.В. Основы онкологической цитогенетики. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 48 с.

Программное обеспечение:

1. Microsoft office
2. Internet explorer
3. Leica CW 4000

Базы данных, информационно справочные системы:

1. <http://atlasgeneticsoncology.org/index.html>
2. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gnd>
3. <http://www.zdrav.ru/articles/practice/detail.php?ID=79274&redct=Y>

## МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

- а. Кабинеты:** 3 учебных кабинета пл. 31,8 кв.м., 34,6 кв.м., 35,3 кв.м. микроскопная 13,8 кв.м., по адресу Пискаревский пр, д 47, корпус 6.
- б. Лаборатории:** учебная лаборатория 19,4 кв.м по адресу Пискаревский пр, д 47, лаборатории на клинических базах: СПб ГУЗ Диагностический центр (медико-генетический), Тобольская ул., 5; ФГБУ РосНИИГТ ФМБА России, 2-я Советская ул., д. 1.
- в. Мебель:** столы-парты – 8, столы рабочие - 15, стол лабораторный для физических исследований – 1 стулья -70, шкафы-12, учебные доски-3, экраны для презентаций - 3.
- г. Аппаратура, приборы:** световые микроскопы Leica DM-1000 3 шт и Leica 2000,

компьютерный анализатор изображения Leica DM 2500, ламинарный бокс, термостат, автоматические дозаторы переменного объема Research (Eppendorf): 0.5-10 мкл, 2-20 мкл, 20-200 мкл, 100-1000 мкл; штативы для пипеток и микропробирок на 0.2 мл, 0.6 мл, 1.5 мл), лабораторный холодильник с камерами +4°C и -20°C, термостаты, центрифуга с вертикальным ротором (кафедра). Оснащение диагностических лабораторий на базах: ПЦР-машина (амплификатор), источник постоянного тока, установки для горизонтального и вертикального электрофореза, ПЦР-боксы, приборы для ПЦР и QF-ПЦР, секвенатор, tandemный масс-спектрометр фирмы "Waters" (США), иммуно-флуоресцентный анализатор "Victor-2" (Финляндия, Wallac) и др., приборы для ПЦР и QF-ПЦР, секвенатор

- д. **Технические средства обучения:** персональные компьютеры с выходом в Интернет - 2, мультимедиа, аудио- и видеотехника, компьютерное мультимедийное оборудование (компьютер, мультимедийный проектор) для проведения лекций, семинаров и практических занятий – 3, МФУ - 3.

## VIII. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

Текущий контроль успеваемости обеспечивает оценивание хода освоения модулей, и проводится в форме тестового контроля. Промежуточная аттестация – оценивание промежуточных и окончательных результатов обучения по модулям. Промежуточная аттестация проводится в форме зачета или экзамена.

Итоговая аттестация обучающихся по результатам освоения дополнительной профессиональной программы повышения квалификации биологов по теме «Лабораторная генетика» проводится в форме экзамена и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку биолога генетической лаборатории по теме «Лабораторная генетика» в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

Примерная тематика контрольных вопросов:

