

МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ВГУ»)

СОГЛАСОВАНО
Зам. главного врача по научной и
организационно-методической работе
Е.А. Кудашова

должность, подпись, ФИО

___.__.20__ г.

УТВЕРЖДАЮ
Заведующий кафедрой
биохимии и физиологии клетки
А.Т.Епринцев
15.05.2018г.

подпись

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ФТД.1 Молекулярные методы диагностики генетических заболеваний

1. Код и наименование направления специальности:

30.05.01 Медицинская биохимия

2. Специализация: Медицинская биохимия

3. Квалификация выпускника: врач-биохимик

4. Форма обучения: очная

5. Кафедра, отвечающая за реализацию дисциплины: биохимии и физиологии клетки

6. Составители программы: Федорин Дмитрий Николаевич, к.б.н., доцент
Селиванова Наталия Владимировна, ассистент кафедры биохимии и физиологии клетки,
кандидат биологических наук

7. Рекомендована:

НМС медико-биологического факультета, протокол № 4 от 25.05.18

8. Учебный год: 2022/2023

Семестр(ы): 10

9. Цели и задачи учебной дисциплины: Цель: ознакомление студентов с особенностями и методами молекулярной диагностики наследственных заболеваний.

Задачи:

1. Формирование системных знаний о молекулярных основах генодиагностики и протеомного анализа, используемых в различных областях современной биомедицины.
2. Формирование фундаментального подхода к практическому применению достижений молекулярно - генетического анализа в молекулярной медицине.
3. Формирование на молекулярно – клеточном уровне правильной оценки генетической причины развития патологического процесса и планирования персонализированного мониторинга лечения, включая использование технологий геной и клеточной терапии.

10. Место учебной дисциплины в структуре ООП: Учебная дисциплина «Молекулярные методы диагностики генетических заболеваний» относится к дисциплинам по выбору вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия (специалист).

Требования к входным знаниям, умениям и компетенциям: владение основными методами научного познания, используемыми при биологических исследованиях живых объектов и экосистем: описание, измерение, проведение наблюдений; выявление и оценка антропогенных изменений в природе; владение методами самостоятельной постановки биологических экспериментов, описания, анализа и оценки достоверности полученного результата.

11. Планируемые результаты обучения по дисциплине/модулю (знания, умения, навыки), соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями выпускников):

Компетенция		Планируемые результаты обучения
Код	Название	
ОПК- 7	способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний патологических процессов в организме человека для решения профессиональных	<p>знать: особенности морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека</p> <p>уметь: оценивать морфофункциональные, физиологические состояний и патологические процессы в организме человека при решении профессиональных задач</p> <p>владеть (иметь навык(и)): терминологией данной дисциплины; способностью к системному мышлению</p>
ПК-4	готовность к проведению лабораторных и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	<p>знать: методологические основы молекулярной медицины</p> <p>уметь: определять степень прогностической значимости нарушений структуры генов или регуляции синтеза белка в возникновении и развитии заболеваний различной этиологии.</p> <p>владеть (иметь навык(и)): правилами планирования эксперимента в области молекулярной диагностики,</p>

		генной и клеточной терапии и экспериментальными основами молекулярной и клеточной биологии
ПК-12	способность определению новых областей исследования и проблем в сфере разработки биохимических и физико-химических технологий в здравоохранении	<p>знать: современные биохимические и физико-химические технологии в здравоохранении</p> <p>уметь: определять новые области исследования и проблемы в сфере разработки биохимических и физико-химических технологий в здравоохранении</p> <p>владеть (иметь навык(и)): принципами (или технологиями) прогнозирования и анализа ожидаемого результата в ходе молекулярно – генетического эксперимента</p>

12. Объем дисциплины в зачетных единицах/час. — 2 ЗЕ / 72 ч.

Форма промежуточной аттестации - зачет.

13. Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость			
	Всего	По семестрам		
		10 семестр	№ семестра	...
Аудиторные занятия	50	50		
в том числе: лекции	16	16		
практические	34	34		
лабораторные	-	-		
Самостоятельная работа	22	22		
Форма промежуточной аттестации (зачет – 0 час. / экзамен – час.)	зачет	зачет		
Итого:	72	72		

13.1. Содержание дисциплины

п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела дисциплины
1. Лекции		
1.1	Введение. Лабораторные методы диагностики.	Лабораторные методы диагностики. Понятие «молекулярно-генетическая диагностика». История применения лабораторных методов диагностики наследственных болезней. Области медицинского применения методов молекулярной диагностики.
1.2	Белки-маркеры современной клинической диагностики.	Количественные и качественные методы исследования белков-маркеров. Клиническое применение методов исследования белков-маркеров: белки-маркеры в кардиологии, белки-маркеры в акушерстве и гинекологии, белки-маркеры дегенеративных заболеваний НС. Клиническое применение методов исследования белков-маркеров: диагностическое значение апоптических белков, белки-маркеры в онкологии.
1.3	Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных заболеваний.	Основные современные молекулярно-генетические методы диагностики. Методы молекулярной цитогенетики. Молекулярная диагностика методом ПЦР. Метод флуоресцентной гибридизации (FISH). Микрочипирование.

