

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
**«ТОМСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ЦЕНТР РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК»**
(Томский НИМЦ)

УТВЕРЖДАЮ

Директор Томского НИМЦ



В.А. Степанов

2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ) ПРАКТИКИ**

Специальность

31.08.06 Лабораторная генетика

Уровень высшего образования

Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

Квалификация

Врач – лабораторный генетик

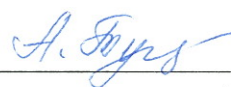
Томск - 2023

Составитель(ли):

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1.	Назаренко Мария Сергеевна	Д.м.н.	Руководитель лаборатории популяционной генетики НИИ медицинской генетики
2.	Салюкова Ольга Александровна	К.м.н., доцент	Старший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики

Рабочая программа обсуждена и одобрена на заседании Учебно-методического совета
Протокол № 2 от «22» мая 2023 года.

Секретарь Учебно-методического совета



А.Е. Тумашова

Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика обсуждена и одобрена на заседании Ученого совета (протокол № 6 от «30» мая 2023 года).

1. Цель и задачи производственной (клинической) практики

Цель практики: подготовка высококвалифицированного специалиста, владеющего современными теоретическими знаниями и полным объемом практических навыков в области генетики.

Задачи практики

1. формирование у обучающихся базовых фундаментальных медицинских знаний в области лабораторной генетики;
2. подготовка врача-лабораторного генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин;
3. формирование у обучающихся навыков освоения новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов;
4. формирование у обучающихся профессиональных компетенций врача-лабораторного генетика в видах профессиональной деятельности, к которым готовится выпускник.

2. Способы проведения производственной (клинической) практики, структура практики, основные базы практики

Способы проведения практики: стационарная, выездная.

Стационарная практика проводится на собственной клинической базе Томского НИМЦ или в профильной организации, расположенной на территории города Томска, с которой заключен договор о практической подготовке обучающихся.

Выездная практика может проводиться в профильной организации, расположенной вне территории города Томска, с которой заключен договор о практической подготовке обучающихся.

Основной базой практики являются клинические подразделения Томского НИМЦ.

Обучающий симуляционный курс проводится в Мультипрофильном аккредитационно-симуляционном центре ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России.

3. Структура производственной (клинической) практики

Программа производственной (клинической) практики состоит из базовой и вариативной части. В базовую часть практики входит «Обучающий симуляционный курс», «Производственная (клиническая) практика в лаборатории (цитогенетическая, биохимическая, молекулярно-генетическая диагностика) и в МГК». Вариативная часть производственной (клинической) практики - «Производственная (клиническая) практика в лаборатории (лабораторная диагностика наследственной предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям)», «Производственная (клиническая) практика в лаборатории цитогенетики». Промежуточная аттестация по каждому разделу практики проводится после полного освоения программы раздела практики.

Общая структура практики представлена в таблице:

Индекс	Виды практики	Трудоемкость
--------	---------------	--------------

		ЗЕТ	Часов
БЛОК 2 (Б2) ПРАКТИКИ		73	2628
БАЗОВАЯ ЧАСТЬ		61	2196
Б2.1	Обучающий симуляционный курс	3	108
Б2.2	Производственная (клиническая) практика в лаборатории (цитогенетическая, биохимическая, молекулярно-генетическая диагностика) и в МГК	58	2088
ВАРИАТИВНАЯ ЧАСТЬ		12	432
Б2.3	Производственная (клиническая) практика в лаборатории (лабораторная диагностика наследственной предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям)	6	216
Б2.4	Производственная (клиническая) практика в лаборатории цитогенетики	6	216

Содержание и трудоемкость видов профессиональной деятельности в рамках производственной (клинической) практики определены настоящей рабочей программой и составлены в соответствии с требованиями ФГОС ВО по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденного приказом Минобрнауки России от 25.08.2014 №1050.

4. Требования к результатам обучения при прохождении производственной (клинической) практики

4.1. Компетенции ординатора, формируемые в результате прохождения производственной (клинической) практики

Прохождение производственной (клинической) практики способствует формированию следующих профессиональных компетенций, предусмотренных ФГОС ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика:

профилактическая деятельность:

- готовности к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);

- готовности к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);
- готовности к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3);
- готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);

диагностическая деятельность:

- готовности к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);
- готовности к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6);

психолого-педагогическая деятельность:

- готовности к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-7);

организационно-управленческая деятельность:

- готовности к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-8);
- готовности к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9);
- готовности к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-10).

