

*Федеральное государственное автономное образовательное учреждение  
высшего образования «Российский университет дружбы народов»*

Медицинский институт  
Рекомендовано МССН

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**Наименование дисциплины** Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней

**Рекомендуется для направления подготовки/специальности**  
31.00.00 Клиническая медицина (ординатура)

**Направленность программы (профиль)**

специальность 31.08.06 «Лабораторная генетика»

## 1. Цели и задачи дисциплины:

Цель обучения: качественная подготовка квалифицированного специалиста, обладающего системой профессиональных знаний, умений, навыков и общекультурных, профессиональных компетенций, способного и готового к самостоятельной профессиональной деятельности врача-лабораторного генетика.

### Задачи дисциплины:

- Обеспечить общепрофессиональную подготовку врача-специалиста, включая основы фундаментальных дисциплин, вопросы этиологии, патогенеза, клинических проявлений заболеваний, лабораторных и функциональных исследований, постановки диагноза, определения видов и этапов лечения с учетом современных достижений медицины и профилактики заболеваний.
- Сформировать профессиональные знания, умения и практические навыки врача лабораторного генетика с целью освоения самостоятельного выполнения лабораторно-генетического обследования больных преимущественно в амбулаторно-поликлинических условиях работы, а также специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи.
- Совершенствовать знания, умения и практические навыки по лабораторной генетике в целях формирования умения интерпретировать результаты исследований в диагностике, дифференциальной диагностике, прогнозе заболеваний, выборе адекватного лечения, лабораторном мониторинге фармакотерапии.
- Сформировать знания о первичной медико-санитарной помощи как вида медицинской помощи в системе здравоохранения.
- Совершенствовать знания и навыки по лабораторно-генетическому обследованию при профилактике заболеваний, диспансеризации больных с хроническими заболеваниями, медицинской реабилитации, наблюдению за течением беременности.
- Совершенствовать знания, умения, навыки по основам организации и оказания экстренной и неотложной помощи, включая вопросы организации и оказания лабораторно-генетической помощи.
- Совершенствовать знания и навыки по лабораторному обследованию пациентов при социально опасных заболеваниях (ВИЧ, гепатиты, особо опасные инфекции, заболевания, передающиеся половым путем, и др.).
- Обучить клинических ординаторов осуществлению своей деятельности с учетом принятых в обществе моральных и правовых норм, соблюдению правил врачебной этики и деонтологии.

## 2. Место дисциплины в структуре ОП:

Дисциплина «Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней» относится к вариативной части Блока 1 учебного плана.

В таблице № 1 приведены предшествующие и последующие дисциплины, направленные на формирование компетенций дисциплины в соответствии с матрицей компетенций ОП ВО.

Таблица № 1

### Предшествующие и последующие дисциплины, направленные на формирование компетенций

№ п/п	Шифр и наименование компетенции	Предшествующие дисциплины	Последующие дисциплины (группы дисциплин)
-------	---------------------------------	---------------------------	---

Универсальные компетенции			
1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
2	готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
3	готовность к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения (УК-3)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
Профессиональные компетенции (вид профессиональной деятельности Диагностическая)			
4	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
5	готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
Профессиональные компетенции (вид профессиональной деятельности Организационно-управленческая деятельность)			
6	готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-8)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
7	готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение

### 3. Требования к результатам освоения дисциплины:

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций:

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);
- готовность к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения (УК-3)
- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);
- готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6);
- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-8);
- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9).

В результате изучения дисциплины ординатор должен:

***Знать:***

- международные классификации болезней;
- Общие характеристики генома человека.
- ДНК-гибридизация.
- Клонирование генов.
- ДНК-полимеразы.
- Рестрикция ДНК.
- Молекулы нуклеиновых кислот, используемые в ДНК-диагностике.
- Принципы и методы выделения ДНК из эукариотических клеток и тканей.
- Принципы и методы выделения РНК из эукариотических клеток и тканей.
- Полимеразная цепная реакция (ПЦР).
- Секвенирование ДНК.
- Гибридационные методы, применяемые в ДНК-диагностике.
- Электрофорез нуклеиновых кислот.
- ДНК-диагностика наследственных болезней.
- Понятие информативности метода.
- ДНК-диагностика и оценка генетического риска.
- Оценка генетического риска.
- Пренатальная ДНК-диагностика.
- Пресимптоматическая ДНК-диагностика и диагностика носительства наследственных болезней.
- Оборудование лаборатории для молекулярно-генетических исследований. Источники ошибок при ДНК-диагностике.
- Условия работы в молекулярно-генетической лаборатории.
- Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике.