1. Основные принципы и методы диагностики генных болезней. Методы, применяемые при детекции неизвестных мутаций и идентификации известных мутаций, методы чиповой диагностики и новые эффективные методы секвенирования ДНК
2. Феномен геномного импринтинга. Роль импринтинга в нормальном и патологическом развитии человека. Однородительские дисомии. Болезни импринтинга (определение и примеры).
3. Нарушения обмена меди. Биохимическая и молекулярная диагностика.
4. Классификация хромосомных болезней. Показания к цитогенетическому исследованию. Понятие о полных и частичных моно- и трисомиях
5. Частичные моносомии и частичные трисомии. Основные механизмы возникновения.
6. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях.
7. Пренатальный биохимический скрининг. Сывороточные маркеры в 1 и 2 триместре беременности
8. Альфа-фетопротеин и хорионический гонадотропин человека. Факторы, влияющие на уровень сывороточных маркеров.
9. Врожденные пороки развития: типы, классификация. Основные клеточные механизмы нарушения морфогенеза.
10. Пренатальное кариотипирование. Проблема плацентарного мозаицизма.
11. Хромосомный анализ на различных стадиях клеточного цикла. Показания к применению.
12. Аномалии системы половых хромосом. Цитогенетические и молекулярные методы диагностики.
13. Полиморфизм эухроматиновых районов – "варианты", сегментные дупликации и делеции. Клиническое значение.
14. Хромосомный дисбаланс, как летальный фактор у человека: спонтанные аборт и мертворождения
15. Нарушения аминокислотного обмена. Лабораторные методы диагностики..
16. Взаимодействие генов и его фенотипическое выражение (доминирование, комплементарное действие, эпистаз, полимерия, плейотропное действие гена).
17. Флюоресцентная *in situ* гибридизация. Современные модификации метода. Мультицветная FISH (mFISH) и спектральное кариотипирование.
18. Роль репарационных систем в обеспечении генетических процессов. Нарушения в процессах репарации как причина наследственных молекулярных болезней.
19. Наследственные болезни обмена веществ. Этиология и патогенез. Классификация. Показания для обследования на наследственные болезни обмена веществ.
20. Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки; делеции, дупликации, инверсии, транслокации, транспозиции. Механизмы их возникновения, использование в генетическом анализе для локализации отдельных генов и составления

- генетических карт. Особенности мейоза при различных типах перестроек
21. Закономерности распределения генотипов в популяциях. Закон Харди-Вайнберга. Дрейф генов. Инбридинг. Равновесная популяция и факторы эволюции.
  22. Структура ДНК. Нуклеотиды. Комплементарность цепей. Репликация ДНК. Понятия: ген, генотип, фенотип, мутации. Репарация ДНК, клинические примеры дефектов репарации.
  23. Наследование, сцепленное с полом. Пренатальная диагностика X-сцепленных заболеваний.
  24. Мутации: генеративные, соматические, спонтанные и индуцированные.
  25. Номенклатура хромосом человека.
  26. Тератогенез. Тератогенные факторы окружающей среды. Особенности тератогенного действия физических, химических и биологических факторов.
  27. Тератогенез. Тератогенные факторы окружающей среды. Особенности тератогенного действия физических, химических и биологических факторов.
  28. 2. Генетические и средовые факторы мультифакториальных заболеваний, роль пола, разовые и этнические факторы, кровное родство, конкордантность близнецов, семейное накопление.
  29. Морфология хромосом человека. Химический состав и молекулярная организация хромосом. Понятие об эухроматине. Понятие о нормальном хромосомном полиморфизме.
  30. Критерии мультифакториального наследования: соотношение между популяционной частотой и семейной частотой, зависимость повторного риска от числа больных в семье, их степени родства, тяжести заболевания у пробанда, возраста манифестации, пола пробанда.
  31. Сперматогенез и оогенез. Особенности гаметогенеза у человека.
  32. Мужское бесплодие. Алгоритм лабораторной диагностики.
  33. Ассоциации мультифакториальных заболеваний с полиморфными генетическими маркерами: их возможные причины, практическое значение, конкретные примеры.
  34. Дифференциальное окрашивание хромосом. Различные типы сегментации.
  35. Основные характеристики мультифакториальной пороговой модели: понятие об аддитивном полигенном наследовании, нормальное распределение подверженности, пороговые механизмы.
  36. Взаимодействие генов и его фенотипическое выражение (доминирование, комплементарное действие, эпистаз, полимерия, плейотропное действие гена).
  37. Ядрышкообразующие районы хромосом (ЯОР). Межхромосомная, межклеточная, межтканевая и межиндивидуальная вариабельность. Методы выявления полиморфизма ЯОР.
  38. Мутагенез. Классификация мутаций.
  39. Кроссинговер и его биологическая роль.
  40. Центральный постулат Ф. Крика. Генетический код, его свойства.
  41. Числовые aberrации хромосом. Полиплоидия. Анеуплоидия. Моно- и полисомия.
  42. Использование нуклеотидных зондов для диагностики наследственных болезней.
  43. Мутации: генеративные, соматические, спонтанные и индуцированные.
  44. Точковые мутации. Частота мутаций. Факторы естественного мутационного процесса.
  45. Этапы диагностики наследственных болезней обмена веществ. Уровни диагностики.
  46. QF- ПЦР в пренатальной диагностике хромосомных болезней
  47. Уникальные и повторяющиеся последовательности ДНК.
  48. Понятие о кариотипе. Общая морфология, размеры и число хромосом человека.
  49. Неонатальный биохимический скрининг. Методические подходы.
  50. Экспрессия генов. Этапы синтеза белка: транскрипция, процессинг, трансляция.
  51. Стабильность генетического материала и спонтанный мутационный процесс.
  52. ДНК – методы идентификации личности и установления отцовства.
  53. Пенетрантность и экспрессивность гена.
  54. Эпидемиологические характеристики мультифакториальных заболеваний: распространенность в популяциях, половой диморфизм.

