

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ НАУЧНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«НАУЧНЫЙ ЦЕНТР ПСИХИЧЕСКОГО ЗДОРОВЬЯ»
(ФГБНУ НЦПЗ)

ОДОБРЕНО

Учёным советом ФГБНУ НЦПЗ

« 16 » сентября 2025 г.

Протокол № 7

УТВЕРЖДАЮ
Директор ФГБНУ НЦПЗ

Ю.А. Чайка
« 16 » сентября 2025 г.



**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ**

**ОПРЕДЕЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕХАНИЗМОВ ПСИХИЧЕСКИХ
РАССТРОЙСТВ У ДЕТЕЙ НА ОСНОВЕ ГЕНОМНЫХ И
ЦИТОГЕНОМНЫХ ДАННЫХ**

Москва, 2025

Разработчики программы повышения квалификации

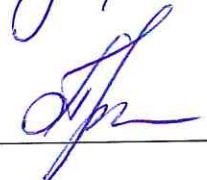
Фамилия Имя Отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность и место работы
Юров Иван Юрьевич	член-корреспондент РАН, профессор, д.б.н.	Заведующий лабораторией молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова, ФГБНУ НЦПЗ
Васин Кирилл Сергеевич	к.м.н.	Старший научный сотрудник лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова, ФГБНУ НЦПЗ
Юдицкая Мария Евгеньевна	-	Младший научный сотрудник лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова, ФГБНУ НЦПЗ
Куриная Оксана Сергеевна	к.б.н.	Старший научный сотрудник лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова, ФГБНУ НЦПЗ
Якушев Никита Сергеевич	-	Лаборант-исследователь лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова, ФГБНУ НЦПЗ

СОГЛАСОВАНО:

Заместитель директора по научно-организационной деятельности, д.м.н., профессор,

Руководитель отдела непрерывного образования и профессионального развития


В.Г. Каледа


Л.П. Примачик

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

1.1. Цель освоения программы

Совершенствование теоретических знаний и практических навыков в связи с повышением требований к уровню профессиональных знаний и необходимостью освоения современных методов решения задач эффективной диагностики, принятия решения о терапевтическом вмешательстве, увеличения уровня научно-исследовательских работ в области генетики и нейробиологии заболеваний центральной нервной системы у детей.

1.2. Категория слушателей

Специалисты с высшим образованием, занимающиеся (или планирующие заняться) научно-исследовательской и/или практической (диагностической) деятельностью в области биомедицины.

1.3. Требования к образованию слушателей

Наличие высшего образования (специалитет или магистратура) по одной из специальностей или направлению подготовки: "Биология", "Лечебное дело", "Биохимия", "Биофизика", "Биоинформатика", "Педиатрия", "Химия", "Физика", "Фармация", "Медицинская биохимия", "Медицинская биофизика", "Медицинская кибернетика".

1.4. Общая характеристика программы

Трудоемкость: 72 академических часа.

Срок обучения: 2 недели (по согласованию с заказчиком).

Форма обучения: очная.

Программа реализуется на русском языке.

При реализации программы ФГБНУ НЦПЗ обучение проводится с применением дистанционных образовательных технологий.

Слушателям, освоившим программу повышения квалификации и успешно прошедшим итоговую аттестацию, выдается удостоверение о повышении квалификации установленного ФГБНУ НЦПЗ образца.

2. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

Перечень профессиональных компетенций в рамках имеющейся квалификации, качественное изменение которых осуществляется в результате обучения:

Код и наименование ПК	Код и наименование индикатора достижения ПК
ПК-1. Способен проводить сложные клинические лабораторные исследования	ПК-1.1. Знает правила и способы получения, консервирования, хранения и обработки биоматериала для клинических лабораторных исследований. ПК-1.2. Знает порядок и технологии проведения клинических лабораторных исследований. ПК-1.3. Знает систему, методы и способы внутрилабораторного и внешнего контроля качества исследований в медицинских лабораториях. ПК-1.4. Знает принципы оценки результатов клинических лабораторных исследований. ПК-1.5. Знает правила работы в информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет». ПК-1.6. Умеет проводить внутрилабораторный и внешний контроль качества клинических лабораторных исследований. ПК-1.7. Умеет оценивать результаты контроля качества клинических лабораторных исследований.