		Клиническое применение молекулярно-генетических методов диагностики: молекулярно-генетический анализ предрасположенности к некоторым мультифакториальным заболеваниям, молекулярно-генетическая диагностика в онкологии. Клиническое применение молекулярно-генетических методов диагностики: диагностика некоторых наследственных и врожденных заболеваний.
1.4	Генотерапия.	Введение в генную терапию. Определение генотерапии как области молекулярной биомедицины. Основные цели и задачи генотерапии человека. Историческая справка развития технологий рекомбинантных ДНК человека и становления генной медицины. Начальный период развития генотерапии. Эксперименты 7Cline (1980). Появление комплементационной генотерапии. Объекты генотерапии. Генетические дефекты моногенных (муковисцидоз, фенилкетонурия, мышечная дистрофия Дюшенена, Хорея Гентингтона, гемофилия А и В), полигенных (атеросклероз, онкопатологии, артриты) патологий. Современный этап в развитии генной медицины. Разработка новых средств «доставки» генетического материала. Принципы технологии генотерапии. Методы и методические подходы генотерапии, характеристика основных групп. Классификации генотерапевтических подходов и виды генной терапии. Соматическая и фетальная генотерапия. Способы введения генетических конструкций. Системная и локальная генотерапия. Способы достижения лечебного эффекта генными терапевтическими средствами: корректировка (замена) и подавление «больного» или сверхактивного гена. Общие этапы проведения генной коррекции: замена дефектного гена или подавление экспрессионной сверхактивности. Схема генно - терапевтического лечения наследственного дефицита трансаминазы (ТКИД). Технологические аспекты генной терапии. Генная терапия наследственных и приобретенных генетических нарушений у человека. Мутационная и вариационные изменчивости. Роль эпигенетической изменчивости. Биоэтика и клонирование людей. Основные проблемы генотерапии человека. Трудности «доставки» генов. Проблемы клеточной биологии.
2. Практические занятия		
2.1	Введение. Лабораторные методы диагностики.	Лабораторные методы диагностики. Методы молекулярной цитогенетики. Молекулярная диагностика методом ПЦР. Метод флуоресцентной гибридизации (FISH). Микрочипирование.
2.2	Белки-маркеры в современной клинической диагностике.	Количественные и качественные методы исследования белков-маркеров. Определение содержания общего белка плазмы (сыворотки) крови. Гипо-, гиперпротеинемия, диспротеинемия. Количественный анализ концентрации белков «острой фазы». Измерение активности кардиоспецифических ферментов (маркеров). Лабораторная диагностика белков-маркеров злокачественного роста.
2.3	Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных заболеваний.	Основные современные молекулярно-генетические методы диагностики. Методы молекулярной цитогенетики. Молекулярная диагностика методом ПЦР. Метод флуоресцентной гибридизации (FISH). Микрочипирование.
2.4	Генотерапия.	Методы и методические подходы генотерапии, характеристика основных групп. Классификации генотерапевтических подходов и виды генной терапии. Соматическая и фетальная генотерапия. Способы введения генетических конструкций. Системная и локальная генотерапия. Способы достижения лечебного эффекта генными терапевтическими средствами: корректировка (замена) и подавление «больного» или сверхактивного гена. Общие этапы проведения генной коррекции: замена

	дефектного гена или подавление экспрессионной сверхактивности. Схема генно-терапевтического лечения наследственного дефицита трансаминазы (ТКИД). Технологические аспекты генной терапии. Генная терапия наследственных и приобретенных генетических нарушений у человека. Мутационная и вариационные изменчивости. Роль эпигенетической изменчивости. Биозтика и клонирование людей. Основные проблемы генотерапии человека. Трудности «доставки» генов. Проблемы клеточной биологии.
--	--

13.2. мы (разделы) дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование темы (раздела) дисциплины	Виды занятий (часов)				
		Лекции	Практические	Лабораторные	Самостоятельная работа	Всего
1.	Введение. Лабораторные методы диагностики.	4	4		2	10
2.	Белки-маркеры в современной клинической диагностике.	4	8		8	20
3.	Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных заболеваний.	4	10		8	22
4.	Генотерапия.	4	12		4	20
	Итого:	16	34		22	72

14. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

В соответствии с требованиями ФГОС ВПО реализация компетентного подхода должна предусматривать широкое использование в учебном процессе активных и интерактивных форм проведения занятий в сочетании с внеаудиторной работой с целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся. Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Университета и кафедры. При изучении дисциплины предусмотрена работа студента в группе, формирующая чувство коллективизма и коммуникабельность; а также самостоятельная работа, способствующая формированию активной жизненной позиции поведения, аккуратности, дисциплинированности. Текущий контроль усвоения определяется устным опросом в ходе занятий, ответами на тестовые задания. Способность к творческой деятельности и поиску новых решений определяется подбором ситуационных задач. Помимо индивидуальных оценок, должны использоваться оппонирование студентами рефератов друг друга и рецензирование ответов на коллоквиуме. В конце изучения учебной дисциплины проводится контроль знаний в виде зачета.

15. Перечень основной и дополнительной литературы, ресурсов интернет, необходимых для освоения дисциплины (список литературы оформляется в соответствии с требованиями ГОСТ и используется общая сквозная нумерация для всех видов источников)

а) основная литература:

№ п/п	Источник
1.	Кишкун, А.А. Клиническая лабораторная диагностика / А.А. Кишкун. — Москва : , 2010. — ISBN ISBN 978-5-9704-1550-4. — <URL: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970415504.html >.
2.	Кишкун, А.А. Клиническая лабораторная диагностика : гриф УМО по медицинскому и фармацевтическому образованию вузов России / Кишкун А.А. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. — ISBN ISBN 978-5-9704-1405-7. — <URL: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970414057.html >.
3.	Чехонин, В.П. Генетическая диагностика психических заболеваний / В.П. Чехонин, В.П. Баклаушев, Ю.А. Жирков. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2011. — <URL: http://www.studmedlib.ru/book/970406649V0014.html >

б) дополнительная литература:

№ п/п	Источник
4.	Косарев, В.В. Профессиональные болезни (диагностика, лечение, профилактика) : рекомендовано Учебно-методическим объединением по медицинскому и

	фармацевтическому образованию вузов России в качестве учебного пособия для студентов медицинских вузов. / В.В. Косарев, В.С. Лотков, С.А. Бабанов .— Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2008.— <URL: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970409053.html >.
5.	<i>Энзиматические методы в клинической лабораторной диагностике : Метод. указ. по лаб. практикуму для студ.3 к. д/о и 4 к. в/о и з/о / Воронеж. гос. ун-т. Каф. аналит. и мед. биохимии и микробиологии; Сост. Л. В. Матасова и др. — Воронеж : ЛОП ВГУ, 1999 .— 24 с. — <URL:http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/mx10.pdf>.</i>

в) информационные электронно-образовательные ресурсы (официальные ресурсы интернет)*:

№ п/п	Ресурс
6.	www.lib.vsu.ru
7.	http://www.diagnos.ru/diseases

16. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы

№ п/п	Источник
1	<i>Клиническая лабораторная диагностика .— Москва : Медицина, .— <URL:http://www.studmedlib.ru/book/0869-2084-2011-11.html >.</i>
2	<i>Клиническая лабораторная диагностика .— Москва : Медицина, .— <URL:http://www.studmedlib.ru/book/0869-2084-2012-01.html >.</i>
3	<i>Клиническая лабораторная диагностика .— Москва : Медицина, .— <URL:http://www.studmedlib.ru/book/0869-2084-2011-12.html >.</i>

17. Информационные технологии, используемые для реализации учебной дисциплины, включая программное обеспечение и информационно-справочные системы (при необходимости)

DreamSpark (неограниченное кол-во настольных и серверных операционных систем Microsoft для использования в учебном и научном процессе) - лицензия действует до 31.12.2019, дог. 3010-15/1102-16 от 26.12.2016.

Microsoft Office Professional 2003 Win32 Russian, бессрочная лицензия Academic Open, дог. 0005003907-24374 от 23.10.2006.

Офисная система LibreOffice 4.4.4 (Свободно распространяемое программное обеспечение)

Microsoft Windows Professional 8.1 Russian Upgrade Academic Open License No Level. Бессрочная лицензия Academic OLP, дог. 3010-07/73-14 от 29.05.2014.

