



МИНОБРНАУКИ РОССИИ
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР»
(ФГБНУ «МГНЦ»)

РАССМОТРЕНО

Ученым советом ФГБНУ «МГНЦ»
«26» ноября 2018 г,
Протокол заседания №8.

УТВЕРЖДЕНО

Приказом директора
ФГБНУ «МГНЦ»
от «27» ноября 2018 г. № 63-АО

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
«Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»

Трудоемкость освоения: 72 академических часа или 2 зачетные единицы.

Трудовая функция: выявление и оценка хромосомной патологии человека на основе цитогенетического исследования.

Паспорт компетенций, обеспечивающих выполнение трудовой функции

Индекс компетенции	Знания, умения, навыки, опыт деятельности, составляющие компетенцию	Форма контроля
<i>Совершенствующиеся компетенции</i>		
ПК-6	<u>Знания:</u> – цитогенетических методов диагностики хромосомных аномалий; – принципов оценки патогенности и происхождения хромосомных аномалий; – основ идентификации хромосомных аномалий для проведения медико-генетического консультирования семьи.	<i>тестирование</i>
	<u>Умения:</u> – пользоваться методами световой микроскопии и современными компьютерными программами, а также хромосомными и геномными базами данных; – работать с разными источниками информации, генетическими и геномными базами данных; – структурировать и анализировать первичную информацию, полученную от врача-генетика, для выбора оптимального диагностического протокола; – осуществлять контроль качества проб биоматериала (кровь с гепарином);	<i>решение ситуационных задач</i>

Индекс компетенции	Знания, умения, навыки, опыт деятельности, составляющие компетенцию	Форма контроля
	– оценить патогенность и происхождение хромосомной аномалии; – оформить медицинскую документацию и предоставить заключение по результатам проведенного исследования.	
	<u>Навыки:</u> – сбора и хранения биологического материала; – проведения и интерпретации результатов цитогенетической диагностики хромосомных болезней на биологическом материале (кровь с гепарином); – формулирования заключения по результатам цитогенетического и молекулярно-цитогенетического исследования.	<i>оценка выполненного действия</i>
	<u>Опыт деятельности:</u> – интерпретации результатов цитогенетического исследования.	<i>оценка компетенции</i>

Содержание рабочей программы «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
1.1	Стандартное цитогенетическое исследование в диагностике хромосомных аномалий
<i>1.1.1</i>	<i>Классификация, происхождение и механизмы формирования хромосомных аномалий</i>
1.1.1.1	Характеристика числовых аномалий хромосом
1.1.1.2	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями половых хромосом
1.1.1.3	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, обусловленных изменением числа аутосом
<i>1.1.2</i>	<i>Приготовление хромосомных препаратов</i>
1.1.2.1	Культура лимфоцитов периферической крови.
<i>1.1.3</i>	<i>Методы окрашивания хромосом</i>
1.1.3.1	Рутинное окрашивание хромосом
1.1.3.2	Дифференциальное окрашивание хромосом
1.1.3.3	G-окрашивание. GTG-окраска
1.1.3.4	C-окрашивание
1.1.3.5	Q-окрашивание
1.2	Принципы идентификации индивидуальных хромосом согласно Международной системе цитогеномной номенклатуры человека (ISCN 2016)
<i>1.2.1</i>	<i>Анализ метафазных хромосом. Классификация хромосом по группам</i>
1.2.1.1	Идентификация и описание основных ориентиров, районов и бэндов хромосом
1.2.1.2	Нормальная варибельность хромосом на представленных хромосомных препаратах
<i>1.2.2</i>	<i>Сбалансированные и несбалансированные хромосомные аномалии</i>