	ПК-1.8. Умеет использовать информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет». ПК-1.9. Умеет подготавливать рабочее место для проведения клинических лабораторных исследований. ПК-1.10. Умеет определять последовательность необходимых лабораторных процедур. ПК-1.11. Умеет проводить клинические лабораторные исследования по профилю медицинской организации. ПК-1.12. Умеет оценивать результаты клинических лабораторных исследований. ПК-1.13. Владеет навыками выполнения процедур внутрилабораторного контроля качества клинических лабораторных исследований. ПК-1.14. Владеет навыками выполнения и контроля исполнения правил взятия, хранения, доставки в лабораторию, регистрации и обработки биоматериала. ПК-1.15. Владеет навыками первичной трактовки и анализа результатов контроля качества клинических лабораторных исследований. ПК-1.16. Владеет навыками приема, регистрации, хранения, обработки биоматериала (пробоподготовка). ПК-1.17. Владеет навыками первичной интерпретации патологических результатов клинических лабораторных исследований (без формулирования лабораторного заключения). ПК-1.18. Владеет навыками информирования сотрудников медицинской лаборатории с более высокой квалификацией о патологических результатах клинических лабораторных исследований.
ПК-2. Способен выполнять, организовывать и аналитически обеспечивать клинические лабораторные исследования	ПК-2.1. Знает правила проведения и критерии качества преаналитического этапа, включая правильность взятия и оценку качества биоматериала. ПК-2.2. Знает правила проведения внутрилабораторного и внешнего контроля качества на аналитическом этапе, методы оценки результатов. ПК-2.3. Знает основные принципы и методики, осваиваемых клинических лабораторных исследований. ПК-2.4. Знает аналитические характеристики клинических лабораторных методов (прецизионность, правильность, специфичность, чувствительность) и их определения. ПК-2.5. Знает аналитические характеристики высокотехнологичных лабораторных методов и их обеспечение. ПК-2.6. Знает методы контроля качества высокотехнологичных лабораторных исследований и оценка их результатов. ПК-2.7. Знает правила работы в информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет». ПК-2.8. Знает виды вариации результатов клинических лабораторных исследований. ПК-2.9. Умеет организовывать и проводить контроль качества клинических лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах. ПК-2.10. Умеет интерпретировать результаты внутрилабораторного и внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований. ПК-2.11. Умеет обеспечивать требуемые условия на рабочем месте для внедрения нового умения лабораторного оборудования и выполнения новых видов клинических лабораторных исследований. ПК-2.12. Умеет выполнять высокотехнологичные клинические лабораторные исследования и проводить контроль их качества. ПК-2.13. Умеет разрабатывать стандартные операционные процедуры по клиническим лабораторным исследованиям. ПК-2.14. Умеет оценивать результаты контроля качества клинических лабораторных исследований. ПК-2.15. Умеет использовать информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет». ПК-2.16. Владеет навыками организации и проведения контроля качества клинических лабораторных исследований на преаналитическом этапе. ПК-2.17. Владеет навыками освоения новых методов клинических лабораторных исследований. ПК-2.18. Владеет навыками внедрения нового лабораторного оборудования. ПК-2.19. Владеет навыками разработки стандартных операционных процедур по новым методам клинических лабораторных исследований и эксплуатации нового

	оборудования. ПК-2.20. Владеет навыками экспериментальной проверки/установления характеристик клинических лабораторных методов (оценка прецизионности, правильности, линейности, определение локальных референтных интервалов). ПК-2.21. Владеет навыками составления рекомендаций для персонала клинических отделений и для пациентов по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала. ПК-2.22. Владеет навыками проведения контроля качества высокотехнологичных клинических лабораторных исследований. ПК-2.23. Владеет навыками разработки и применения стандартных операционных процедур по высокотехнологичным клиническим лабораторным исследованиям. ПК-2.24. Владеет навыками оценки влияния непатологической и патологической вариации на результаты клинических лабораторных исследований. ПК-2.25. Владеет навыками использования информационных систем и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».
--	--

3. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

№ п/п	Наименование разделов (тем) учебного курса	Трудоемкость (акад. час.)					Формируемые компетенции	Формы аттестации
		Всего	ЛЗ	СПЗ	Сам. работа	ЭО, ДОТ		
1	Введение в медицинскую геномику и цитогеномику	6	4	-	2	-	ПК-1 ПК-2	-
2	Современные молекулярно-цитогенетические технологии	28	12	12	4	-	ПК-1 ПК-2	-
3	Современные геномные (цитогеномные) технологии	18	12	4	2	-	ПК-1 ПК-2	-
4	Интерпретационный анализ геномных данных для определения генетических механизмов психических расстройств	10	6	2	2	-	ПК-2	-
5	Актуальные проблемы медицинской (cito)геномики психических расстройств у детей	8	6	-	2	-	ПК-1 ПК-2	-
6	Итоговая аттестация	2	-	-	-	-	-	ИА
Общий объем		72	40	18	12	-	-	-