55. Прямые и непрямые методы получения хромосомных препаратов.
56. Основные этические проблемы медицинской генетики Этические проблемы генетического тестирования Этические вопросы при использовании методов пренатальной и предимплантационной диагностики.
57. Типовые нарушения обмена веществ Методы исследования углеводного обмена. Методы исследования обмена отдельных аминокислот.
58. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации.
59. Методы выявления малых мутаций
60. Уровни патогенеза наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой, органный, системный).
61. Плейотропный эффект. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней.
62. Аномалии системы половых хромосом. клиника, клинико-цитогенетические варианты Цитогенетические и молекулярные методы диагностики.
63. Структурные аномалии X- и Y-хромосом, фенотипические проявления. Истинный гермафродитизм.
64. Независимое распределение гамет в мейозе. Прямые биологические доказательства
65. Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации: репликация, транскрипция и трансляция.
66. Дигибридное скрещивание. Закон независимого комбинирования признаков и граница его действия.
67. Свойства генетического кода. Доказательства триплетности кода. Расшифровка кодонов. Терминирующие кодоны
68. Синдромы хромосомной нестабильности. Цитогенетическая и молекулярная диагностика.
69. Мейоз, характеристика его стадий. Кроссинговер и его биологический смысл. Патология мейоза.
70. Синдромы Прадера-Вилли и Энгельмана. Цитогенетическая и молекулярная диагностика.
71. Генетический контроль дифференцировки пола.
72. Экспрессия генов. Этапы синтеза белка: транскрипция, процессинг, трансляция. Клинические примеры нарушений.
73. Генотерапия наследственных болезней обмена веществ. Методические подходы, проблемы, перспективы.
74. Врожденный гипотиреоз. Неонатальный скрининг. Методические подходы и алгоритмы.
75. Феномен геномного импринтинга. Роль импринтинга в нормальном и патологическом развитии человека. Однородительские дисомии. Болезни импринтинга (определение и примеры).
76. Основные принципы и методы диагностики генных болезней. Методы, применяемые при детекции неизвестных мутаций и идентификации известных мутаций, методы чиповой диагностики и новые эффективные методы секвенирования ДНК
77. Принципы генетической профилактики мультифакториальных заболеваний. Подходы к оценке риска при медико-генетическом консультировании. Понятие о преконцепционной профилактике.
78. Массовый скрининг. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, на которые проводится массовый скрининг.
79. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования и особенности генеалогического анализа при наследственных болезнях с разным типом наследования (на конкретных клинических примерах).
80. Определение и классические составляющие генетического груза. Мутационный, сегрегационный, субституционный груз. Факторы, влияющие на величину генетического

груза. Величина и основные показатели генетического груза в отечественной популяции.