Microsoft Office 2013 Russian Academic Open License No Level. Бессрочная лицензия Academic OLP, дог. 3010-07/73-14 от 29.05.2014

18. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 365)	Специализированная мебель, экран настенный Digis Optimal-C DSOC-1103, проектор Acer X115H DLP, ноутбук Lenovo G500 с возможностью подключения к сети «Интернет»
Помещение для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 368а)	Ноутбук Lenovo G500 с возможностью подключения к сети «Интернет»
Учебная лаборатория биохимии (для проведения занятий семинарского типа, текущего контроля и промежуточной аттестации) (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 364)	Специализированная мебель, шкаф вытяжной 900 БМВ, весы Ohaus Advanturer AR 1530, спектрофотометр СФ-2000, рН-метр рН-150, холодильник Atlant 4020-022, компьютер (системный блок Intel Celeron 420, монитор Nec AccuSync LCD 72VM)

Дисплейный класс, аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций, помещение для самостоятельной работы (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 67)	Специализированная мебель, компьютеры (системный блок Intel Celeron CPU 430 1.8 GHz, монитор Samsung SyncMaster 17) (12 шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет»
Компьютерный класс, аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций, помещение для самостоятельной работы (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 40/5)	Специализированная мебель, компьютеры (системный блок Pentium Dual Core CPU E6500, монитор LG Flatron L1742 (17 шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет»
Компьютерный класс, помещение для самостоятельной работы (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 40/3)	Специализированная мебель, компьютеры (системный блок Intel Core i5-2300 CPU, монитор LG Flatron E2251 (10 шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет»

19. Фонд оценочных средств:

19.1. Перечень компетенций с указанием этапов формирования и планируемых результатов обучения

Код и содержание компетенции (или ее части)	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенции посредством формирования знаний, умений, навыков)	Этапы формирования компетенции (разделы (темы) дисциплины или модуля и их наименование)	ФОС* (средства оценивания)
ОПК-7	Знать: особенности морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека	Раздел 1. Введение. Лабораторные методы диагностики.	Собеседование, тест №№ 1-14
	Уметь: оценивать морфофункциональные, физиологические состояний и патологические процессы в организме человека при решении профессиональных задач	Раздел 1. Введение. Лабораторные методы диагностики. Раздел 3. Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных заболеваний.	Собеседование, тест №№ 1-14 Собеседование, тест №№ 23-32, ситуационные задачи №№ 1,2
	Владеть: терминологией данной дисциплины; способностью к системному мышлению	Раздел 1. Введение. Лабораторные методы диагностики.	Собеседование, тест №№ 1-14
ПК-4	Знать: методологические основы молекулярной медицины	Раздел 1. Введение. Лабораторные методы диагностики.	Собеседование, тест №№ 1-14
	Уметь: определять степень прогностической значимости нарушений структуры генов или регуляции синтеза белка в возникновении и развитии заболеваний различной этиологии.	Раздел 2. Белки-маркеры в современной клинической диагностике. Раздел 3. Молекулярно-генетические методы в	Собеседование, Тест №№ 15-22 Собеседование, тест №№ 23-32, ситуационные задачи №№ 1,2

		диагностике наследственных заболеваний.	
	Владеть: правилами планирования эксперимента в области молекулярной диагностики, геной и клеточной терапии и экспериментальными основами молекулярной и клеточной биологии	Раздел 3. Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных заболеваний.	Собеседование, тест №№ 23-32, ситуационные задачи №№ 1,2
ПК-16	Знать: современные биохимические и физико-химические технологии в здравоохранении	Раздел 1. Введение. Лабораторные методы диагностики.	Собеседование, тест №№ 1-14
	Уметь: определять новые области исследования и проблемы в сфере разработки биохимических и физико-химических технологий в здравоохранении	Раздел 4. Генотерапия	Собеседование, тест №№ 33-35, темы эссе
	Владеть: принципами (или технологиями) прогнозирования и анализа ожидаемого результата в ходе молекулярно – генетического эксперимента	Раздел 3. Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных заболеваний	Собеседование, тест №№ 23-32, ситуационные задачи №№ 1,2
Промежуточная аттестация			Вопросы для промежуточной аттестации (п. 19.3.1) №№ 1-30

19.2 Описание критериев и шкалы оценивания компетенций (результатов обучения) при промежуточной аттестации

Пример:

Для оценивания результатов обучения на зачете используются следующие показатели (ЗУНы из 19.1):

владение понятийным аппаратом данной области науки (теоретическими основами дисциплины), способность иллюстрировать ответ примерами, фактами, данными научных исследований, применять теоретические знания для решения практических задач.

Для оценивания результатов обучения на зачете используется – зачтено, не зачтено
Соотношение показателей, критериев и шкалы оценивания результатов обучения.