Условные обозначения:

ЛЗ – лекционные занятия

СПЗ – семинарские (практические) занятия

Сам. работа – самостоятельная работа

ЭО, ДОТ – электронное обучение, дистанционные образовательные технологии

ПА – промежуточная аттестация (рубежный контроль)

ИА – итоговая аттестация

4. КАЛЕНДАРНЫЙ УЧЕБНЫЙ ГРАФИК

№ п/п	Наименование разделов (тем) учебного курса	1 день, час.	2 день, час.	3 день, час.	4 день, час.	5 день, час.	6 день, час.	7 день, час.	8 день, час.	9 день, час.	10 день, час.
1	Введение в медицинскую геномику и цитогеномику	4									
2	Современные молекулярно-цитогенетические технологии	2	6	6	6	4					
3	Современные геномные (цитогеномные) технологии					2	6	6	2		
4	Интерпретационный анализ геномных данных для определения генетических механизмов психических расстройств								4	4	
5	Актуальные проблемы медицинской (cito)геномики психических расстройств у детей									2	4
6	Итоговая аттестация										2
Общий объем)		6	6	6	6	6	6	6	6	6	6

5. СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОГО КУРСА

Модуль 1. Введение в медицинскую геномику и цитогеномику

От классической клинической цитогенетики до высокоразрешающих молекулярно-цитогенетических технологий.

Хромосомные синдромы и аномалии.

Технологии в диагностике хромосомных аномалий и синдромов.

Современная классификация и номенклатура хромосомных аномалий.

Модуль 2. Современные молекулярно-цитогенетические технологии

Современные цитогенетические технологии в клинической генетике.

Культивирование лимфоцитов периферической крови.

Фиксация клеток крови.

Типы дифференциального окрашивания хромосом по длине (GTG-, RTG-, QTG-методы).

Вариации гетерохроматиновых районов хромосом человека: клинико-биологические аспекты.

Практические занятия по цитогенетическим методам исследования.

Культивирование лимфоцитов периферической крови; фиксация клеток крови.

Дифференциальное окрашивание хромосом по длине (GTG-метод). Методики получения GTG окраски и их особенности.

Дифференциальному окрашиванию хромосом по длине (CBG-метод). Методики получения CBG окраски и их особенности.

Анализ хромосомных препаратов.

Цитогенетический анализ с использованием программы анализа изображения.

Ложноположительные, ложноотрицательные случаи, а также сложные случаи диагностики. Примеры из практики.

Современные молекулярно-цитогенетические технологии в биомедицине.

Молекулярно-цитогенетические методы исследования хромосомных аномалий, основанные на флюоресцентной гибридизации in situ (FISH).

Модуль 3. Современные геномные (цитогеномные) технологии

Современная молекулярная диагностика хромосомных и геномных болезней у детей.

Молекулярное кариотипирование и биоинформатический анализ при недифференцированных формах умственной отсталости: оценка диагностических возможностей.

Полногеномный анализ: проблемы и возможности.

Биоинформатический анализ геномной патологии: теоретические и практические аспекты.

Биоинформатический анализ хромосомных аномалий.

Системная геномика.

Цитогеномика человека.

Модуль 4. Интерпретационный анализ геномных данных для определения генетических механизмов психических расстройств

Интерпретационный анализ геномных вариаций как основа определения механизма генетически обусловленных болезней мозга.

Клинико-генетические базы данных (OMIM).

Геномные, эпигеномные, протеомные (интерактомные) и метаболомные базы данных и электронные ресурсы.

Интерпретация результатов цитогенетического анализа.

Интерпретация результатов цитогеномного анализа.

Сравнительный анализ результата геномного исследования с литературными данными (содержанием геномных баз данных).

Системный анализ функциональных последствий геномной патологии.

Моделирование функциональных последствий геномных вариантов.

Генные сети, ассоциированные с нарушением развития и функционирования головного мозга.

Модуль 5. Актуальные проблемы медицинской (цито)геномики

«Обратное кариотипирование» сложные случаи хромосомной патологии.

Хромосомная нестабильность.

