

**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))**

**ИНСТИТУТ НЕПРЕРЫВНОГО ОБРАЗОВАНИЯ И
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ**

«ОДОБРЕНО»

Председатель цикловой методической
комиссии института непрерывного
образования и профессионального развития
д. м. н., доцент Фомина М. А.

«16» октября 2024 г.

Протокол заседания цикловой методической комис-
сии ИНОПР от «16» октября 2024 г. № 16

«УТВЕРЖДАЮ»

Директор института непрерывного обра-
зования и профессионального развития
к.м.н., доцент Природова О.Ф.

«16» октября 2024 г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ**

«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА»

Срок освоения: 72 академических часа

Форма обучения: очно-заочная

Документ о квалификации: удостоверение о повышении квалификации

Москва, 2024

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Генетика человека» обсуждена и одобрена на заседании Передовой инженерной школы ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет).

Протокол заседания № 1 от 02.09.2024 г.

Руководитель передовой инженерной школы

Прохорчук Е.Б. _____

Программа рекомендована к утверждению рецензентом: В.Л.Ижевской, д.м.н., доцент, заместитель директора по научной работе ФГБНУ «МГНЦ», заведующая кафедрой медицинской генетики ИВиДПО.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Генетика человека» (далее - Программа) разработана рабочей группой сотрудников передовой инженерной школы ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), под руководством руководителя передовой инженерной школы Е.Б. Прохорчука.

Программа разработана в рамках программы развития Передовой инженерной школы по Соглашению о предоставлении из федерального бюджета грантов в форме субсидий в соответствии с пунктом 4 статьи 78.1 Бюджетного кодекса Российской Федерации № 075-15-2022-1147 от 02.07.2022 г.

Состав рабочей группы:

№№	Фамилия, имя, отчество	Учёная степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Прохорчук Егор Борисович	д. б. н., профессор, член-корр. РАН	Руководитель Передовой инженерной школы	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)
2.	Рогаев Евгений Иванович	д. б. н., профессор, академик РАН	Заведующий кафедрой генетики биологического факультета	МГУ имени М.В.Ломоносова, Биологический факультет
3.	Нефедова Лидия Николаевна	д. б. н., доцент	Профессор кафедры генетики биологического факультета	МГУ имени М.В.Ломоносова, Биологический факультет
4.	Манахов Андрей Дмитриевич	к. б. н.	Ведущий специалист	МГУ имени М.В.Ломоносова Центр генетики и генетических технологий (Биологический факультет)

Глоссарий

ДПО - дополнительное профессиональное образование;

ФГОС - Федеральный государственный образовательный стандарт

ПС - профессиональный стандарт

ОТФ - обобщенная трудовая функция

ТФ - трудовая функция

ЕКС – Единый квалификационный справочник

ПК - профессиональная компетенция

ЛЗ - лекционные занятия

СЗ - семинарские занятия

ПЗ - практические занятия

СР - самостоятельная работа

ДОТ - дистанционные образовательные технологии

ЭО - электронное обучение

ПА - промежуточная аттестация

ИА - итоговая аттестация

УП - учебный план

АС ДПО - автоматизированная система дополнительного профессионального образования

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», статья 76;
- Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам, утвержден приказом Минобрнауки России от 01 июля 2013 года №499;
- Перечень специальностей и направлений подготовки высшего образования (утвержден приказом Министерства образования и науки РФ от 12 сентября 2013 года № 1061 (ред. от 13 декабря 2021 года №1229);
- 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 или получающие высшее профессиональное образование следующих укрупненных групп направлений подготовки: биологические науки; здравоохранение и медицинские науки (врачи-специалисты) и осуществляющие или планирующие осуществлять свою профессиональную деятельность в области молекулярной генетики человека

1.3 Цель реализации программы

Программа направлена на совершенствование имеющихся и приобретение новых профессиональных знаний, умений и практических навыков области анализа больших данных, необходимых при научно-исследовательской работе в области молекулярной генетики человека: молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний человека с применением методов цитогенетического анализа, молекулярного анализа структуры и функции генов, методов анализа генома, лечения генетических заболеваний, включая патогенетическое лечение и методы генной терапии.