4.2. Результаты обучения при прохождении производственной (клинической) практики

В результате прохождения производственной (клинической) практики ординатор должен **знать:**

1. Теоретические основы клинического мышления.
2. Теоретические основы методологии постановки диагноза с помощью лабораторных методов диагностики.
3. Алгоритмы проведения лабораторной диагностики наследственных болезней.
4. Молекулярно-генетические основы организации и реализации наследственной информации.
5. Особенности организации и изменчивости генома человека.
6. Классификацию наследственных болезней.
7. Типы наследования генетических вариантов, ассоциированных с развитием наследственных и врожденных заболеваний.
8. Эпигенетические основы наследственной патологии человека.
9. Популяционно-генетические особенности и микроэволюционные механизмы возникновения, распространения и элиминации генетических вариантов в популяциях. Факторы популяционной динамики.
10. Основы формирования популяционно-специфичных и этно-специфичных наследственных болезней.
11. Возможности и ограничения современных методов лабораторной диагностики наследственных болезней.
12. Основные требования к приборам и оборудованию для применения инструментальных методов лабораторной диагностики.

13. Основные требования к организации стандартных операционных процедур при проведении лабораторной диагностики.
14. Основные требования к организации клинико-диагностической лаборатории в медико-генетической службе.
15. Принципы и уровни организации медико-генетической службы в Российской Федерации.
16. Методы предупреждения развития наследственных заболеваний и врожденных пороков развития; мероприятия по формированию здорового образа жизни; факторы риска, провоцирующие развитие аномалий развития у человека.
17. Принципы и нормативно-правовую базу проведения профилактических медицинских осмотров, порядок диспансеризации и диспансерного наблюдения в условиях медико-генетической консультации за больными с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития.
18. Методику расчета показателей медицинской статистики.
19. Основы применения статистического метода в медицинских исследованиях.
20. Основные базы данных о генетических вариантах в геноме человека.
21. Принципы интерпретации клинической значимости генетических вариантов и приоритизации их генетического риска у пациентов с наследственными заболеваниями.
22. Возможности и перспективы клеточных технологий и модельных животных для моделирования и интерпретации патогенетической значимости генетических вариантов в развитии наследственных заболеваний.
23. Клинические особенности и принципы диагностики наследственных заболеваний и врожденных пороков развития на основе владения синдромологическим, фенотипическим, клинико-генеалогическим, лабораторными и инструментальными методами в условиях медико-генетической консультации.
24. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней.
25. Методы молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных болезней, показания и ограничения при их использовании.
26. Методы биохимической диагностики наследственных болезней.
27. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний.
28. Показания для проведения перинатальной диагностики. Виды перинатальной диагностики. Неинвазивное перинатальное тестирование.
29. Возможности и ограничения методов преимплантационного генетического тестирования анеуплоидий (ПГТ-А), структурных перестроек хромосом (ПГТ-СП) и моногенных наследственных мутаций (ПГТ-М).
30. Теоретические основы и принципы преемплантационной диагностики наследственных болезней.
31. Принципы и требования к организации неонатального скрининга новорожденных на частые наследственные болезни.
32. Теоретические основы и требования к молекулярной диагностике соматических генетических вариантов, ассоциированных с наследственными, онкологическими и многофакторными болезнями.
33. Теоретические основы генотерапии наследственных болезней.
34. Перспективы и ограничения методов редактирования генома в лечении наследственных заболеваний.
35. Молекулярно-генетические основы таргетной и прецизионной терапии наследственных заболеваний.
36. Методы формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.
37. Методики сбора, статистической обработки и анализа информации о здоровье населения или отдельных его групп.
38. Методики, позволяющие выявлять влияние факторов окружающей среды на здоровье населения или отдельных его групп.
39. Вопросы медико-социальной экспертизы и реабилитации, экспертизы нетрудоспособности.
40. Правовые основы деятельности врача лабораторного генетика.