Синдромы, связанные с хромосомной нестабильностью.

Соматический мозаицизм.

Хромосомный мозаицизм.

Мозаицизм и нестабильность генома как генетические механизмы болезней мозга.

Геномная нестабильность при нейродегенеративных и психических заболеваниях.

Системный анализ и концепция реального генома как основа молекулярной диагностики генетической патологии у детей.

Актуальные проблемы геномной медицины: тернистый путь от системной геномики

к молекулярной диагностике.

6. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ

6.1. Нормативно-правовое обеспечение реализации программы

- Федеральный закон Российской Федерации от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
- Приказ Минобрнауки России от 01.07.2013 № 499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам» (срок действия документа до 31 августа 2025 года);
- Приказ Минобрнауки России от 24.03.2025 № 266 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам» (действует с 01 сентября 2025 года);
- Приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 14.03.2018 № 145н «Об утверждении профессионального стандарта «Специалист в области Клинической лабораторной диагностики»;
- Приказ Министерства здравоохранения РФ от 14.10.2022 № 668н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи при психических расстройствах и расстройствах поведения»;
- Устав и локальные нормативные акты ФГБНУ НЦПЗ.

6.2. Учебно-методическое обеспечение программы

1. Юров И.Ю., Ворсанова С.Г., Воинова В.Ю., Чурносков М.И., Юров Ю.Б. Цитогенетические, молекулярные и клинические основы генетически обусловленных болезней: учебное пособие. Москва. Издательский дом Академии Естествознания, 2019. 164 с.
2. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика (учебное пособие). М., Изд.: МЕДПРАКТИКА, 2006. 300с.
3. Ворсанова С.Г., Юров И.Ю., Соловьев И.В., Юров Ю.Б. Гетерохроматиновые районы хромосом человека: клинко-биологические аспекты. Москва. Издательство: Медпрактика-М. 2008. 300 с.
4. Юров И.Ю., Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б. Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы: молекулярные и цитогенетические аспекты. Москва. Издательство: Медпрактика-М. 2014. 384 с.
5. Причины и последствия геномной нестабильности при психических и нейродегенеративных заболеваниях / И. Ю. Юров, С. Г. Ворсанова, О. С. Куринная [и др.] // Молекулярная биология. – 2021. – Т. 55, № 1. – С. 42-53. – DOI 10.31857/S0026898421010158 <https://www.elibrary.ru/item.asp?id=44428836>.
6. Рекомендации Российского общества медицинских генетиков по хромосомному микроматричному анализу / И. Н. Лебедев, Н. В. Шилова, И. Ю. Юров [и др.] // Медицинская генетика. – 2023. – Т. 22, № 10. – С. 3-47. – DOI 10.25557/2073-7998.2023.10.3-47 <https://www.elibrary.ru/item.asp?id=54978006>.
7. Цитогеномный подход к сравнительному анализу когорт детей с нарушением развития центральной нервной системы / И. Ю. Юров, С. Г. Ворсанова, О. С. Куринная [и др.] // Современные проблемы науки и образования. – 2021. – № 6. – С. 195. – DOI 10.17513/spno.31322. <https://www.elibrary.ru/item.asp?id=47670149>.

8. Юров, И. Ю. Геном и мозг: фундаментальные исследования на службе практической медицины и клинической психологии / И. Ю. Юров, С. Г. Ворсанова // Личность в меняющемся мире: здоровье, адаптация, развитие. – 2019. – Т. 7, № 4(27). – С. 688-702. – DOI 10.23888/humJ20194688-702. <https://www.elibrary.ru/item.asp?id=41559827>.

9. <http://www.rosminzdrav.ru> - Официальный сайт Минздрава России.
10. www.rsl.ru - Российская государственная библиотека (РГБ).
11. www.iramn.ru - Издательство РАМН (книги по всем отраслям медицины).
12. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/> - национальная медицинская библиотека.
13. <https://elibrary.ru/> - Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU.
14. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> - Онлайн-каталог генов человека и генетических заболеваний.

6.3. Материально-техническое обеспечение программы

Для проведения лекционных и семинарских (практических) занятий, проведения текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации, итоговой аттестации используется Большой конференц-зал, рассчитанный на 224 посадочных места (229 кв.м.) и оснащенный мультимедийным оборудованием.

Для проведения занятий лекционного типа предлагаются наборы демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, обеспечивающие тематические иллюстрации, соответствующие содержанию учебного курса.