Критерии оценивания компетенций	Уровень сформированности компетенций	Шкала оценок
Обучающийся владеет понятийным аппаратом данной области науки (теоретическими основами дисциплины), способен самостоятельно определять степень прогностической значимости нарушений структуры генов или регуляции синтеза белка в возникновении и развитии заболеваний различной этиологии, возможны незначительные ошибки при ответе на вопросы о методологических основах молекулярной медицины	Базовый уровень	Зачтено
Ответ на контрольно-измерительный материал не соответствует любым трем из перечисленных показателей. Обучающийся демонстрирует отрывочные, фрагментарные знания, допускает грубые ошибки при ответе на вопросы о методологических основах молекулярной медицины	–	Не зачтено

19.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

19.3.1 Перечень вопросов к зачету:

1. Лабораторные методы диагностики.
2. Понятие «молекулярно-генетическая диагностика».
3. История применения лабораторных методов диагностики наследственных болезней.
4. Области медицинского применения методов молекулярной диагностики.
5. Количественные и качественные методы исследования белков-маркеров.
6. Клиническое применение методов исследования белков-маркеров: белки-маркеры в кардиологии, белки-маркеры в акушерстве и гинекологии, белки-маркеры дегенеративных заболеваний НС.
7. Клиническое применение методов исследования белков-маркеров: диагностическое значение апоптических белков, белки-маркеры в онкологии.
8. Основные современные молекулярно-генетические методы диагностики. Методы молекулярной цитогенетики.
9. Молекулярная диагностика методом ПЦР.
10. Метод флуоресцентной гибридизации (FISH).
11. Микрочипирование.
12. Клиническое применение молекулярно-генетических методов диагностики: молекулярно-генетический анализ предрасположенности к некоторым мультифакториальным заболеваниям, молекулярно-генетическая диагностика в онкологии.
13. Клиническое применение молекулярно-генетических методов диагностики: диагностика некоторых наследственных и врожденных заболеваний.
14. Введение в генную терапию.
15. Основные цели и задачи генотерапии человека.
16. Историческая справка развития технологий рекомбинантных ДНК человека и становления генной медицины.
17. Появление комплементационной генотерапии.
18. Генетические дефекты моногенных (муковисцидоз, фенилкетонурия, мышечная дистрофия Дюшана, Хорея Гентингтона, гемофилия А и В), полигенных (атеросклероз, онкопатологии, артриты) патологий.
19. Современный этап в развитии генной медицины.
20. Разработка новых средств «доставки» генетического материала.
21. Принципы технологии генотерапии.
22. Методы и методические подходы генотерапии, характеристика основных групп.
23. Классификации генотерапевтических подходов и виды генной терапии.
24. Соматическая и фетальная генотерапия.
25. Способы введения генетических конструкций.
26. Системная и локальная генотерапия.
27. Способы достижения лечебного эффекта генными терапевтическими средствами: коррективировка (замена) и подавление «большого» или сверхактивного гена.
28. Технологические аспекты генной терапии.
29. Мутационная и вариационные изменчивости. Роль эпигенетической изменчивости.
30. Трудности «доставки» генов.

19.3.2 Тестовые задания

1. **УРОВЕНЬ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА В КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ ПОВЫШАЕТСЯ ПРИ:**
 - 1) болезни Дауна
 - 2) синдроме Эдвардса
 - 3) синдроме Патау
 - 4) муковисцидозе
 - 5) врожденных пороках развития
2. **ФЕРМЕНТ, РАСПОЗНАЮЩИЙ СПЕЦИФИЧЕСКУЮ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ НУКЛЕОТИДОВ В ДВОЙНОЙ СПИРАЛИ МОЛЕКУЛ ДНК, НОСИТ НАЗВАНИЕ:**
 - 1) ревертаза
 - 2) рестриктаза
 - 3) РНК-полимераза
 - 4) гомогентиназа
3. **СВЕТЛЫЕ ПОЛОСЫ НА ХРОМОСОМАХ ПРИ ИХ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОМ ОКРАШИВАНИИ ЭТО:**

- 1) гетерохроматин 2) эухроматин 3) ошибка окраски 4) хиазмы

4. ДЛЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ МОГУТ ИСПОЛЬЗОВАТЬСЯ ОЛИГОНУКЛЕОТИДНЫЕ ЗОНДЫ, КОМПЛЕМЕНТАРНЫЕ:

- 1) последовательности нормального гена или его фрагмента
2) последовательности мутантного гена или его фрагмента
3) последовательностям, сцепленным с мутантным геном
4) все перечисленное верно
5) все перечисленное неверно

5. КАКОЙ МЕТОД ЯВЛЯЕТСЯ МЕТОДОМ ТОЧНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ:

- 1) клинический 2) дерматоглифика 3) цитогенетический 4) клинико-генеалогический
5) специфическая биохимическая диагностика

6. К СОВРЕМЕННЫМ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ОТНОСЯТСЯ:

- 1) исследование полового хроматина 2) прометафазный анализ хромосом
3) молекулярно-цитогенетический метод 4) метод рутинной окраски

7. КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПОДЛЕЖАТ МАССОВОМУ БИОХИМИЧЕСКОМУ СКРИНИНГУ:

- 1) врожденный гипотиреоз 2) маннозидоз 3) синдром Марфана
4) множественная эндокринная неоплазия

8. КАКИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ПОДДАЮТСЯ КОРРЕКЦИИ СПЕЦИАЛЬНЫМИ ДИЕТАМИ:

- 1) нейрофиброматоз 2) фенилкетонурия 3) муковисцидоз
4) галактоземия 5) умственная отсталость с ломкой X-хромосомой

9. КАКОЙ МЕТОД ОКРАСКИ ПРИМЕНЯЕТСЯ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ НЕБОЛЬШИХ СТРУКТУРНЫХ ПЕРЕСТРОЕК:

- 1) простой (рутинный) 2) дифференциальный 3) флюоресцентный

10. УКАЖИТЕ НАИБОЛЕЕ ВЕРНОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА:

- 1) составление родословных с последующим обследованием пробанда
2) составление родословных
3) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения
4) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений

11. ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА ИСПОЛЬЗУЮТСЯ:

- 1) клетки костного мозга 2) клетки печени
3) лимфоциты периферической крови 4) биоптат семенника

12. ПОЛОЖЕНИЯМИ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩИМИ Х-СЦЕПЛЕННЫЙ РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ, ЯВЛЯЮТСЯ:

- 1) заболевание наблюдается преимущественно у мужчин
2) заболевание передаётся от родителей к детям в каждом поколении
3) заболевание наследуется вертикально
4) сыновья женщин-носительниц будут больны с вероятностью 50%

13. ИСПОЛЬЗУЯ МЕТОДИКУ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА, МОЖНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ:

- 1) синдром Дауна 2) трисомию-X 3) синдром Шерешевского-Тернера
4) синдром Патау и Эдвардса

14. В СЛУЧАЕ РОЖДЕНИЯ МАЛЬЧИКА С НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ У ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ ВЕРОЯТНЫ СЛЕДУЮЩИЕ ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ:

- 1) аутосомно-рецессивный 2) аутосомно-доминантный 3) X-сцепленный доминантный
4) X-сцепленный рецессивный 5) Y-сцепленный

15. С ПОМОЩЬЮ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО МЕТОДА МОЖНО ДИАГНОСТИРОВАТЬ:

- 1) сахарный диабет 2) гемофилию 3) синдром «кошачьего крика»
4) синдром Клайнфельтера 5) фенилкетонурию

16. ОСНОВНЫМИ УСЛОВИЯМИ ВВЕДЕНИЯ МАССОВОГО СКРИНИНГА НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ЯВЛЯЮТСЯ:

- 1) высокая частота заболевания в популяции
2) наличие лабораторного метода, адекватного для массового просеивания
3) высокая степень инвалидизации при отсутствии раннего выявления заболевания

- 4) наличие метода лечения заболевания
- 5) возможность пренатальной диагностики

17. СЕЛЕКТИВНЫЙ СКРИНИНГ – ЭТО:

- 1) обследование всех новорожденных
- 2) обследование всех людей, населяющих данный регион
- 3) обследование групп риска по данному заболеванию

18. ВВЕДЕНИЕ МАССОВОГО СКРИНИНГА НОВОРОЖДЕННЫХ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ДЛЯ РАННЕГО ВЫЯВЛЕНИЯ:

- 1) врожденного гипотиреоза
- 2) фенилкетонурии
- 3) муковисцидоза
- 4) галактоземии
- 5) мукополисахаридоза

19. ВЫБЕРИТЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, КОТОРЫЕ ДИАГНОСТИРУЮТСЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДОМ:

- 1) синдром алкогольного плода
- 2) синдром «кошачьего крика»
- 3) гемофилия
- 4) синдром Дауна
- 5) синдром Патау

20. КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПОДЛЕЖАТ МАССОВОМУ БИОХИМИЧЕСКОМУ СКРИНИНГУ:

- 1) мукополисахаридозы
- 2) фенилкетонурия
- 3) синдром Марфана
- 4) синдром Эдвардса
- 5) адреногенитальный синдром

21. ДИАГНОЗ НАРУШЕНИЙ АМИНОКИСЛОТНОГО ОБМЕНА ПОДТВЕРЖДАЕТ:

- 1) цитогенетическое исследование
- 2) исследование белкового спектра плазмы крови
- 3) исследование мочи и крови на свободные аминокислоты
- 4) наличие в семье двух сибсов со сходной симптоматикой

22. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ НА ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ:

- 1) высокий рост
- 2) гипогенитализм
- 3) врожденный порок сердца
- 4) бесплодие
- 5) множественные врожденные пороки развития

23. К МЕТОДАМ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ ОТНОСЯТСЯ:

- 1) клинико-генеалогический
- 2) цитохимический
- 3) ДНК-диагностика
- 4) электрофизиологический
- 5) цитогенетический