41. Порядок взаимодействия с другими врачами-специалистами, службами, организациями, в том числе страховыми компаниями, ассоциациями врачей и т.п.
42. Эпидемиологию и клинические проявления инфекционных заболеваний, в том числе социально-значимых и особо опасных инфекций;
43. Причины, механизм, клинические проявления и исходы инфекционных заболеваний и особо опасных инфекций, принципы их диагностики и терапии;
44. Методы предупреждения инфекционных заболеваний у взрослых, детей и подростков.
45. Систему здравоохранения России, политику государства в области охраны здоровья населения;
46. Международный опыт организации и управления здравоохранением;
47. Законодательство в области здравоохранения;
48. Методики исследования здоровья населения с целью его сохранения, укрепления и восстановления;
49. Методики сбора, статистической обработки и анализа информации о здоровье населения;
50. Медико-демографические показатели, характеризующие общественное здоровье;
51. Показатели заболеваемости и инвалидности: определение, характеристики, уровень и структуру;
52. Факторы, оказывающие воздействие на состояние здоровья населения;
53. Структуру амбулаторно-поликлинических и стационарных медицинских организаций;
54. Вопросы организации экспертизы временной и стойкой утраты трудоспособности;
55. Методики анализа деятельности (организации, качества и эффективности) лечебно-профилактических медицинских организаций;
56. Основные показатели работы лечебно-профилактических медицинских организаций;
57. Учетно-отчетную медицинскую документацию;
58. Методы оценки качества медицинской помощи в медицинской организации и деятельности медицинского персонала;
59. Показатели качества медицинской помощи;
60. Методы управления персоналом;
61. Методы управления конфликтами;
62. Критерии оценки эффективности здравоохранения;
63. Основные виды маркетинга в здравоохранении;
64. Особенности организации оказания медицинской помощи, проведения реанимационных мероприятий в чрезвычайных ситуациях, при катастрофах в мирное и военное время;
65. Организацию работы лечебно-профилактических учреждений в чрезвычайных ситуациях;
66. Основы организации и проведения санитарно-противоэпидемических (профилактических) мероприятий в чрезвычайных ситуациях мирного и военного времени.
67. Фундаментальные основы педагогики, ее приемы и технологии, ориентированные на повышение эффективности лечебного процесса;
68. Методы воспитания и обучения, современные педагогические технологии.
69. Понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза и патоморфоза болезни, нозологии, принципы классификации болезней;
70. Понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза и патоморфоза болезни, нозологии, принципы классификации болезней;

71. Сущность и основные закономерности общепатологических процессов;
72. Характерные изменения внутренних органов при важнейших заболеваниях человека;
73. Основы клинико-анатомического анализа, принципы клинико-анатомического анализа биопсийного и операционного материала.
74. Сущность и основные закономерности общепатологических процессов;
75. Характерные изменения внутренних органов при важнейших заболеваниях человека;
76. Основы клинико-анатомического анализа, принципы клинико-анатомического анализа биопсийного и операционного материала.
77. Этиологию и патогенез типовых патологических процессов, патологических состояний и реакций, их проявления и значение для организма при развитии заболеваний;
78. Причины, механизм, проявления и исходы наиболее частых форм патологии органов и систем, принципы их этиологической и патогенетической терапии.

уметь:

1. Применять клиническое мышление; методологию постановки диагноза с помощью лабораторных методов диагностики.
2. Применять методы предупреждения наследственных заболеваний и врожденных пороков развития (первичная, вторичная и третичная профилактика); проводить мероприятия по формированию здорового образа жизни.
3. Выявлять факторы риска, провоцирующих развитие аномалий развития у человека.
4. Осуществлять профилактические медицинские осмотры, диспансеризацию и диспансерное наблюдение в условиях медико-генетической консультации за больными с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития.
5. Планировать, анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья населения и влияние на него факторов окружающей и производственной среды.
6. Проводить диагностику, в т.ч. дифференциальную, наследственных заболеваний и врожденных пороков развития на основе владения синдромологическим, фенотипическим, клинико-генеалогическим, лабораторными и инструментальными методами в условиях медико-генетической консультации, интерпретировать результаты лабораторных исследований в соответствии с клиническими проявлениями наследственных заболеваний.
7. Осуществлять контроль приготовления культуральных растворов, стерильных реактивов, культуральных сред.
8. Подготовить препараты хромосом человека; провести цитогенетическое исследование кариотипа.
9. Оценить результаты лабораторных методов диагностики.
10. Осуществлять контроль качества проб крови, тканей и др. биоматериала.
11. Осуществлять массовый и селективный скрининг на наследственные болезни обмена веществ. Проводить прямую и косвенную ДНК-диагностику.
12. На этапе медико-генетического консультирования формировать у населения, пациентов и членов их семей мотивацию, направленную на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.
13. Проводить дифференциальную диагностику, составление протоколов исследования, формулированием и обоснованием медико-генетических заключений; организовать экспертизу трудоспособности больных с наследственными заболеваниями.
14. Выявлять факторы риска инфекционных заболеваний;
15. Определять клинические проявления социально-значимых и особо опасных инфекций с целью постановки диагноза;
16. Интерпретировать результаты наиболее распространенных методов диагностики инфекционных заболеваний;
17. Проводить противоэпидемические мероприятия в очагах особо опасных инфекций;