Помещения для самостоятельной работы (библиотека, в том числе читальный зал) оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет".

Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение:

- Windows 10 Pro
- Google Chrome
- Microsoft office 2016
- Paint
- Adobe Acrobat reader
- 7zip
- Linux Mint 18.04
- Google Chrome, Mozilla Firefox
- OnlyOffice Desktop
- LibreOffice
- Xviewer
- Drawing
- Xreader
- Менеджер архивов

6.4. Кадровое обеспечение реализации программы

К реализации программы привлекаются научные и педагогические работники ФГБНУ НЦПЗ, деятельность которых соответствует квалификационным характеристикам, установленным в Едином квалификационном справочнике должностей руководителей, специалистов и служащих, в разделе «Квалификационные характеристики должностей руководителей и специалистов высшего профессионального и дополнительного профессионального образования» и профессиональным стандартам.

Доля научных и педагогических работников ФГБНУ НЦПЗ, имеющих ученую степень и/или ученое звание, в общем числе научно-педагогических работников, реализующих данную программу повышения квалификации, составляет 60%.

Доля работников из числа руководителей и работников ФГБНУ НЦПЗ, деятельность которых связана с направленностью реализуемой программы повышения квалификации (имеющих стаж работы в данной профессиональной области не менее 3 лет), в общем числе работников, реализующих программу повышения квалификации, составляет 100%.

7. ФОРМЫ АТТЕСТАЦИИ

7.1. Промежуточная аттестация

Не предусмотрена.

7.2. Итоговая аттестация

Итоговая аттестация проводится в форме экзамена, включающего в себя устное собеседование и направленного на оценку теоретической и практической подготовки слушателей в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

К итоговой аттестации допускаются слушатели, не имеющие академической задолженности и в полном объеме выполнившие учебный план.

Шкала и критерии оценивания:

Оценка «отлично» – выставляется слушателю, если он глубоко усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет связывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами и вопросами, не затрудняется с ответами при видоизменении заданий, умеет принять правильное решение и грамотно его обосновывать.

Оценка «хорошо» – выставляется слушателю, если он твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, но недостаточно полно раскрывает междисциплинарные связи.

Оценка «удовлетворительно» – выставляется слушателю, если он имеет поверхностные знания программного материала, не усвоил его деталей, допускает неточности, оперирует недостаточно правильными формулировками, нарушает логическую последовательность в изложении программного материала.

Оценка «неудовлетворительно» – выставляется слушателю, который не знает значительной части программного материала, допускает грубые ошибки.

8. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

8.1. Контрольные вопросы к промежуточной аттестации

Не предусмотрены.

8.2. Контрольные вопросы к итоговой аттестации

1. Хромосомные синдромы и аномалии: классификация, диагностика, фенотипические проявления.
2. Цитогенетические методы исследования хромосом (генома): диагностические возможности (область применения).

3. Вариации гетерохроматиновых районов хромосом человека.
4. Интерпретация результатов цитогенетического анализа.
5. Молекулярно-цитогенетические методы исследования генома (медицинская цитогеномика): диагностические возможности (область применения) методов, основанных на флюоресцентной гибридизации *in situ*.
6. Молекулярно-цитогенетические методы исследования генома (медицинская цитогеномика): диагностические возможности (область применения) методов, основанных на микроматричном анализе.
7. Полногеномный анализ: разновидности технологий, область применения, диагностические возможности.
8. Биоинформатический анализ геномных данных: разновидности подходов к определению механизмов болезней мозга и область применения.
9. Биоинформатический анализ хромосомных аномалий: область применения.
10. Системная геномика и анализ функциональных последствий геномной патологии.
11. Клинико-генетические, геномные, эпигеномные, протеомные (интерактомные) и метаболомные базы данных и электронные ресурсы.
12. Интерпретационный анализ геномных вариаций: цитогенетические и цитогеномные исследования.
13. Сравнительный биоинформатический анализ.
14. Моделирование функциональных последствий геномных вариантов.
15. Нестабильность генома и хромосом и её фенотипические последствия в контексте развития и функционирования центральной нервной системы.
16. Геномная нестабильность при нейродегенеративных и психических заболеваниях.
17. Причины и последствия геномной нестабильности в клетках головного мозга человека.
18. Соматический мозаицизм. Хромосомный мозаицизм.
19. Генные сети, ассоциированные с нарушением развития и функционирования головного мозга.
20. Системная геномика, молекулярной диагностика и лечение генетически обусловленных болезней.