81. Лечение наследственных болезней обмена веществ: этиологическое, патогенетическое, симптоматическое.

82. Методы молекулярной диагностики. Выделение ДНК, ПЦР, электрофорез, рестрикционный анализ.

83. Полиморфизм генов детоксикации. Особенности лекарственной терапии некоторых болезней (эндометриоз, бронхиальная астма) в зависимости от полиморфизма генов системы детоксикации.

84. Концептуальные основы предиктивной медицины. Определений генных сетей. Тестирование аллельного полиморфизма как методический базис предиктивной медицины. Методы генетического тестирования.

85. Болезни дыхательных цепей митохондрий. Общая характеристика. Распространенность в популяции человека. Биохимические методы диагностики.

86. Механизмы эпигенетической изменчивости. Метилирование/ деметилирование ДНК. Ацетилирование / деацетилирование гистонов. Регуляторные РНК.

87. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование). Использование статистических методов при изучении количественных признаков.

88. Массовый скрининг. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, на которые проводится массовый скрининг.

89. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования и особенности генеалогического анализа при наследственных болезнях с разным типом наследования (на конкретных клинических примерах).

90. Определение и классические составляющие генетического груза. Мутационный, сегрегационный, субституционный груз. Факторы, влияющие на величину генетического груза. Величина и основные показатели генетического груза в отечественной популяции.

91. Лечение наследственных болезней обмена веществ: этиологическое, патогенетическое, симптоматическое.

92. Методы молекулярной диагностики. Выделение ДНК, ПЦР, электрофорез, рестрикционный анализ.

93. Полиморфизм генов детоксикации. Особенности лекарственной терапии некоторых болезней (эндометриоз, бронхиальная астма) в зависимости от полиморфизма генов системы детоксикации.

94. Концептуальные основы предиктивной медицины. Определений генных сетей. Тестирование аллельного полиморфизма как методический базис предиктивной медицины. Методы генетического тестирования.

95. Болезни дыхательных цепей митохондрий. Общая характеристика. Распространенность в популяции человека. Биохимические методы диагностики.

96. Механизмы эпигенетической изменчивости. Метилирование/ деметилирование ДНК. Ацетилирование / деацетилирование гистонов. Регуляторные РНК.

97. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование). Использование статистических методов при изучении количественных признаков.

98. Болезни пуринового и пиримидинового обмена. Общая характеристика. Распространенность в популяции человека. Биохимические методы диагностики.

99. Фундаментальные и прикладные аспекты пренатальной диагностики. Схемы организации службы пренатальной диагностики. Основные методы оценки состояния плода. Последовательные этапы пренатальной диагностики.

100. Фенилкетонурия. Неонатальный скрининг. Методические подходы и алгоритмы.

101. Отклонения от «менделевских» расщеплений при ди- и полигенном контроле признаков. Неаллельные взаимодействия: комплементарность, эпистаз, полимерия. Биохимические основы неаллельных взаимодействий.

102. Галактоземия. Неонатальный скрининг. Методические подходы и алгоритмы.



103. Наследование, сцепленное с полом. Особенности расчета генетического риска при наследовании признака, сцепленного с X- хромосомой.
104. Митохондриальные болезни. Общая характеристика. Распространенность в популяции человека. Биохимические методы диагностики.
105. Закономерности нехромосомного наследования. Материнский эффект цитоплазмы Митохондриальная наследственность. Взаимодействие ядерных и внеядерных генов.
106. Доимплантационная диагностика. Стандартная диагностика на изолированных бластомерах. Особенности диагностики по полярным тельцам
107. Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа. Адаптивный характер модификаций. Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения.
108. Аутосомно-доминантный тип наследования. Особенности родословной. Принципы расчёта генетического риска.
109. Аутосомно-рецессивный тип наследования. Особенности родословной. Принципы расчёта генетического риска.
110. Исторические вехи становления и развития медицинской генетики в мире и в России.
111. Генетические факторы снижения репродуктивной функции, современные вспомогательные репродуктивные технологии.