- Условия взятия, хранения, транспортировки биологических материалов.

**Уметь:**

- организовать рабочее место для проведения лабораторно-генетических исследований;
- организовать работу среднего медицинского персонала;
- организовать выполнение лабораторно-генетического исследования в соответствии с требованиями по охране труда, санитарно-эпидемическими требованиями;
- оформить учетно-отчетную документацию по лабораторно-генетическим исследованиям, предусмотренную действующими нормативными документами;
- оценить клиническую значимость результатов лабораторно-генетических исследований, поставить лабораторный диагноз, определить необходимость дополнительного обследования больного, предложить программу дополнительного обследования больного;
- провести анализ расхождения лабораторного диагноза с клиническим и патологоанатомическим диагнозами, выявить ошибки и разработать мероприятия по улучшению качества диагностической работы;
- составить план лабораторно-генетического обследования пациента провести планирование и анализ деятельности генетической лаборатории;
- внедрить в практику лаборатории новую технологию и оказать помощь в ее освоении персоналу лаборатории;
- работать на наиболее распространенных лабораторных измерительных приборах, анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации;
- обеспечить качество аналитического этапа выполняемых исследований.

**Владеть:**

- технологией ДНК-гибридизации;
- методикой рестриционного анализа;
- методами выделения ДНК из эукариотических клеток и тканей;
- методами выделения РНК из эукариотических клеток и тканей;
- методом ПЦР;
- выбрать полиморфные ДНК-маркеры для ДНК-диагностики;
- методами оценки генетического риска;
- методами пробоподготовки биоматериала для молекулярно-генетических исследований;
- технологиями планирования и анализа деятельности и затрат лаборатории;
- методикой оценки доказательности фактов по молекулярно-генетической диагностике наследственных заболеваний, представленных в научно-практических публикациях.

**4. Объем дисциплины и виды учебной работы**

Общая трудоёмкость дисциплины составляет 2 зачётные единицы.

Вид учебной работы	Всего часов	Семестры
		3
<b>Аудиторные занятия (всего)</b>	72	72
В том числе:		
Практические занятия (ПЗ)	48	48
<b>Самостоятельная работа (всего)</b>	24	24
В том числе:		
<i>Самостоятельное изучение рекомендованных тем</i>	15	15
<i>Посещение заседаний профессиональных научных обществ, конференций, съездов и т.п.</i>	5	5
<i>Подготовка тематических докладов</i>	4	4

Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен)		3	3
Общая трудоемкость	час	72	72
	зач. ед.	2	2