1.4 Планируемые результаты обучения

1.4.1. В результате освоения программы у обучающихся совершенствуются следующие ПК:

ПК	Описание компетенции
ПК-1	готовность к выполнению молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний человека с применением методов ци-

	тогенетического анализа, молекулярного анализа структуры и функции генов, методов анализа генома
	должен знать принципы молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний человека с применением методов цитогенетического анализа
	должен уметь проводить молекулярно-генетическую диагностику наследственных заболеваний человека с применением методов цитогенетического анализа
	должен владеть современными методами молекулярно-генетических исследований
ПК-2	готовность к выполнению фундаментальных научных исследований и разработок в области медицины и биологии
	должен знать современные методы диагностики наследственных заболеваний
	должен уметь проводить прикладные и поисковые научные исследования в области медицины и биологии
	должен владеть методами валидации результатов клинических лабораторных исследований
ПК-3	готовность к проведению лечения генетических заболеваний, включая патогенетическое лечение и методы генной терапии
	должен знать молекулярные основы моногенных и мультифакторных (полигенных) заболеваний и методы их коррекции
	должен уметь проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге
	должен владеть методами диагностики в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания

2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ

2.1 Учебный план

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Генетика человека»,
72 ак. часа; форма обучения очно-заочная (очная часть составляет 52 ак. ч., заочная часть составляет 20 ак. ч.)

Код	Наименование разделов, модулей	Всего часов	Часы без ДОТ и ЭО	В том числе				Ста- жи- ровк а	Часы с ДОТ и ЭО	В том числе (синхронно)				СР	Ат- те- ста- ция	Фо- рма кон- тро- ля	ПК
				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	18
I.	Наименования модулей																
1.	Генетика человека	26	26	24	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	ПА	ПК 1,2,3
2.	Практикум по генетике человека	22	22	-	-	20	-	-	-	-	-	-	-	-	2	ПА	ПК 2
3.	Проект по генетике человека	22	22	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	20	2	ПА	ПК 1
II.	Итоговая аттестация	2	2												2	ИА	
III.	Всего по программе	72	72	24	-	20	-	-	-	-	-	-	-	20	8		

***ЛЗ - лекционные занятия, СЗ- семинарские занятия, ПЗ - практические занятия, СО - симуляционное обучение, СР - самостоятельная работа*

2.2 Календарный учебный график

Учебные занятия проводятся в течение 3х недель: 4 раза в неделю по 6 ч.

2.3 Рабочие программы учебных модулей

МОДУЛЬ 1

Генетика человека

Код	Наименование тем
1.1.	Методы генетики человека
1.1.1.	Генеалогический метод: суть метода, возможности и ограничения
1.1.2.	Биохимическая генетика человека. Наследственные болезни обмена веществ: классификация и диагностика.
1.1.3.	Цитогенетика человека. Характеристика нормального кариотипа человека. Полиморфизм хромосом человека. Геномные мутации. Хромосомные мутации.
1.1.4.	Популяционная генетика человека. Оценка частот аллелей и генотипов. Факторы, влияющие на частоты аллелей и генотипов в человеческих популяциях.
1.1.5.	Иммуногенетика. Методы иммунологии и генетики для изучения наследственных факторов иммунитета, внутривидового разнообразия и наследования тканевых антигенов.
1.2.	Характеристика генома человека
1.2.1	Ядерный и митохондриальный геном. Структурная и функциональная геномика.
1.2.2.	Мобильные элементы в геноме человека. Роль в функционировании генома, мутационном и эволюционном процессах.
1.2.3.	Геномные проекты.
1.3.	Моногенные болезни
1.3.1.	Генные мутации: классификация по типу наследования и по оказываемому эффекту. Факторы предрасположенности к мутациям.
1.3.2.	Примеры рецессивных заболеваний (аутосомных и сцепленных с полом): характеристика заболеваний, молекулярные основы.
1.3.3.	Примеры доминантных заболеваний (аутосомных и сцепленных с полом): характеристика заболеваний, молекулярные основы.
1.3.4.	Болезни с «неменделевским» типом наследования: болезни геномного импринтинга, болезни экспансии тринуклеотидных повторов, митохондриальные болезни. Примеры заболеваний, молекулярные основы.
1.4.	Полигенные и мультифакторные болезни
1.4.1.	Мультифакторный и полигенный контроль признаков. Примеры полигенных признаков у человека.