Задания, выявляющие практическую подготовку врача-лабораторного генетика:

1. Написать цитогенетическое заключение на предложенную кариограмму
2. Записать кариотип структурной перестройки в соответствии с номенклатурой ISCN 2013
3. Сделать заключение по анализу препарата метафазных хромосом
4. Расшифровать молекулярно-цитогенетическое заключение
5. Проанализировать результаты, полученные при диагностике больного с муковисцидозом.
6. Указать на методическую ошибку, приведшую к неудовлетворительному разбросу хромосом
7. Написать заключение по результату QF-ПЦР
8. Описать методику проведения неонатального скрининга на адреногенитальный синдром
9. Поставить диагноз синдрома по кариотипу
10. Написать заключение по результатам косвенной ДНК-диагностики

Примеры тестовых заданий:

*Выбрать правильный ответ*

**СЕКВЕНИРОВАНИЕ ГЕНА:**

- А) Позволяет выявить и мажорные, и минорные мутации
- Б) Имеет 100% эффективность выявления мутаций
- В) Сопоставимо по стоимости с тестированием мажорных мутаций
- Г) Является единственным способом проведения пренатальной диагностики в семьях без мажорных мутаций

Правильный ответ: А.

*Выбрать правильные ответы*

**ФИЛАДЕЛЬФИЙСКАЯ ХРОМОСОМА" МОЖЕТ БЫТЬ ОБНАРУЖЕНА В КЛЕТКАХ БОЛЬНОГО ПРИ:**

- А. остром лимфобластном лейкозе
- Б. синдроме Дауна
- В. хроническом миелолейкозе
- Г. синдроме Прадера-Вилли

Правильные ответы А., В

*Выбрать правильный ответ*

ПРИ ПРИВЫЧНОМ НЕВЫНАШИВАНИИ БЕРЕМЕННОСТИ НЕОБХОДИМО:

- А – цитогенетическое обследование супружеской пары
  - Б. – тестирование на носительство мутаций в гене SRУ
  - В. - тестирование на носительство мутаций в локусе AZF
  - Г. – тестирование на носительство мутаций в гене AR.
- Правильный ответ–А.

*Выбрать правильный ответ*

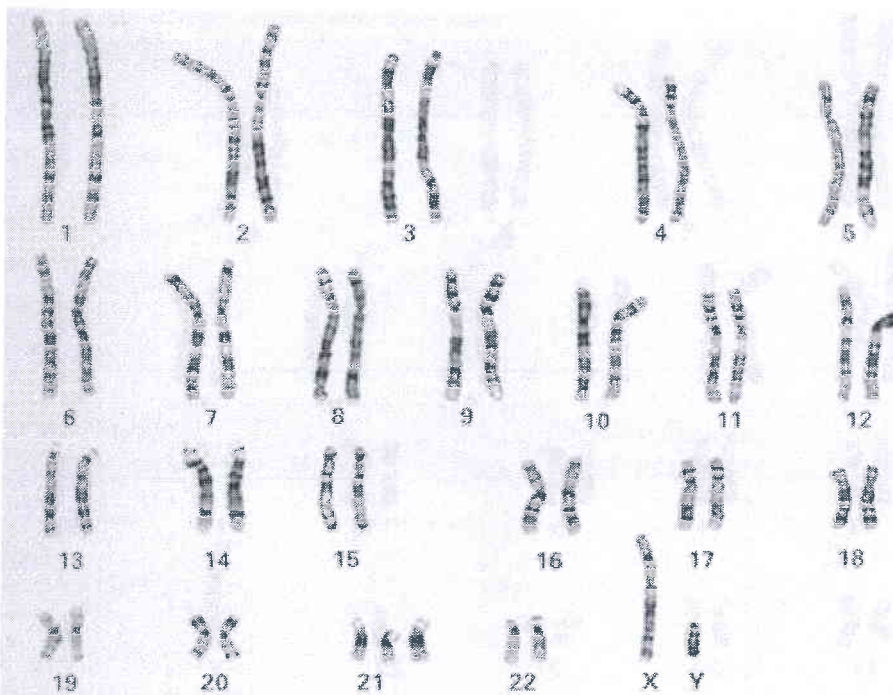
ФАКТОРОМ РИСКА ПРЕЖДЕВРЕМЕННОГО ПРЕРЫВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ ЯВЛЯЕТСЯ

