МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
**«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н. И. ПИРОГОВА»**
**МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ**
**РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России
(Пироговский Университет)

**«ОДОБРЕНО»**
Председатель цикловой методической комиссии института непрерывного образования и профессионального развития
д. м. н., доцент Фомина М. А.
_____
«11» ноября 2026 г.

Протокол заседания цикловой методической комиссии ИНОПР от «11» ноября 2026 г. № 19

**«УТВЕРЖДАЮ»**
Проректор по послевузовскому и дополнительному образованию
к.м.н., доцент Природова О.Ф.
_____
«11» ноября 2026 г.

# ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ

«БАЗОВЫЕ ОСНОВЫ СЕКВЕНИРОВАНИЯ»

**Срок освоения:** 72 академических часа

**Форма обучения:** очно-заочная

**Документ о квалификации: удостоверение о повышении квалификации**

**Москва, 2026**

Подписан: ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ " РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА" МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Базовые основы секвенирования» обсуждена и одобрена на заседании Центра высокоточных генетических технологий для медицины ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет).

Протокол заседания № _____ от_____ 2026 г.

Проректор по научной работе _____ Ребриков Д.В.
*подпись*

Программа рекомендована к утверждению рецензентом: Ермолаевым Александром Геннадьевичем, директором департамента развития и поддержки обучающихся, доцентом кафедры биологии им. академика В.Н. Ярыгина ИБПЧ, заведующим учебной частью кафедры ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет).

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Базовые основы секвенирования» (далее - Программа) разработана рабочей группой в составе проректора по научной работе, руководителя Центра высокоточных генетических технологий для медицины, сотрудников Центра высокоточных генетических технологий для медицины ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), руководитель Центра Ребриков Д.В.

**Состав рабочей группы:**

| №№ | Фамилия, имя, отчество | Учёная степень, звание | Занимаемая должность | Место работы |
|---|---|---|---|---|
| 1. | Ребриков Денис Владимирович | д.б.н., профессор | Проректор по научной работе, руководитель Центра высокоточных генетических технологий для медицины | ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) |
| 2. | Коростин Дмитрий Олегович | к.б.н. | Старший научный сотрудник Центра высокоточных генетических технологий для медицины | ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) |
| 3. | Гамисония Алина Мухадиновна | | Научный сотрудник Центра высокоточных генетических технологий для медицины | ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) |
| 4. | Курносов Алексей Анатольевич | | Научный сотрудник Центра высокоточных генетических технологий для медицины | ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) |
| 5. | Черанев Валерий Владимирович | | Научный сотрудник Центра высокоточных генетических технологий для медицины | ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) |

## Глоссарий

ДПО — дополнительное профессиональное образование

ЛЗ — лекционные занятия

СЗ — семинарские занятия

ПЗ — практические занятия

СР — самостоятельная работа

ДОТ — дистанционные образовательные технологии

ЭО — электронное обучение

ИА — итоговая аттестация

УП — учебный план

NGS — next-generation sequencing (секвенирование нового поколения)

## КОМПОНЕНТЫ ПРОГРАММЫ

**1. Общая характеристика Программы**

1.1. Нормативно-правовая основа разработки программы

1.2. Категории обучающихся

1.3. Цель реализации программы

1.4. Планируемые результаты обучения

**2. Содержание Программы**

2.1. Учебный план

2.2. Календарный учебный график

2.3. Рабочие программы модулей

2.4. Оценка качества освоения программы

2.4.1. Формы промежуточной (при наличии) и итоговой аттестации

2.4.2. Шкала и порядок оценки степени освоения обучающимися учебного материала Программы