1.4.2.	Проблемы картирования полигенных признаков. Генетическая ассоциация. Метод GWAS.
1.5.	Диагностика наследственных заболеваний
1.5.1.	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная и неонатальная диагностика наследственных заболеваний.
1.5.2.	Современные молекулярные методы выявления анеуплоидий и генных мутаций.
1.5.3.	Генетический паспорт человека. Персонализированный подход к лечению. Фармакогенетика и фармакогеномика.
1.6.	Лечение наследственных заболеваний
1.6.1.	Лечение наследственных заболеваний. Симптоматическое и патогенетическое лечение. Применение терапевтических рекомбинантных белков
1.6.2.	Генная терапия <i>in vivo</i> и <i>ex vivo</i> : описание методологий. Векторы для генной терапии. Примеры применения генной терапии для лечения наследственных заболеваний.

МОДУЛЬ 2

Практикум по генетике человека

Код	Наименование тем
2.1.	Определение основных полиморфных вариантов гена, определяющего группы крови человека по системе АВО, с помощью секвенирования по методу Сэнгера
2.1.1.	Обзор методов, применяемых для генотипирования. Метод секвенирования по Сэнгеру.
2.1.2.	Выделение ДНК из слюны добровольцев – слушателей модуля. Оценка качества выделенной ДНК.
2.1.3.	Амплификация фрагментов гена АВО-гликозилтрансферазы и подготовка ПЦР-продуктов к секвенированию.
2.1.4.	Секвенирование фрагментов гена АВО-гликозилтрансферазы по методу Сэнгера. Оценка результатов секвенирования.
2.2.	Молекулярно-генетический анализ статуса резус-фактора крови человека, с помощью ПЦР и ПЦР в реальном времени
2.2.1	Амплификация целевых участков генов <i>RHD</i> и <i>RHCE</i> и оценка резус-статуса методом SSAP (Sequence Specific Amplification Polymorphism).
2.2.2.	Оценка продуктов амплификации целевых участков генов <i>RHD</i> и <i>RHCE</i> методом электрофореза в агарозном геле. Оценка резус-статуса.
2.2.3.	Амплификация в реальном времени целевого участка гена <i>RHD</i> .
2.2.4.	Анализ результатов ПЦР методом Delta-Delta-Ct. Статистическая обработка результатов.

МОДУЛЬ 3

Проект по генетике человека

Код	Наименование тем
3.1.	Разработка тест-системы для определения полиморфных вариантов гена, определяющего группы крови человека по системе АВО, на основе метода MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification)
3.1.1	Работа в базах данных, выбор часто встречающихся полиморфизмов (SNP), подбор праймеров (зондов), разработка алгоритма тестирования, защита проекта.
3.2.	Разработка тест-системы для определения наиболее частых полиморфных вариантов гена, определяющего группы крови человека по системе АВО, на основе метода ASP (Allele specific PCR)
3.2.1	Работа в базах данных, выбор часто встречающихся полиморфизмов (SNP), подбор праймеров (зондов), разработка алгоритма тестирования, защита проекта.

2.4 Оценка качества освоения программы

2.4.1 Форма(ы) промежуточной и итоговой аттестации.

2.4.1.1 Контроль результатов обучения проводится:

- в виде ПА - по каждому учебному модулю Программы. Форма ПА - зачёт. Зачет проводится в виде собеседования;
- в виде итоговой аттестации (ИА). Обучающийся допускается к ИА после освоения рабочих программ учебных модулей в объёме, предусмотренном учебным планом (УП). Форма итоговой аттестации – зачет, который проводится в виде собеседования по разделам программы и по итогам выполнения группового проекта.

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

2.4.2 Шкала и порядок оценки степени освоения обучающимися учебного материала Программы определяется Положением об организации итоговой аттестации обучающихся на факультете дополнительного профессионального образования в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

2.5 Оценочные материалы

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

Пример вопроса для собеседования:

1. Возможности и область применения молекулярно-генетических методов в диагностике наследственной патологии.