24. ЗАМЕНУ ОТДЕЛЬНЫХ НУКЛЕОТИДОВ В ЦЕПИ ДНК НА ДРУГИЕ ОТНОСЯТ К:

- 1) хромосомным мутациям
- 2) геномным мутациям
- 3) генным мутациям

25. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД ЯВЛЯЕТСЯ РЕШАЮЩИМ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ:

- 1) моногенной патологии с известным первичным биохимическим дефектом
- 2) синдромов с врожденными пороками развития
- 3) хромосомной патологии
- 4) мультифакториальных болезней

26. ДЛЯ ПОЛУЧЕНИЯ ОБРАЗЦОВ ДНК МОЖНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ:

- 1) кровь
- 2) сыворотку
- 3) ворсинки хориона
- 4) амниотическую жидкость
- 5) клетки амниотической жидкости
- 6) биоптаты кожи, мышц, печени

27. ГЛАВНЫЙ ФЕРМЕНТ, УЧАСТВУЮЩИЙ В РЕПЛИКАЦИИ:

- 1) РНК-полимераза
- 2) ревертаза
- 3) рестриктаза
- 4) ДНК-полимераза

ИЗБИРАТЕЛЬНОЕ УВЕЛИЧЕНИЕ ЧИСЛА КОПИЙ ОТДЕЛЬНЫХ ГЕНОВ НОСИТ НАЗВАНИЕ:

- 1) полиплоидия
- 2) амплификация
- 3) кроссинговер
- 4) стигматизация

28. ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ПРИ ДЕЙСТВИИ ТЕРАТОГЕНА ВОЗНИКАЮТ В ПЕРИОД:

- 1) 1-2 недель
- 2) 3-4 недель
- 3) 18-20 недель
- 4) 6-12 недель
- 5) 35-38 недель

29. ТЕРАТОГЕН - ЭТО ФАКТОР, КОТОРЫЙ:

- 1) действует на ДНК, оставляя в ней наследуемые изменения
- 2) вызывает изменения в хромосомном аппарате
- 3) вызывает нарушения развития плода
- 4) определяет появление генокопий

30. РИСК РОЖДЕНИЯ ВТОРОГО РЕБЕНКА, ГОМОЗИГОТНОГО ПО ГЕНУ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ У ФЕНОТИПИЧЕСКИ ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ:

- 1) 50%
- 2) 33%
- 3) 25%
- 4) как в популяции

31. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДОМ МОЖНО ДИАГНОСТИЦИРОВАТЬ СЛЕДУЮЩИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ:

- 1) Вильсона-Коновалова
- 2) Тея-Сакса
- 3) Эдвардса
- 4) Дюшенна

32. ЗАДАЧЕЙ КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА НЕ ЯВЛЯЕТСЯ:

- 1) установление наследственного характера заболевания
- 2) установление типа наследования
- 3) расчет риска для потомства
- 4) определение круга лиц, нуждающихся в детальном обследовании
- 5) прегаметическая профилактика

33. К ХРОМОСОМНЫМ МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТ:

- 1) трансверсия, делеция, экстраполяция, транслокация
- 2) трансляция, экстраполяция, транслокация, дупликация
- 3) делеция, инверсия, транслокация, дупликация
- 4) инверсия, трансляция, дупликация, мимикрия
- 5) транслокация, делеция, дупликация, трансверсия

34. В ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ ОБРАТИЛАСЬ ЖЕНЩИНА, ОТЕЦ КОТОРОЙ БОЛЕН ГЕМОФИЛИЕЙ. КАКОВ РИСК УНАСЛЕДОВАНИЯ ГЕМОФИЛИИ ДЛЯ ЕЕ ДЕТЕЙ:

- 1) все мальчики будут здоровы
- 2) все мальчики будут больны
- 3) в среднем, половина мальчиков будут больными
- 4) все девочки будут больны
- 5) все девочки будут носительницами патологического гена

35. БОЛЬШИНСТВО НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ МЕТАБОЛИЗМА ОБУСЛОВЛЕНО:

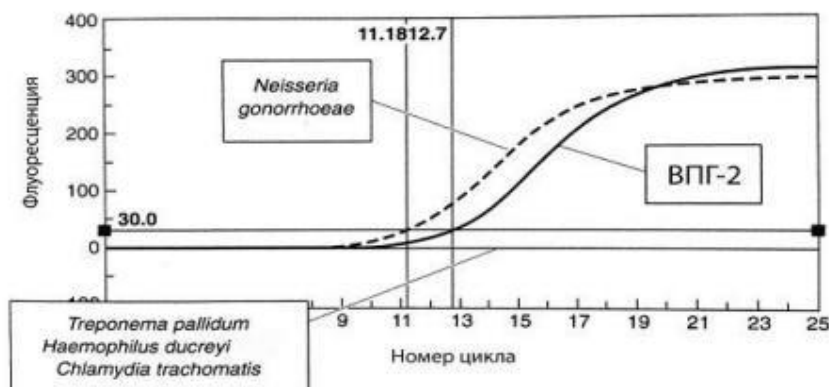
- 1) доминантными генами
- 2) рецессивными генами
- 3) цитоплазматической наследственностью
- 4) хромосомными трисомиями