2.5. Оценочные материалы

**3. Организационно-педагогические условия Программы**

3.1. Материально-технические условия

3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение

3.3. Кадровые условия

3.4. Организация образовательного процесса

# 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ

## 1.1 Нормативная правовая основа разработки Программы

- Федеральный закон от 29 декабря 2012 года № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
- Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам, утвержден приказом Минобрнауки России от 24 марта 2025 года № 266;
- ГОСТ Р ИСО 20397-1-2025 "Биотехнология. Массовое параллельное секвенирование. Часть 1. Подготовка нуклеиновой кислоты и библиотеки" (утв. и введен в действие приказом Федерального агентства по техническому регулированию и метрологии от 16 октября 2025 г. N 1229-ст);
- ГОСТ Р ИСО 20688-2-2025 "Биотехнология. Синтез нуклеиновых кислот. Часть 2. Требования к производству и контролю качества синтезированных фрагментов генов, генов и геномов" (утв. и введен в действие приказом Федерального агентства по техническому регулированию и метрологии от 9 октября 2025 г. N 1181-ст);
- Федеральный закон от 5 июля 1996 г. N 86-ФЗ "О государственном регулировании в области генно-инженерной деятельности" (с изменениями и дополнениями);
- Лицензия Федеральной службы по надзору в сфере образования и науки на осуществление образовательной деятельности федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (ФГАОУ ВО РНИМУ ИМ. Н.И. ПИРОГОВА МИНЗДРАВА РОССИИ (ПИРОГОВСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ)) от 07 октября 2024 года, регистрационный № ЛО35-00115-77/00096954.

## 1.2 Категории обучающихся

Лица, имеющие высшее образование (специалитет, магистратура, аспирантура) или среднее профессиональное образование (подготовка специалистов среднего звена), осуществляющие профессиональную деятельность в области геномных технологий и лабораторного обеспечения молекулярно-биологических исследований.

## 1.3 Цель реализации программы

Совершенствование надпрофессиональных компетенций в области применения технологий секвенирования ДНК и РНК для разного вида молекулярно-биологических исследований, интерпретации результатов высокопроизводительного секвенирования и внедрения методов NGS в лабораторную практику.

## 1.4. Планируемые результаты обучения

1.4.1. В результате освоения программы у обучающихся совершенствуются

следующие НПК:

| НПК | Описание надпрофессиональной компетенции |
|---|---|
| НПК-1 | **готовность к** применению правовых норм при проведении молекулярно-биологических исследований |
| | **должен знать:**<br>- законы и иные нормативные правовые акты, регламентирующие деятельность в сфере молекулярно-биологических исследований;<br>- правовые аспекты авторского права и интеллектуальной собственности. |
| | **должен уметь:**<br>- соблюдать режим безопасности и конфиденциальности при работе с лабораторными материалами |
| НПК-2 | **готовность к** проведению молекулярно-генетических исследований методом секвенирования |
| | **должен знать:**<br>- физико-химические основы секвенирования ДНК;<br>- этапы подготовки библиотек для NGS;<br>- принципы работы секвенаторов (Illumina, Ion Torrent, Oxford Nanopore, PacBio);<br>- методы контроля качества секвенирования;<br>- критерии пригодности образцов. |
| | **должен уметь:**<br>- выбирать тип секвенирования (whole genome, whole exome, targeted panel) под клиническую задачу;<br>- интерпретировать первичные данные секвенирования (FASTQ, BAM, VCF);<br>- оценивать глубину и равномерность покрытия;<br>- выявлять артефакты секвенирования. |
| НПК-3 | **готовность к** биоинформатическому анализу и интерпретации вариантов |
| | **должен знать:**<br>- базы данных генетических вариантов (ClinVar, dbSNP, gnomAD, OMIM);<br>принципы классификации вариантов по ACMG/AMP;<br>методы валидации вариантов (Сенгер, qPCR, MLPA);<br>алгоритмы приоритизации патогенных вариантов. |
| | **должен уметь:**<br>- анализировать VCF-файлы в среде IGV, VEP, Annovar;<br>- классифицировать варианты по 5 классам патогенности;<br>- составлять заключение по результатам NGS;<br>- документировать вторичные находки. |

## 2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ

### 2.1 Учебный план

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации
«Базовые основы секвенирования»
72 ак. часа; форма обучения очно-заочная с использованием ДОТ и ЭО
(очная часть составляет 61 ак.ч., заочная часть составляет 11 ак.ч.)

| **Код** | **Наименование разделов, модулей** | **Всего часов** | **Часы без ДОТ и ЭО** | **В том числе** | | | | **Часы с ДОТ и ЭО** | **В том числе (синхронно)** | | | | **СР** | **Аттестация** | **Форма контроля** | **НПК** |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | | **ЛЗ*** | **СЗ*** | **ПЗ*** | | | **ЛЗ** | **СЗ** | **ПЗ** | | | | | |
| | | | | | | **Всего** | **В т.ч. СО*** | | | | **Всего** | **В т.ч. СО** | | | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 | 14 | 15 | 16 | 17 |
| **I.** | **Наименование модулей** | | | | | | | | | | | | | | | |
| **1.** | Физико-химические основы секвенирования | **18** | **15** | 6 | 5 | 4 | - | **3** | - | - | - | - | 3 | | | НПК-1,2,3 |
| **2.** | Методология NGS: от образца до библиотеки | **18** | **15** | 5 | 5 | 5 | - | **3** | - | - | - | - | 3 | | | НПК-1,2,3 |
| **3.** | Биоинформатический анализ данных секвенирования | **20** | **17** | 6 | 6 | 5 | - | **3** | - | - | - | - | 3 | | | НПК-1,2,3 |
| **4.** | Валидация вариантов | **14** | **12** | 4 | 4 | 4 | - | **2** | - | - | - | - | 2 | | | НПК-1,2,3 |
| **II.** | **Итоговая аттестация** | **2** | **2** | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 2 | **ИА** | |
| **III.** | **Всего по программе** | **72** | **61** | 21 | 20 | 18 | | **11** | | | | | 11 | | | |