18. Организовывать защиту населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях.
19. Анализировать информацию о здоровье населения;
20. Вычислять и оценивать основные медико-демографические показатели, характеризующие состояние здоровья населения;
21. Вычислять и оценивать уровень и структуру заболеваемости;
22. Вычислять и оценивать показатели, характеризующие заболеваемость с временной утратой трудоспособности;
23. Вычислять и оценивать медико-статистические показатели, характеризующие деятельность лечебно-профилактических медицинских организаций;
24. Проводить сбор информации для оценки качества медицинской помощи;
25. Вести учетно-отчетную медицинскую документацию;
26. Оценивать медицинскую обстановку при чрезвычайных ситуациях;
27. Применять методы защиты от опасностей в процессе деятельности врача;
28. Определять объем и вид медицинской помощи в зависимости от имеющейся обстановки.
29. Осуществлять обучение медицинского персонала для поддержания профессиональной компетентности;
30. Сформировать у работников медицинских организаций мотивацию к получению и совершенствованию знаний, к направленности на восприятие новой информации, к тренировке и совершенствованию навыков самоконтроля.
31. Обосновать характер патологического процесса и его клинических проявлений;
32. Осуществлять сопоставление морфологических и клинических проявлений болезней на всех этапах их развития;
33. Диагностировать причины, патогенез и морфогенез болезней, их проявления, осложнения и исходы, а также патоморфоз, а в случае смерти — причину смерти и механизм умирания (танатогенез);
34. Проводить клинико-анатомический анализ;
35. Проводить клинико-морфологический анализ биопсийного и операционного материала;
36. Использовать полученные знания о структурных изменениях при патологических процессах и болезнях при профессиональном общении с коллегами и пациентами.
37. Обосновать характер патологического процесса и его клинических проявлений;
38. Осуществлять сопоставление морфологических и клинических проявлений болезней на всех этапах их развития;
39. Диагностировать причины, патогенез и морфогенез болезней, их проявления, осложнения и исходы, а также патоморфоз, а в случае смерти — причину смерти и механизм умирания (танатогенез);
40. Проводить клинико-анатомический анализ;
41. Проводить клинико-морфологический анализ биопсийного и операционного материала;
42. Использовать полученные знания о структурных изменениях при патологических процессах и болезнях при профессиональном общении с коллегами и пациентами.
43. Решать профессиональные задачи на основе патофизиологического анализа конкретных данных о типовых патологических процессах, состояниях, реакциях и заболеваниях;
44. Проводить патофизиологический анализ клинико-лабораторных, экспериментальных, других данных и формулировать на их основе заключение о наиболее вероятных причинах и механизмах развития патологических процессов

- (болезней), принципах и методах их выявления, лечения и профилактики;
45. Интерпретировать результаты наиболее распространенных методов диагностики заболеваний сердечно-сосудистой системы, дыхательной системы и желудочно-кишечного тракта;
 46. Анализировать показатели периферической крови и на этой основе формулировать заключение об изменениях в организме;
 47. Давать характеристику типовых нарушений функций почек по данным анализов мочи и крови;
 48. Обосновывать принципы патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний.

владеть:

1. Методологией клинического мышления; методологией постановки диагноза наследственного заболевания с помощью лабораторных методов диагностики.
2. Методологией формирования здорового образа жизни.
3. Методологией предупреждения развития наследственных заболеваний и врожденных пороков развития; методикой выявления факторов риска, провоцирующих развитие аномалий развития у человека.
4. Методологией профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения в условиях медико-генетической консультации за больными с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития.
5. Основами применения статистического метода в медицинских исследованиях.
6. Методологией постановки диагноза наследственных заболеваний и врожденных пороков развития (с учетом МКБ) на основе владения клинико-диагностическими методами в условиях специализированных лабораторий медико-генетической консультации.
7. Методами цитогенетического анализа, биохимической диагностики наследственных болезней; молекулярно-цитогенетическими методами.
8. Методами молекулярной диагностики моногенных и мультифакториальных наследственных заболеваний, неонатального скрининга новорожденных.
9. Методологией формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.
10. Ведением медицинской учетно-отчетной документации в медико-генетических учреждениях.
11. Проведением дифференциальной диагностики, составлением протоколов исследования, формулированием и обоснованием медико-генетических заключений.
12. Приемами и способами использования индивидуальных средств защиты.
13. Методикой выявления факторов риска социально-значимых и особо опасных инфекций;
14. Определением клинических проявлений социально-значимых и особо опасных инфекций;
15. Интерпретацией результатов лабораторной и инструментальной диагностики социально-значимых и особо опасных инфекций;
16. Способы устранения факторов риска возникновения и распространения особо опасных инфекций.
17. Навыками анализа методологических проблем, возникающих при решении задач в сфере организации здравоохранения;
18. Методами медицинской статистики: может обосновать применение соответствующего метода для исследования;
19. Навыками оценки основных показателей, характеризующих состояние здоровья населения: может оценить влияния факторов формирующих значения показателей;
20. Навыками оценки показателей, характеризующих деятельность лечебно-профилактических медицинских организаций; может предложить мероприятия