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
1.2.2.1	Цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками кариотипа на примере представленных хромосомных препаратов
1.2.2.2	Внутрихромосомные перестройки. Цитогенетические варианты на примере представленных хромосомных препаратов
1.2.2.3	Хромосомные болезни, обусловленные сегментными анеуплоидиями
1.2.2.4	Межхромосомные перестройки. Цитогенетические варианты на примере представленных хромосомных препаратов
1.2.2.5	Кариотипы со сверхчисленными маркерными и дериватными хромосомами на примере представленных хромосомных препаратов
1.3	Запись результатов цитогенетического исследования в соответствии с номенклатурой ISCN 2016
<i>1.3.1</i>	<i>Список основных символов. Общие принципы записи кариотипов</i>
<i>1.3.2</i>	<i>Запись кариотипа при числовых аномалиях хромосом</i>
<i>1.3.3</i>	<i>Запись кариотипа при структурных аномалиях хромосом</i>
1.4	Анализ и интерпретация результатов цитогенетического исследования
<i>1.4.1</i>	<i>Клинические показания для проведения цитогенетического исследования.</i>
<i>1.4.2</i>	<i>Общие алгоритмы интерпретации результатов цитогенетического исследования</i>
<i>1.4.3</i>	<i>Протокол цитогенетического исследования, составление заключения по его данным</i>
<i>1.4.4</i>	<i>Назначение молекулярно-цитогенетического исследования по результатам стандартного цитогенетического исследования</i>

Учебно-методическое сопровождение реализации рабочей программы «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»

Тематика самостоятельной работы обучающихся:

1. Диагностическое значение дифференциального окрашивания хромосом в медицинской практике;
2. Микроделеционные синдромы: клинические проявления и методические подходы к диагностике.

Примеры оценочных средств освоения рабочей программы учебного «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»

Инструкция: Выберите один правильный ответ:

Малые акроцентрические хромосомы относятся к морфологической группе:

А – группа А

Б – группа F

В – группа G

Г - группа E

Эталонный ответ: В.

Метод дифференциальной С-окраски позволяет выявлять:

А. гетерохроматиновые районы хромосом

Б. ядрышко-организующие районы хромосом

В. теломерные районы хромосом

Г. АТ-обогащенные районы хромосом

Эталонный ответ: А.

Укажите верное определение термина «смежные генные синдромы»:

А. синдромы, возникающих в результате дупликаций участка хромосомы

Б. моногенные заболевания

В. синдромы, возникающих в результате микроделеций/микродупликаций участка хромосомы, содержащего несколько генных локусов

Г. любые микроделеции/микродупликации

Эталонный ответ: В.

Учебно-методическое и информационное обеспечение «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»

Основная:

1. Национальное руководство. Наследственные болезни. Под редакцией: Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева// ГЭОТАР-Медиа. Москва. – 2017. – 458 с.
2. Helixbook. Справочник по медицинским лабораторным исследованиям/ Демидюк Д.И. М.: Практ. мед. 2016 – 1320с.

Дополнительная:

1. Национальное руководство. Наследственные болезни. Под редакцией: Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева// ГЭОТАР-Медиа. Москва. – 2012. – 936с.
2. Гинтер Е.К., Золотухина Т.В., Антоненко В.Г. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней. Методическое пособие для врачей. – М. – 2009.
3. В.Г. Антоненко, И.Г. Лилып. Рекомендации по обеспечению качества и надежности цитогенетических исследований. Москва. – 2007.
4. Захаров А.Ф. и др. Хромосомы человека (Атлас) М.: Медицина, 1982, 264 с.
5. Прокофьева-Бельговская А.А. Гетерохроматические районы хромосом/ Отв. Ред. Г.П. Георгиев; М.: Наука, 1986.

Интернет-ресурсы:

1. Бюллетень ВОЗ – URL: <http://www.who.int/bulletin/ru/>
2. Сайт: Московская медицинская академия, г. Москва – URL: <http://www.mma.ru/>
3. Сайт: Центральная Научная Медицинская Библиотека – URL: <http://www.scsml.rssi.ru/>
4. Сайт: Федеральная электронная медицинская библиотека (далее – ФЭМБ) – URL: <http://www.femb.ru/feml/>
5. Российское общество медицинских генетиков – URL: <http://www.romg.org/>
6. Сайт: Всемирная организация здравоохранения – URL: <http://www.who.int/en/>
7. База данных PubMed, доступ к базе данных Medline – URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi>
8. Полнотекстовые научные журналы издательства Oxford University Press – URL: <http://www.oxfordjournals.org/>
9. Базы данных издательства Wiley-Blackwell – URL: <http://onlinelibrary.wiley.com>