***ЛЗ - лекционные занятия, СЗ- семинарские занятия, СР – самостоятельная работа, СО – симуляционное обучение, ПЗ- практическое занятие.***

## 2.2 Календарный учебный график

Продолжительность обучения 14 дней, по 5-7 ак. часов в день. Очная часть составляет 61 ак.ч. и проводится по 5-7 ак.ч. в день в течении 14 дней. Заочная часть составляет 11 ак.ч. Доступ к электронным образовательным материалам, размещенным на платформе электронного обучения, открыт в течение 14 дней (на протяжении всего обучения), круглосуточно.

## 2.3 Рабочие программы учебных модулей

МОДУЛЬ 1. Физико-химические основы секвенирования

| Код | Наименование тем *(подтем, элементов, подэлементов)* |
|---|---|
| 1.1. | Нормативно-правовые основы молекулярно-генетических исследований.<br>История методов определения последовательности ДНК (Максам-Гилберт, Сенгер).<br>Принципы секвенирования по Сенгеру: дидезоксинуклеотиды, капиллярный электрофорез.<br>Секвенирование нового поколения (NGS): кластерная амплификация, синтез-секвенирование, ионное секвенирование<br>Секвенирование третьего поколения: Oxford Nanopore, PacBio (одномолекулярное, реальное время).<br>Сравнение платформ: точность, длина прочтений, пропускная способность, стоимость. |

МОДУЛЬ 2. Методология NGS: от образца до библиотеки

| Код | Наименование тем *(подтем, элементов, подэлементов)* |
|---|---|
| 2.1. | Выделение нуклеиновых кислот (ДНК/РНК): требования к качеству и количеству (Qubit, TapeStation, Bioanalyzer).<br>Фрагментация, концевосстановление, адаптерная лигирование.<br>Обогащение целевых регионов: гибридизационный захват (exome, panels), ампликонные панели (в т.ч. мультиплексная ПЦР).<br>Контроль качества библиотек, пулирование, денормализация<br>Протоколы автоматизации (жидкостные роботы). |

МОДУЛЬ 3. Биоинформатический анализ данных секвенирования

| Код | Наименование тем *(подтем, элементов, подэлементов)* |
|---|---|
| 3.1. | Форматы данных: FASTQ, BAM, SAM, VCF, gVCF, BED, GFF.<br>Первичный анализ: демультиплексирование, тримминг адаптеров, маппинг на референсный геном (BWA, Bowtie2, Minimap2).<br>Вызов вариантов: GATK (HaplotypeCaller, Mutect2), FreeBayes, DeepVariant (на основе ИИ).<br>Аннотирование вариантов: Ensembl VEP, ANNOVAR, SnpEff.<br>Визуализация в IGV, Tablet.<br>Контроль качества: FastQC, MultiQC, покрытие (depth of coverage, uniformity). |

МОДУЛЬ 4. Валидация вариантов

| Код | Наименование тем *(подтем, элементов, подэлементов)* |
|---|---|
| 4.1. | Базы данных: ClinVar, dbSNP, gnomAD (популяционные частоты), OMIM, HGMD, DECIPHER, LOVD.<br>Классификация вариантов по ACMG/AMP (28 критериев: PVS1, PS1, PM2, PP3, BA1, BS2 и др.).<br>Сегрегационный анализ, функциональные тесты, in silico предикторы (SIFT, PolyPhen, CADD, REVEL).<br>Вторичные находки (ACMG SF v3.2).<br>Валидация вариантов методом Сенгера, qPCR, MLPA, ddPCR.<br>Структура генетического отчета: описание варианта, класс патогенности, рекомендации. |

### 2.4 Оценка качества освоения программы

2.4.1 Форма итоговой аттестации.