- направленные на совершенствование деятельности;
21. Основными методическими подходами к анализу и оценке качества медицинской помощи; может предложить варианты управленческих решений по улучшению качества медицинской помощи.
 22. Навыками выстраивания взаимоотношений с коллегами, позволяющими реализовать интеллектуальный, творческий потенциал сотрудников, для достижения общей цели; толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия.
 23. Понятийно-терминологическим аппаратом в области медицины катастроф;
 24. Приемами и способами использования индивидуальных средств защиты;
 25. Общими навыками неотложной помощи при жизнеугрожающих состояниях.
 26. Основными приемами поведенческой терапии, методами и приемами конструктивного общения с разными категориями населения, в том числе, навыками психопедагогического воздействия на участников общения;
 27. Современными педагогическими технологиями при обучении медицинского персонала.
 28. Навыками анализа закономерностей структурных изменений отдельных органов и систем при патологии, проявлений лечебного патоморфоза в органах и тканях;
 29. Основными навыками анализа и интерпретации результатов современных морфологических методов диагностики;
 30. Навыками клинико-анатомического анализа.
 31. Навыками анализа закономерностей структурных изменений отдельных органов и систем при патологии, проявлений лечебного патоморфоза в органах и тканях;
 32. Основными навыками анализа и интерпретации результатов современных морфологических методов диагностики;
 33. Навыками клинико-анатомического анализа;
 34. Навыками анализа закономерностей функционирования отдельных органов и систем в норме и при патологии;
 35. Основными навыками анализа и интерпретации результатов современных диагностических технологий;
 36. Навыками патофизиологического анализа клинических синдромов, обосновывать патогенетические методы (принципы) диагностики, лечения, реабилитации и профилактики заболеваний.

5. Содержание производственной (клинической) практики

5.1 Базовая часть

5.1.1 Обучающий симуляционный курс

Трудоемкость 108 ак.ч. (3 з.е.). Промежуточная аттестация - зачет.

Формируемые компетенции

организационно-управленческая деятельность:

готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-10).

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие в себя способность/готовность
Производственная (клиническая) практика «Обучающий симуляционный курс»				

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие в себя способность/ готовность
1	Подкожная инъекция	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	2	способность/ готовность к выполнению подкожных инъекций
2	Внутримышечная инъекция		2	способность/ готовность к выполнению внутримышечных инъекций
3	Внутривенная инъекция и катетеризация периферических вен	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	2	способность/ готовность к выполнению внутривенных инъекций и катетеризации периферических вен
4	Внутрикостные инъекции		2	способность/ готовность к выполнению внутрикостных инъекций
5	Измерение пульса и ЧСС		1	способность/ готовность к измерению пульса и ЧСС
6	Измерение ЧД	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	1	способность/ готовность к измерению пульса и ЧД
7	Измерение артериального давления		1	способность/ готовность к измерению артериального давления
8	Регистрация электрокардиограммы		1	способность/ готовность к регистрации электрокардиограммы
9	Катетеризация мочевого пузыря		1	способность/ готовность к выполнению катетеризации мочевого пузыря
10	Постановка клизмы	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	1	способность/ готовность к постановке клизмы
11	Асептика и антисептика		1	способность/ готовность к соблюдению принципов асептики и антисептики
12	Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти		3	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при внезапной сердечной смерти
13	Экстренная медицинская помощь при острой дыхательной		3	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при острой дыхательной недостаточности