19.3.3 Темы эссе

1. Биоэтика и клонирование людей.
2. Основные проблемы генотерапии человека.
3. Генотерапия - область молекулярной биомедицины.
4. Проблемы клеточной биологии.
5. Генная терапия наследственных и приобретенных генетических нарушений у человека

19.3.4. Ситуационные задачи

1. В приёмное отделение поступила 20-летняя беременная женщина с жалобами на мышечные боли, озноб и лихорадку. Данные симптомы сохранялись в течение 4 дней. Накануне вечером больная отметила появление болезненных выделений из влагалища. При гинекологическом осмотре обнаружены обширные везикулярно-язвенные поражения и отёчность половых губ. На шейке матки – экзофитные (растущие наружу) некротические язвы. Соскоб с поверхности экзоцервикса, влагалища, вульвы был взят для определения ДНК *Neisseria gonorrhoeae*, *Treponema pallidum*, *Haemophilus ducreyi*, *Chlamydia trachomatis* и вируса простого герпеса 2 типа (ВПГ-2) при вновь внедренном методе ПЦР-в реальном времени. Вопросы: а. Какие преимущества имеет данный метод по сравнению с традиционной ПЦР? б. Какой набор реагентов включает в себя система ПЦР реального времени? в. Исходя из представленных результатов ПЦР реального времени:

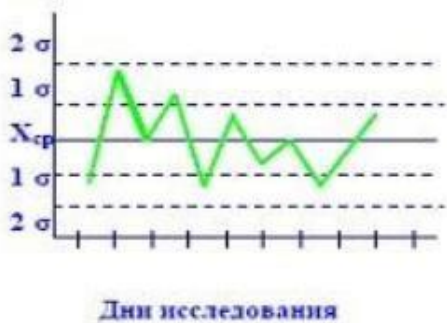


какой вывод Вы можете сделать о предполагаемых этиологических агентах в данном случае? г. О чем свидетельствуют горизонтальные линии на представленном рисунке? д. Каким образом можно обеспечить контроль качества ПЦР-исследования?

2. В клинико-диагностической лаборатории установили новое лабораторное оборудование (иммуноферментный анализатор), определили спектр проводимых на нём исследований, закупили тест-системы для определения антител к ВГС и контрольные материалы (D0738 Внутрिलाбораторный контроль-ВГС, серия 002, 10 лиофилизированных сывороток).

Вопросы: а. Какие мероприятия следует провести для обеспечения качественного выполнения анализов и получения достоверных результатов исследуемых проб пациентов? б. Какие последовательные процедуры следует провести для проведения внутрिलाбораторного контроля качества (ВКК)? в. Как осуществляется порядок проведения, и что определяется в 1 стадии ВКК? г. Какие последовательные шаги следует выполнить во 2 стадии, и чем она завершается?

д. Построена контрольная карта. Кто и каким образом проводит оперативный контроль, и какое заключение можно сделать по данной контрольной карте?



19.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Оценка знаний, умений и навыков, характеризующая этапы формирования компетенций в рамках изучения дисциплины осуществляется в ходе текущей и промежуточной аттестаций.

Текущая аттестация проводится в соответствии с Положением о текущей аттестации обучающихся по программам высшего образования Воронежского государственного университета. Текущая аттестация проводится в форме: *устного опроса (индивидуальный опрос, фронтальная беседа, доклады); письменных работ (эссе, лабораторные работы); тестирования оценки.* Критерии оценивания приведены выше.

Промежуточная аттестация проводится в соответствии с Положением о промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования.

Контрольно-измерительные материалы промежуточной аттестации включают в себя теоретические вопросы, позволяющие оценить уровень полученных знаний. При оценивании используются качественные шкалы оценок. Критерии оценивания приведены выше.

**Пример контрольно-измерительного материала для
дифференцированного зачета**

УТВЕРЖДАЮ
Заведующий
кафедрой биохимии и
физиологии клетки

А.Т. Епринцев

15.05.2018

Направление подготовки **30.05.03 Медицинская кибернетика**

Дисциплина **ФТД.1 Молекулярные методы диагностики генетических заболеваний**

Форма обучения **очная**

Вид контроля **зачет**

Вид аттестации **промежуточная**

Контрольно-измерительный материал №1

1. Понятие «молекулярно-генетическая диагностика».
2. Метод флуоресцентной гибридизации (FISH).

Преподаватель

Федорин Д.Н.