2.4.1.1 Контроль результатов обучения проводится:

- в виде итоговой аттестации (ИА) в форме зачета с выставлением оценки «зачтено», «не зачтено». Критерии оценивания отражены в локальном нормативном акте Университета. Обучающийся допускается к ИА после освоения рабочих программ учебных модулей в объёме, предусмотренном учебным планом (УП). Форма итоговой аттестации – зачет, который проводится посредством собеседования.

2.4.1.2 Лицам, успешно освоившим Программу и прошедшим ИА, выдаётся удостоверение о повышении квалификации установленного образца.

### 2.5 Оценочные материалы

Оценочные материалы представлены в виде вопросов для собеседования в Приложении к программе.

Вопросы для собеседования:

1. Объясните разницу между секвенированием по Сенгеру и синтез-секвенированием на платформе Illumina.
2. Пациент с подозрением на митохондриальную болезнь. Какой метод секвенирования вы выберете и почему?
3. Что такое глубина секвенирования (depth) и равномерность покрытия (uniformity)?

## 3. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

### 3.1 Материально-технические условия

3.1.1 Перечень помещений Университета и/или медицинской организации, предоставленных структурному подразделению для образовательной деятельности:

| № | Наименование ВУЗА, учреждения здравоохранения, адрес | Вид занятий | Этаж, кабинет |
|---|---|---|---|
| 1. | ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), ул. Островитянова д.1. | ЛЗ, СЗ, ПЗ, ИА | А11 |
| 2. | ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), ул. Островитянова д.1. | СР | ИС ДОПО |

3.1.2 Перечень используемого для реализации Программы медицинского оборудования и техники:

| № | Наименование медицинского оборудования, техники, аппаратуры, технических средств обучения и т.д. |
|---|---|
| 1. | Мультимедийное оборудование |

### 3.2 Учебно-методическое и информационное обеспечение

3.2.1 Литература

| № | Основная литература |
|---|---|
| 1. | Д. В. Ребриков, Д. О. Коростин, Е. С. Шубина, В. В. Ильинский; под редакцией Д. В. Ребрикова. — 6-е изд. (эл.). — Москва: Лаборатория знаний, 2024. — 235 с. |
| 2. | Смутин, Д. В. Компьютерные технологии в биомедицинских исследованиях. Анализ данных секвенирования микробных сообществ: учебное пособие / Д. В. Смутин, Л. С. Адонин. — Санкт-Петербург: СПбГУТ им. М.А. Бонч-Бруевича, 2025. — 126 с. |
| 3. | Генетические исследования: законодательство и уголовная политика: монография / под редакцией И. Я. Козаченко, Д. Н. Сергеева. — 2-е изд. — Москва: Проспект, 2021. — 199 с. |
| | **Дополнительная литература** |
| 4. | Joseph T. A., Pe’er I. An Introduction to Whole-Metagenome Shotgun Sequencing Studies // Deep Sequencing Data Analysis: Methods in Molecular Biology/ ed. N. Shomron. – New York, NY: Springer US, 2021. – Vol. 2243. – P. 107–122. |
| 5. | Regueira-Iglesias A., Balsa-Castro C., Blanco-Pintos T., Tomás I. Critical review of 16S rRNA gene sequencing workflow in microbiome studies: From primer selection to advanced data analysis // Molecular Oral Microbiology. – 2023. – Vol. 38. – Critical review of 16S rRNA gene sequencing workflow in microbiome studies. – № 5. – P. 347–399. |
| 6. | Sui H., Weil A. A., Nuwagira E., Qadri F., Ryan E. T., Mezzari M. P., Phipatanakul W., Lai P. S. Impact of DNA extraction method on variation |

| | |
|---|---|
| | in human and built environment microbial community and functional profiles assessed by shotgun metagenomics sequencing // Frontiers in microbiology. – 2020. – Т. 11. – С. 953. |
| 7. | Hess J. F., Kohl T. A., Kotrová M., Rönsch K., Paprotka T., Mohr V., Hutzenlaub T., Brüggemann M., Zengerle R., Niemann S. Library preparation for next generation sequencing: A review of automation strategies // Biotechnology advances. – 2020. – Т. 41. – Library preparation for next generation sequencing. – С. 107537. |
| 8. | Bohmann K., Elbrecht V., Carøe C., Bista I., Leese F., Bunce M., Yu D. W., Seymour M., Dumbrell A. J., Creer S. Strategies for sample labelling and library preparation in DNA metabarcoding studies // Molecular Ecology Resources. – 2022. – Vol. 22. – № 4. – P. 1231–1246. |
| 9. | Meslier V., Quinquis B., Da Silva K., Plaza Oñate F., Pons N., Roume H., Podar M., Almeida M. Benchmarking second and third-generation sequencing platforms for microbial metagenomics // Scientific Data. – 2022. – Vol. 9. – № 1. – P. 694. |