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие в себя способность/ готовность
	недостаточности			
14	Экстренная медицинская помощь при анафилактическом шоке		3	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при анафилактическом шоке
15	Экстренная медицинская помощь при травме и острой кровопотере	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	3	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при травме и острой кровопотере
16	Экстренная медицинская помощь при коматозном состоянии		3	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при коматозных состояниях
17	Экстренная медицинская помощь при инсульте и ЧМТ	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	3	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при инсульте и ЧМТ
18	Экстренная медицинская помощь при отравлении		3	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при острых и хронических отравлениях
19	Экстренная медицинская помощь при ожогах и гипотермии		3	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при ожогах и гипотермии
20	Аускультация сердца, легких, кишечника		1	способность/ готовность к выполнению аускультации сердца, легких, кишечника
21	Снятие, расшифровка и анализ ЭКГ, диагностика по электрокардиограмме	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	2	способность/ готовность к снятию, расшифровке и анализу ЭКГ
22	Общеврачебные (базовые) хирургические навыки		2	способность/ готовность к выполнению общеврачебных (базовых) хирургических вмешательств
23	Десмургия		2	способность/ готовность к применению навыков десмургии

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие в себя способность/ готовность
24	Назогастральное зондирование, парентеральное питание		2	способность/ готовность к применению методов назогастрального и парентерального питания
25	Микротрахеотомия и коникотомия		2	способность/ готовность к наложению микротрахеостомии и выполнению коникотомии
26	Лечение неотложных состояний при заболеваниях сердечно-сосудистой системы и врачебная помощь при клинической смерти	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	2	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при заболеваниях сердечно-сосудистой системы и врачебной помощи при клинической смерти
27	Восстановление проходимости дыхательных путей		2	способность/ готовность к выполнению маневра восстановления проходимости дыхательных путей
28	Лечение неотложных состояний при заболеваниях дыхательной системы		2	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при заболеваниях дыхательной системы
29	Лечение неотложных состояний в токсикологии и инфекционных болезнях	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	2	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при неотложных состояниях в токсикологии и инфекционных болезнях
30	Врачебная помощь при травме и кровотечении		2	способность/ готовность к оказанию врачебной помощи при травме и кровотечении
31	Лечебные и эвакуационные мероприятия при		2	способность/ готовность к проведению лечебных и эвакуационных мероприятий при

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие в себя способность/ готовность
	чрезвычайной ситуации			чрезвычайной ситуации
32	Лечение пневмо-, гидро-, пиопневмоторакса		2	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при пневмо-, гидро-, пиопневмотораксе
33	Лечение ожогов, поражений электротоком, гипертермии		2	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при лечении ожогов, поражений электротоком, гипертермии
34	Лечение отморожения и гипотермии	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	2	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при лечении отморожения и гипотермии
35	Врачебная помощь при утоплении		2	способность/ готовность к оказанию врачебной помощи при утоплении
36	Врачебная помощь при коматозных состояниях различного генеза		2	способность/ готовность к оказанию врачебной помощи при коматозных состояниях различного генеза
37	Врачебная помощь при шоке различного генеза		2	способность/ готовность к оказанию врачебной помощи при шоке различного генеза
38	Катетеризация центральных вен	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	2	способность/ готовность к выполнению катетеризации центральных вен
39	Артериопункция, артериотомия		2	способность/ готовность к выполнению артериопункции, артериотомии
40	Обеспечение проходимости дыхательных путей		2	способность/ готовность к выполнению маневра проходимости дыхательных путей
41	Перикардиоцентез и торакоцентез	аккредитационно-симуляционный	2	способность/ готовность к выполнению перикардиоцентеза и торакоцентеза
42	Специализированна		2	способность/ готовность к проведению специализированной

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие в себя способность/ готовность
	реанимация при клинической смерти	центр Сиб ГМУ		реанимации при клинической смерти
43	Предоперационная подготовка, общая анестезия		2	способность/ готовность к проведению предоперационной подготовки и общей анестезии
44	Люмбальная пункция, спинальная анестезия		2	способность/ готовность к выполнению люмбальной пункции, спинальной анестезии
45	Послеоперационное ведение больных	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	2	способность/ готовность к послеоперационному ведению больных
46	Лечение травмы, политравмы, кровотечений		2	способность/ готовность к лечению травмы, политравмы, кровотечений
47	Интенсивная терапия острой дыхательной недостаточности		2	способность/ готовность к проведению интенсивной терапии острой дыхательной недостаточности
48	Интенсивная терапия патологии сердечно-сосудистой системы		3	способность/ готовность к проведению интенсивной терапии при патологии сердечно-сосудистой системы
49	Интенсивная терапия патологий нервной системы	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	3	способность/ готовность к проведению интенсивной терапии при патологии нервной системы
50	Интенсивная терапия обезвоживания		3	способность/ готовность к проведению интенсивной терапии при обезвоживании
51	Интенсивная терапия токсических состояний		3	способность/ готовность к проведению интенсивной терапии при токсических состояниях
52	Интенсивная терапия острых нарушений обмена		2	способность/ готовность к проведению интенсивной терапии при острых нарушениях обмена веществ