## 5. Содержание дисциплины

### 5.1. Содержание разделов дисциплины

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1	Гибридизационный анализ	ДНК-гибридизация. Картирование генов с помощью ДНК-зондов. Гибридизация <i>in situ</i> . Методы «прямой генетики». Позиционное клонирование. Различные виды генетических карт человека. Клонирование генов. Векторы для клонирования ДНК. Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике. ДНК-полимеразы. ДНК-зависимые РНК-полимеразы. Лигазы, киназы, фосфатазы. Нуклеазы. Протеолитические ферменты.
2	Рестрикционный анализ	Рестрикция ДНК. Рестриктазы. Типы и классификация ферментов рестрикции. Сайты рестрикции. Условия проведения реакции рестрикции. Рестрикционный анализ ДНК человека.
3	Аmplификационные методы	Принципы и методы выделения ДНК из эукариотических клеток и тканей. Принципы и методы выделения РНК из эукариотических клеток и тканей. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Многолокусная реакция амплификации. Реакция амплификации с «внутренними» праймерами. Методы усиления сигнала при ПЦР. Методы ПЦР-ПДРФ в ДНК-диагностике. Метил-специфическая ПЦР. Метил-чувствительная ПЦР. ПЦР в реальном времени, интерпретация результатов.
4	Секвенирование ДНК	Принцип секвенирования ДНК по Сэнгеру. Электрофорез в полиакриламидном геле. Методы секвенирования нового поколения. Пиросеквенирование. Одномолекулярное секвенирование. Перспективы применения секвенирования в медицине.
5	Преаналитический этап молекулярно-генетических исследований	Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике. Моча. Получение и хранение. Кровь. Способы взятия и хранения. Получение плазмы, сыворотки, отдельных фракций клеточных элементов. Другие виды биологического материала. Биопсийный материал. Материал, получаемый при инвазивных методах пренатальной диагностики. Условия взятия, хранения, транспортировки различных видов биологических материалов.
6	Пренатальная диагностика ДНК-	ДНК-диагностика фенилкетонурии и врожденного гипотиреоза. ДНК-диагностика галактоземии, адреногенитального синдрома и муковисцедоза.

## 5.2. Разделы дисциплин и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Практ. зан.	СР	Все-го час.
1.	Гибридизационный анализ	6	4	10
2.	Рестрикционный анализ	6	4	10
3.	Амплификационные методы	12	4	16
4.	Секвенирование ДНК	10	4	14
5.	Преаналитический этап молекулярно-генетических исследований	6	4	10
6.	Пренатальная ДНК-диагностика	8	4	12
<b>Итого</b>		<b>48</b>	<b>24</b>	<b>72</b>

## 6. Практические занятия (семинары)

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Трудо-емкость (час.)
1.	1	Гибридизация	3
2.	1	Клонирование	3
3.	2	Рестрикционный анализ	6
4.	3	Выделение нуклеиновых кислот из клеток и тканей	4
5.	3	Полимеразная цепная реакция	4
6.	3	ПЦР в реальном времени	4
7.	4	Секвенирование ДНК по Сэнгеру	5
8.	4	Высокоэффективное секвенирование	5
9.	5	Взятие и пробоподготовка биоматериала для молекулярно-генетических исследований	6
10.	6	Пренатальная ДНК-диагностика	8

## 7. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

1. Учебные классы (2), конференц-зал, оборудованные мультимедийными проекторами, персональными компьютерами;
2. Компьютерные классы медицинского факультета, информационного библиотечного центра РУДН с доступом к электронно-библиотечной системе РУДН, сети интернет;
3. Лабораторное оборудование на базе клинично-диагностической лаборатории ГКБ №7;
4. Лабораторное оборудование на базе лаборатории генетических и эпигенетических исследований РУДН;
5. Мультимедийные диски с комплектом иллюстрированных материалов.

## 8. Информационное обеспечение дисциплины

а) программное обеспечение:

1. Программа тестирования «Ментор»
2. Microsoft Office

б) базы данных, информационно-справочные и поисковые системы:

1. Электронно-библиотечная система РУДН;
2. Телекоммуникационная учебно-информационная система РУДН (ТУИС) <https://esystem.rudn.ru/>;
3. Научная электронная библиотека (<http://elibrary.ru/defaultx.asp>);
4. Сайт Российского научного медицинского общества терапевтов <http://www.rmsim.ru/>

5. Портал Всероссийского научного общества кардиологов и Ассоциация детских кардиологов России. <http://www.cardiosite.ru/>
6. Контроль качества лабораторных исследований <http://www.westgard.com/>
7. Сайт журнала «Медицинская генетика» <http://www.med-gen.ru/journal/>
8. Сайт журнала «Генетика» <http://vigg.ru/genetika/>
9. Сайт Медико-Генетического научного центра <http://www.med-gen.ru/>
10. Сайт АНО ДПО «Институт лабораторной медицины» <https://dpo-ilm.ru/>

#### **9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины:**

##### а) основная литература

1. Горбунова В.Н., Баранов В.С. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. СПб: Специальная литература. 2008. 287 с.
2. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2012. 479 с.
3. Пузырев В.П., Степанов В.А.. Патологическая анатомия генома человека. Новосибирск: Наука. 2009. 224 с.