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	Биологический факультет МГУ имени М.В. Ломоносова, кафедра генетики, г. Москва, Ленинский горы, 1, стр.12	ЛС, СЗ, ПЗ, ПА, ИА	Учебная аудитория №263, Практикум №166
2	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ (Пироговский Университет), г. Москва, ул. Большая Пироговская д. 9а	ЛС, СЗ	каб. 41, 41а

3.1.2 Перечень используемого для реализации Программы медицинского оборудования и техники:

№№ п/п	Наименование медицинского оборудования, техники, аппаратуры, технических средств обучения и т.д.
1	2
1.	Наборы автоматических дозаторов переменного объема (1-10, 10-100, 20-200, 100-1000 мкл) — 1 шт. / обучающийся
2.	Магнитный штатив для пробирок 0.2 или 0.5 мл — 1 шт. / обучающийся
3.	Центрифуга вортекс с насадками для пробирок 0.2, 0.5 и 1.5 мл — 1 шт. / обучающийся
4.	Амплификатор с нагревающейся крышкой для пробирок 0,2 мл — 2 шт.
5.	Амплификатор Real Time, с детекцией каналов SYBR и ROX 1 шт.
6.	Флуориметр Qubit — 1 шт.
7.	Персональные компьютеры

3.2 Учебно-методическое и информационное обеспечение

3.2.1 Литература

№№	Основная литература
1.	Притчард Д.Дж., Корф Б.Р. Наглядная медицинская генетика. ГЭОТАР-Медиа, 2022

Дополнительная литература	
1.	Генетика человека по Фогелю и Мотульски. Под ред. М.Р.Спейчера и др. С.-Пб.: Н-Л, 2013.
2.	Disease Gene Identification. Methods and Protocols. Red. DiStefano J.K. Humana New York, NY, 2018. https://doi.org/10.1007/978-1-4939-7471-9 .
3.	Yamamoto F. A historical overview of advances in molecular genetic/genomic studies of the ABO blood group system. Glycoconjugate Journal (2022) 39:207–218. https://doi.org/10.1007/s10719-021-10028-6 .

3.2.2 Информационно-коммуникационные ресурсы

№№	Наименование ресурса	Электронный адрес
1.	Официальный сайт Минздрава России	http:// www.rosminzdrav.ru
2.	Российская государственная библиотека (РГБ)	www.rsl.ru
3.	Издательство РАМН (книги по всем отраслям медицины):	www.iramn.ru
4.	Центральная научная медицинская библиотека	http://www.scsml.rssi.ru
5.	PubMed	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/

3.3 Кадровые условия

Реализация Программы обеспечивается научно-педагогическими работниками Передовой инженерной школы ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет).

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

Доля научно-педагогических работников, имеющих ученую степень и/или ученое звание, в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 83%.

3.4 Организация образовательного процесса

В программе используются следующие виды учебных занятий: лекция, практическое занятие, аттестация в форме собеседования.

Лекции проводятся полностью без ДОТ с использованием мультимедийных устройств и/или специально оборудованных компьютерных классов.

Практические занятия проводятся полностью без ДОТ в виде мастер-классов и самостоятельной работы с использованием специального оборудования.

Самостоятельная работа проводится без ДОТ и ЭО в виде работы над индивидуальным проектом на заданную тему.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

к дополнительной профессиональной программе повышения квалификации
«Генетика человека»
сроком освоения 72 академических часа

Промежуточная аттестация по Модулю 1

«Генетика человека»

Совершенствуемые ПК: ПК-1, ПК-2, ПК-3

Список вопросов для собеседования:

1. Возможности и область применения молекулярно-генетических методов в диагностике наследственной патологии.
2. Биометрический анализ. Дисперсия. Коэффициент наследуемости.
3. Использование близнецового метода для генетического анализа. Варианты метода и ограничения.
4. Общая характеристика наследственной изменчивости у человека в зародышевых и соматических клетках. Генеративные и соматические мутации.
5. Методы генетического картирования. Оценка сцепления генов.
6. Человек как объект генетических исследований.
7. Доказательства наличия отбора у человека.
8. Общая характеристика генома человека (структурные гены, уникальные и повторяющиеся последовательности).
9. Поиск гена-кандидата. Идентификация смыслов последовательностей в клонированных фрагментах генома: ОРС, CpG-островки, сигналы сплайсинга, регуляторные участки.
10. Общая характеристика генома человека. Ядерный и митохондриальный геномы.