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие в себя способность/готовность
	веществ			

Зачет предусматривает оценку практических навыков (умений) в симулированных условиях, в том числе с использованием симуляционного оборудования (тренажеров и (или) манекенов) проводится путем оценивания правильности и последовательности выполнения ординатором 2 практических заданий по чек-листу

Критерии оценки:

- оценка «зачтено» ставится, если ординатор правильно, согласно чек-листу, выполнил оба задания
- оценка «не зачтено» ставится, если ординатор не выполнил, согласно чек-листу, одно или оба задания

5.1.2 Производственная (клиническая) практика в лаборатории (цитогенетическая, биохимическая, молекулярно-генетическая диагностика) и в МГК

Трудоемкость 2088 ак.ч. (58 з.е.). Промежуточная аттестация – зачет с оценкой.

Формируемые компетенции:

профилактическая деятельность:

готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);

готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);

готовность к проведению противозидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3);

готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);

диагностическая деятельность:

готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);

готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6);

психолого-педагогическая деятельность:

готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-7);

организационно-управленческая деятельность:

готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-8);

готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9);
 готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-10).

№	Виды работы	Место работы	Трудоемкость (акад. часов)	Результаты, включающие в себя способность/ готовность
1.	Основные методы лабораторных исследований в диагностике наследственных нарушений обмена веществ	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	300	Готовность к проведению лабораторных методов диагностики наследственной патологии, умение интерпретации и оценки результатов лабораторных методов диагностики
2.	Ведение медицинской документации	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	48	готовность к работе с медицинской документацией
3.	Проведение лабораторных методик скрининга новорожденных на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз и галактоземию	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	128	Готовность к проведению лабораторных методов диагностики наследственной патологии, умение интерпретации и оценки результатов лабораторных методов диагностики
4.	Проведение лабораторных методик скрининга 1-го и 2-го триместра беременных	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	100	Готовность к проведению лабораторных методов диагностики наследственной патологии, умение интерпретации и оценки результатов лабораторных методов диагностики
5.	Основные методы лабораторной диагностики хромосомных нарушений	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного	530	Готовность к проведению лабораторных методов диагностики наследственной

		пользования		патологии, умение интерпретации и оценки результатов лабораторных методов диагностики
6.	Проведение специальной молекулярно-цитогенетической диагностики наследственной патологии	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	170	Способность и готовность к постановке диагноза на основании диагностического исследования в области генетики, лабораторной генетики
7.	Проведение молекулярно-генетической диагностики моногенной патологии	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	350	Способность и готовность к постановке диагноза на основании диагностического исследования в области генетики, лабораторной генетики
8.	Проведение дополнительных лабораторных методов исследования больных генетического профиля с тяжелыми формами наследственной патологии и неотложными состояниями	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	140	Способность и готовность выполнять основные лечебные мероприятия среди пациентов и своевременно выявлять жизнеопасные нарушения при наследственных заболеваниях, использовать методики их немедленного устранения
9.	Ведение медицинской документации	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	42	готовность к работе с медицинской документацией
10.	Медико-генетическое консультирование. Проведение анализа с целью выявления характера наследственного	Кабинет врача генетика	180	Способность и готовность выявлять у пациентов различные формы наследственных заболеваний,

	заболевания (моногенные, хромосомные, болезни с менделевским типом наследования, мультифакториальные			проводить медико-генетическое консультирование, определять прогноз будущего или уже родившегося ребенка, давать заключение медико-генетического консультирования и совет родителям
11.	Выявление носителей наследственной патологии	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	40	способность и готовность использовать методы оценки повторного генетического риска рождения больного ребенка в наследственно отягощенных семьях
12.	Заполнение амбулаторных карт, в том числе электронных	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	40	готовность к ведению необходимой медицинской документации Готовность использовать нормативную документацию, принятую в здравоохранении (приказы, рекомендации)
13.	Участие в клинических разборах	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	18	готовность к аргументированному анализу, публичной речи, редактированию текстов профессионального содержания способность перенимать клинический опыт
14	Инструктаж по пожарной безопасности; гражданской обороне и чрезвычайным ситуациям	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	2	-готовность к проведению мероприятий при чрезвычайных ситуациях; -навыки организации медицинской эвакуации и

				медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях
--	--	--	--	---

5.2 Вариативная часть

5.2.1 Производственная (клиническая) практика в лаборатории (лабораторная диагностика наследственной предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям)

Трудоемкость 216 ак.ч. (6 з.е.), промежуточная аттестация – зачет с оценкой.

