

## Аннотация

### программы повышения квалификации

#### «Методы работы с мультигенными панелями в практической онкогенетике»

**1. Трудоемкость программы** - 36 ак.ч.

**2. Целевая аудитория** – врачи по специальностям генетика, лабораторная генетика, онкология, патологическая анатомия и специалисты по клинической лабораторной диагностике.

**3. Форма обучения** – очная в форме стажировки.

**4. Кадровый состав** – научно-педагогические кадры, имеющие опыт работы в профильной области не менее 5 лет, ученую степень кандидата или доктора наук, научно-методические публикации по тематике программы.

**5. Актуальность программы** – потребность практического здравоохранения в подготовке специалистов в области молекулярно-генетической диагностики онкологических заболеваний, которые могут на высоком профессиональном уровне оказывать специализированную помощь семьям с генетически обусловленными онкологическими заболеваниями и при лечении онкологических заболеваний с учетом генетических характеристик опухоли, определенных методами высокопроизводительного секвенирования.

**6. Цель программы** - формирование способности/готовности врачей – лабораторных генетиков, врачей-генетиков, врачей-онкологов, врачей-патологоанатомов, специалистов в области клинической лабораторной диагностики к выбору оптимального подхода в диагностике герминальных и соматических мутаций, проведению молекулярно-генетического анализа для оказания специализированной помощи пациентам с генетически обусловленными онкологическими заболеваниями и при лечении онкологических заболеваний с учетом генетических характеристик опухоли, определенных методами высокопроизводительного секвенирования.

#### 7. Разделы учебного плана:

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
<b>1</b>	<b>Основы онкогенетики</b>
1.1	Цель и задачи онкогенетики. Контроль клеточного цикла.
1.2	Онкогены: определение, механизмы образования, роль в канцерогенезе
1.3	Гены-супрессоры: определение, механизмы инактивации в клетке, роль в канцерогенезе
1.4	Мутации: определение, различные виды классификации мутаций, герминальные и соматические мутации.
<b>2</b>	<b>Методы молекулярно-генетической диагностики</b>
2.1	Выделение ДНК (РНК) из различного клинического материала
2.2	Полимеразная цепная реакция (ПЦР): компоненты, температурные условия, подходы к оптимизации
2.3	ПЦР в реальном времени: кинетика реакции, различные типы систем детекции, применение в диагностике
2.4	Секвенирование по Сэнгеру: подготовка меченых фрагментов, работа с капиллярными генетическими анализаторами, анализ хроматограмм секвенирования
2.5	Фрагментный анализ на капиллярных анализаторах и мультиплексная амплификация лигированных зондов (MLPA)
2.6	Применение высокопроизводительного секвенирования (ВПС) в онкогенетике

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
2.7	Место иммуногистохимического и FISH-анализов в генетической диагностике опухолей
<b>3</b>	<b>Высокопроизводительное секвенирование мультигенных панелей</b>
3.1	Методы выделения ДНК/РНК из клинического материала для последующего ВПС
3.2	Приготовление библиотек фрагментов и оценка концентрации/качества библиотек для ВПС
3.3	Методологические особенности проведения ВПС на Illumina, BGI и других платформах
3.4	Значение соматических мутаций для оценки прогноза и назначения таргетной терапии
3.5	Молекулярно-генетическое тестирование при немелкоклеточном раке легкого с применением ВПС
3.6	Молекулярно-генетическое тестирование при опухолях, ассоциированных с мутациями генов HRR
3.7	Молекулярно-генетические анализы в системе OMC, RUSSCO; структура заключений по результатам ВПС на герминальные и соматические мутации

**8. Результаты обучения** - в результате освоения программы повышения квалификации слушатель совершенствует следующие профессиональные компетенции, необходимые для профессиональной деятельности в рамках имеющейся квалификации:

Знания:

- молекулярных основ развития опухолей;
- методов молекулярно-генетической диагностики: ПЦР, в том числе, ПЦР в реальном времени, фрагментного анализа, секвенирования по Сэнгеру, секвенирования генных панелей методами ВПС;
- преимуществ и недостатков различных методов выявления герминальных мутаций при диагностике наследственных онкологических синдромов;
- особенностей различных методов выявления точковых соматических мутаций в опухолях;
- протоколов молекулярно-генетического тестирования при немелкоклеточном раке легкого, колоректальном раке, меланоме, раке молочной железы, раке яичников и других новообразованиях;
- методологических основ ВПС, в том числе, мультигенных панелей;
- организации медицинской помощи и логистики при проведении молекулярно-генетического тестирования, правовых и финансовых аспектов осуществления этого вида анализов

Умения:

- работать с различными источниками информации, современными генетическими и геномными базами данных;
- планировать молекулярно-генетическое тестирование с учетом результатов патоморфологического исследования и других методов в комплексной молекулярной диагностике онкозаболеваний;
- проводить молекулярно-генетические исследования у больных наследственными онкологическими синдромами методом ВПС мультигенной панели;
- проводить молекулярно-генетические исследования для определения соматических мутаций в опухоли методом секвенирования мультигенной панели;
- классифицировать герминальные и соматические мутации по классам диагностической и терапевтической значимости

**Навыки:**

- проведение анализа мутаций в генах системы репарации путем гомологичной рекомбинации (HRR) и/или некоторых других локусах;
- формулирование диагностического заключения по результатам молекулярно-генетического исследования с применением ВПС мультигенной панели;
- использование современных рекомендаций профессиональных медицинских сообществ при планировании молекулярно-генетического тестирования.

**Опыт деятельности:**

- проведение молекулярно-генетического исследования при онкологических заболеваниях методом ВПС мультигенных панелей

**9. Аттестация в форме зачета и тестового контроля**

**10. Выдаваемый документ - удостоверение о повышении квалификации.**