Промежуточная аттестация по Модулю 2

«Практикум по генетике человека»

Совершенствуемые ПК: ПК-2.

Список вопросов для собеседования:

1. Генетические основы групп крови человека по системе АВО.
2. Генетические основы резус-статуса.
3. Метод секвенирования по Сэнгеру.
4. Этапы выделения ДНК из слюны.
5. Оценка качества выделенной ДНК.
6. Принцип ПЦР.
7. Возможности применения ПЦР при генотипировании.
8. Полиморфные варианты гена и методы их идентификации.

9. Молекулярно-генетический анализ полиморфных вариантов гена с помощью ПЦР в реальном времени.
10. Анализ результатов ПЦР методом Delta-Delta-Ct. Статистическая обработка результатов.

Промежуточная аттестация по Модулю 3
«Проект по генетике человека»
Совершенствуемые ПК: ПК-1.

Список вопросов для собеседования:

1. Базы данных по генетике человека.
2. Поиск вариантов гена в базах данных.
3. Номенклатура полиморфных вариантов гена.
4. Метод MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification).
5. Метод ASP (Allele specific PCR).
6. Подбор аллель-специфичных праймеров для выявления миссенс-мутаций.
7. Подбор аллель-специфичных праймеров для выявления делеций.
8. Подбор аллель-специфичных праймеров для выявления инсерций.
9. Определение наиболее частых полиморфных вариантов гена, определяющего группы крови человека по системе АВО.
10. Принцип разработки алгоритма тестирования полиморфных вариантов гена.

Итоговая аттестация по дополнительной профессиональной программе
повышения квалификации
«Генетика человека»
Совершенствуемые ПК: ПК-1, ПК-2, ПК-3.

Список вопросов для собеседования:

1. Возможности и область применения молекулярно-генетических методов в диагностике наследственной патологии.
2. Биометрический анализ. Дисперсия. Коэффициент наследуемости.
3. Использование близнецового метода для генетического анализа. Варианты метода и ограничения.
4. Общая характеристика наследственной изменчивости у человека в зародышевых и соматических клетках. Генеративные и соматические мутации.
5. Методы генетического картирования. Оценка сцепления генов.
6. Человек как объект генетических исследований.
7. Доказательства наличия отбора у человека.
8. Общая характеристика генома человека (структурные гены, уникальные и повторяющиеся последовательности).

9. Поиск гена-кандидата. Идентификация смыслов последовательностей в клонированных фрагментах генома: ОРС, CpG-островки, сигналы сплайсинга, регуляторные участки.
10. Общая характеристика генома человека. Ядерный и митохондриальный геномы.
- 11.. Генетические основы групп крови человека по системе АВО.
12. Генетические основы резус-статуса.
13. Метод секвенирования по Сэнгеру.
14. Этапы выделения ДНК из слюны.
15. Оценка качества выделенной ДНК.
16. Принцип ПЦР.
17. Возможности применения ПЦР при генотипировании.
18. Полиморфные варианты гена и методы их идентификации.
19. Молекулярно-генетический анализ полиморфных вариантов гена с помощью ПЦР в реальном времени.
20. Анализ результатов ПЦР методом Delta-Delta-Ct. Статистическая обработка результатов.
21. Базы данных по генетике человека.
22. Поиск вариантов гена в базах данных.
23. Номенклатура полиморфных вариантов гена.
24. Метод MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification).
25. Метод ASP (Allele specific PCR).
26. Подбор аллель-специфичных праймеров для выявления миссенс-мутаций.
27. Подбор аллель-специфичных праймеров для выявления делеций.
28. Подбор аллель-специфичных праймеров для выявления инсерций.
29. Определение наиболее частых полиморфных вариантов гена, определяющего группы крови человека по системе АВО.
30. Принцип разработки алгоритма тестирования полиморфных вариантов гена.