- А. – носительство одним из родителей сбалансированной хромосомной перестройки
  - Б. – носительство одним из родителей мутации CFTR
  - В. – наличие мутаций AZFa у отца
  - Г. – синдром тестикулярнй феминизации у матери.
- Правильный ответ –А.,

*Выбрать правильные ответы*

ПРИ СИНДРОМЕ ТРИСОМИИ X:

- А – присутствует облигатное бесплодие
  - Б. – возможно преждевременное истощение яичников
  - В. – встречаются семейные формы
  - Г. – характерна первичная аменорея.
- Правильные ответы –Б, В.



НА ПРЕДЛОЖЕННОЙ КАРИОГРАММЕ ПРЕДСТАВЛЕН КАРИОТИП

- А. Здорового мужчины
- Б Мужчины с синдромом Клайнфельтера
- В. Мужчины с синдромом Дауна
- Г. Женщины с синдромом Свайера

Правильный ответ В.

## НОРМАТИВНЫЕ ПРАВОВЫЕ АКТЫ

1. Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
2. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;
3. Федеральный закон от 29.11.2010 № 326-ФЗ «Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации»;
4. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 1 июля 2013 г. № 499 «Об утверждении порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»;
5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 8 октября 2015 г. № 707н «Об утверждении квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки "Здравоохранение и медицинские науки".
6. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23.07.2010 № 541н «Об утверждении единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих», раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения»;
7. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 917н от 15 ноября 2012 г. «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»
8. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 316 от 30 декабря 1993 г. «О дальнейшем развитии медико-генетической службы»
9. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №162 от 23 мая 1997 г. «О создании Федеральной системы эпидемиологического мониторинга врожденных и наследственных заболеваний и пороков у детей»
10. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №268 от 10 сентября 1998 г. «О мониторинге врожденных пороков развития у детей»
11. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №457 от 28 декабря 2000 г. «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей»
12. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №185 от 22 марта 2006 г. «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»




## СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ И КОНСУЛЬТАНТОВ

по разработке дополнительной профессиональной программы повышения квалификации биологов по теме Лабораторная генетика

№ п/п.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Должность	Место работы
1.	Харченко Т.В.	к.б.н.	Зав. кафедрой мед. генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
2.	Мальшева О.В.	к.б.н.	Доцент каф. мед. генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
3.	Шавловский М.М.	д.м.н. проф.	Профессор каф. мед. генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
По методическим вопросам				
4.	Михайлова О.А.		Заведующий ООСП	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
5.	Петруничев А.Ю.	д.м.н., доц	Доцент каф. мед. генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации биологов по теме «Лабораторная генетика» обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики

« 14 » 12 2015 г., протокол № 4.

Заведующий кафедрой, к.б.н.  / Харченко Т.В. /  
(подпись) (ФИО)

СОГЛАСОВАНО:

с отделом образовательных стандартов и программ ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России

« 14 »  2015 г.

Заведующий ООСП  /Михайлова О.А./  
(подпись) (ФИО)

Одобрено методическим советом медико-биологического факультета

« \_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2015 г.

Председатель, проф.  /  
(подпись) (ФИО)

ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И. Мечникова  
Минздрава России  
Отдел образовательных стандартов  
и программ  
191015, Санкт-Петербург, ул. Кирочная, д. 41  
тел. 275-19-47