##### б) дополнительная литература

1. Мэтт Ридли. Геном. Эксмо:Москва. 2010. 432 с.
2. Одинокова О.Н., Степанов В.А.. Молекулярные основы ДНК-диагностики болезней человека. Томск: STT. 2011. 44 с.

#### **10. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины:**

От ординаторов требуется посещение занятий, выполнение заданий руководителя дисциплины, знакомство с рекомендованной литературой и др. При аттестации обучающегося оценивается качество работы на занятиях, уровень подготовки к самостоятельной деятельности в избранной области, качество выполнения заданий руководителя дисциплины, способность к самостоятельному изучению учебного материала.

На практических занятиях и лекциях в аудиториях проводится разбор соответствующих тем с использованием мультимедийной техники (компьютер, проектор). Самостоятельная работа во внеаудиторные часы может проходить как в аудиториях кафедры и компьютерном классе, где обучающиеся могут изучать материал по презентациям, подготовленным преподавателями кафедры, а также по компьютерным тестам.

Презентации по темам занятий могут быть записаны на компакт-диски или флэш-карты для самостоятельной работы ординаторов на домашнем компьютере.

Учебные пособия в электронном виде по ряду изучаемых тем размещены на страницах кафедры и сотрудников кафедры госпитальной хирургии на Учебном портале РУДН, а также на локальных ресурсах электронно-библиотечной системы РУДН.

В качестве одной из форм самостоятельной работы предусмотрена подготовка конспектов по различным разделам курса, а также презентация докладов на постоянном научном семинаре кафедры.

Внеаудиторная самостоятельная работа включает:

изучение материала по учебнику, учебным пособиям на бумажном и электронном носителях; подготовку реферативного сообщения по избранной теме; подготовку к выполнению контрольных работ и тестовых заданий.

##### Контроль знаний

Текущий контроль знаний и успешности освоения учебной программы в условиях очного обучения проводится в виде устного опроса или компьютерного тестирования во время проведения практических занятий.

Рубежный контроль знаний проводится не реже одного раза в семестр. Проводится путем тестового контроля, дополняемого по усмотрению преподавателя устным собеседованием. В процессе рубежного контроля ординатор должен показать свои знания по пройденным разделам дисциплины, навыки и умения. Также осуществляется контроль за

посещением лекций и практических занятий. Оценка знаний производится по системе зачет/незачет, при проведении тестирования оценка «зачет» выставляется при правильном ответе на 70% и более вопросов.

Ординатор, полностью выполнивший учебный план дисциплины, допускается к итоговой аттестации по дисциплине. Итоговая аттестация проводится путем устного собеседования и компьютерного тестирования: ординатору предлагается тест, содержащий 100 вопросов по основным темам дисциплины с вариантами ответов, тест считается успешно сданным при правильном ответе на 70 и более вопросов.

*Балльная структура оценки:*

- a. Выполнение учебного плана по дисциплине: посещение практических занятий и лекций; изучение тем, рекомендованных для самостоятельного изучения; результаты текущего и рубежного контроля знаний – до 40% баллов.
- b. посещение специализированных обществ, участие в работе научного семинара – до 20% баллов.
- c. Итоговое устное собеседование – до 20% баллов.
- d. Итоговое тестирование – до 20% баллов.

#### **11. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.**

Материалы для оценки уровня освоения учебного материала дисциплины «Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней» (оценочные материалы), включающие в себя перечень компетенций с указанием этапов их формирования, описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания, типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы, методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций, разработаны в полном объеме и доступны для обучающихся на странице дисциплины в ТУИС РУДН.

Программа составлена в соответствии с требованиями ОС ВО РУДН.

#### **Разработчик:**

Доцент кафедры госпитальной терапии с курсами гематологии, эндокринологии и клинической лабораторной диагностики



О.В. Лянг

#### **Руководитель программы**

Профессор кафедры госпитальной терапии с курсами гематологии, эндокринологии и клинической лабораторной диагностики



А.Г. Кочетов

**Заведующий кафедрой**



Н.Д. Кислый