3.2.2 Информационно-коммуникационные ресурсы

| № | Наименование ресурса | Электронный адрес |
|---|---|---|
| 1. | Справочная правовая система «ГАРАНТ» | www.garant.ru |
| 2. | Электронно-библиотечная система «ЛАНЬ» | www.e.lanbook.com |
| 3. | Образовательная платформа «Юрайт» | www.urait.ru |
| 4. | Российская государственная библиотека (РГБ) | www.rsl.ru |

## 3.3 Кадровые условия

3.3.1 Реализация Программы осуществляется сотрудниками Центра высокоточных генетических технологий для медицины ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет).

3.3.2 Доля научно-педагогических работников, имеющих образование, соответствующее профилю преподаваемой дисциплины, модуля, в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 100%.

3.3.3 Доля работников из числа руководителей и работников организации, деятельность которых связана с направленностью реализуемой Программы (имеющих стаж работы в данной профессиональной области не менее 3 лет), в общем числе работников, реализующих Программу, составляет 30%.

## 3.4 Организация образовательного процесса

3.4.1 В Программе используются следующие виды учебных занятий: лекция, семинарское занятие, практическое занятие, самостоятельная работа.

1. Лекция проводится полностью без ДОТ и ЭО, очно, с использованием мультимедийных устройств.

2. Семинарское занятие проводится полностью без ДОТ и ЭО, очно, в виде мастер-классов с использованием специально оборудованных аудиторий.

3. Практическое занятие проводится полностью без ДОТ и ЭО, очно, в виде решения ситуационных задач.

4. Самостоятельная работа проводится с использованием ДОТ и ЭО, заочно, в виде изучения материалов и выполнения заданий.

### 3.5. Информационная система дополнительного образования и профессионального обучения (ИС ДОПО)

Обучающиеся, в течение всего периода обучения, обеспечивается доступом к информационной системе дополнительного образования и профессионального обучения (далее - ИС ДОПО). В ИС ДОПО размещены контрольно-измерительные материалы, учебно-методические и нормативные материалы.

После внесения данных обучающегося в систему дистанционного обучения слушатель получает идентификатор - логин и пароль, что позволяет ему входить в систему ДОТ и ЭО под собственными идентификационными данными.

ИС ДОПО обеспечивает:

- возможность входа обучающегося из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»;
- одновременный доступ обучающихся по Программе;
- доступ к учебному содержанию Программы и электронным образовательным ресурсам в соответствии с формой обучения;
- фиксацию хода образовательного процесса, результатов промежуточной (при наличии) и итоговой аттестации.

Приложение 1

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**
к дополнительной профессиональной программе повышения квалификации
«Базовые основы секвенирования»
сроком освоения 72 академических часа

**Итоговая аттестация по дополнительной профессиональной программе повышения квалификации**
**«**Базовые основы секвенирования**»**
Совершенствуемые НПК: НПК-1, НПК-2, НПК-3

Примеры вопросов для собеседования

1. Объясните разницу между секвенированием по Сенгеру и синтез-секвенированием на платформе Illumina.
2. Пациент с подозрением на митохондриальную болезнь. Какой метод секвенирования вы выберете и почему?
3. Что такое глубина секвенирования (depth) и равномерность покрытия (uniformity)? Какие значения считаются приемлемыми для диагностического экзома?
4. Интерпретируйте фрагмент VCF-файла: DP=120, GQ=99, AF=0.31, MQ=60. Какой это тип варианта (гетерозигота/гомозигота)?
5. Вы получили вариант: BRCA1 c.5266dupC (p.Gln1756Profs*74). Как классифицировать по ACMG? Какие критерии применить?
6. У пациента выявлен вариант неопределённого значения (VUS) в гене RYR1. Ваши действия?
7. Какие артефакты NGS могут имитировать патогенные мутации? Как их распознать?
8. Что такое адаптерная димерация, химерные прочтения, GC-смещение?
9. Какие программные инструменты используются для выявления структурных вариантов и CNV из данных экзома?
10. Как оформить заключение при обнаружении вторичной находки в гене TTN при секвенировании по поводу другой болезни?

| | |
|---|---|
| Критерии оценивания | Чёткость, логика, грамотность и правильность изложения ответа. |
| Оценка | Зачтено/не зачтено |