Формируемые компетенции:

- готовности к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- готовности к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);
- готовности к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3);
- готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);
- готовности к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);
- готовности к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6);
- готовности к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-7);
- готовности к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9);
- готовности к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-10).

№	Виды работы	Место работы	Трудоемкость (акад. часов)	Формируемые умения, навыки
1.	Освоение методики молекулярно-генетического анализа полиморфизма генов подверженности к мультифакториальным заболеваниям.	Центр коллективного пользования	100	готовность проведения молекулярно-генетических исследований для диагностики наследственной предрасположенности к мультифакториальным

				заболеваниям (выявление генетических полиморфизмов)
2.	Выявление генетических полиморфизмов генов подверженности к мультифакториальным заболеваниям и составление индивидуального генетического паспорта	Центр коллективного пользования	100	способность дать персональные рекомендации лечащему врачу пациента с мультифакториальной патологией (в т.ч. о необходимости более пристального врачебного контроля, проведения дополнительных методов исследования или консультации специалистов)
3.	Освоение правил работы с медико- биологическими электронными базами данных	Центр коллективного пользования	14	Способность разбираться в терминологии, используемой в технологиях баз данных; понимать принципы организации, работы и управления с базами; разбираться в особенностях и возможностях биологических ресурсов; принимать решения о необходимости использования той или иной базы данных; находить необходимую аннотированную информацию для конкретных объектов; использовать инструменты для экспорта, импорта данных, предложенные разработчиками
4	Инструктаж по пожарной	Центр коллективного	2	-готовность к проведению

	безопасности; гражданской обороне и чрезвычайным ситуациям	пользования		мероприятий при чрезвычайных ситуациях; -навыки организации медицинской эвакуации и медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях
--	---	-------------	--	---

5.2.2. Производственная (клиническая) практика в лаборатории цитогенетики

Трудоемкость 216 ак.ч. (6 з.е.), промежуточная аттестация – зачет с оценкой.

Формируемые компетенции:

- готовности к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- готовности к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);
- готовности к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6);
- готовности к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-7);
- готовности к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9);
- готовности к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-10).

№	Виды работы	Место работы	Трудоемкость (акад. часов)	Формируемые умения, навыки
---	-------------	--------------	----------------------------	----------------------------

1.	Освоение методики современных технологий молекулярно-цитогенетического анализа, в частности, матричной сравнительной геномной гибридизации (аггау-СГН) для обнаружения субмикроскопических аббераций хромосом у детей с недифференцированными формами умственной отсталости	Цитогенетическая лаборатория	150	готовность к использованию современных технологий молекулярно-цитогенетического анализа (в частности, владение методикой матричной сравнительной геномной гибридизации (аггау-СГН)) у пациентов с недифференцированными формами умственной отсталости
2.	Проведение анализа с целью выявления характера наследственного заболевания по результатам матричной сравнительной геномной гибридизации (аггау-СГН)	Цитогенетическая лаборатория	64	Умение интерпретации и оценки результатов лабораторных методов диагностики
3	Инструктаж по пожарной безопасности; гражданской обороне и чрезвычайным ситуациям	Цитогенетическая лаборатория	2	-готовность к проведению мероприятий при чрезвычайных ситуациях; -навыки организации медицинской эвакуации и медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях

6. Самостоятельная работа ординатора при прохождении производственной (клинической) практики

Самостоятельная работа при прохождении производственной (клинической) практики включает в себя изучение специальной литературы, заполнение дневника практики, составление отчета.

7. Формы текущего контроля, промежуточной аттестации по производственной (клинической) практике, критерии оценки

В качестве основной формы отчетности устанавливается дневник практики. Руководитель практики контролирует ведение дневника и соответствие деятельности

ординатора программе практики. Руководители практики в клинических подразделениях (кураторы практики) осуществляют непосредственный контроль и руководство деятельностью ординаторов в подразделениях.

Промежуточная аттестация по разделам практики производственной (клинической) практике в лаборатории (цитогенетическая, биохимическая, молекулярно-генетическая диагностика) и в МГК, производственной (клинической) практике в лаборатории (лабораторная диагностика наследственной предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям), производственной (клинической) практике в лаборатории цитогенетики проводится в форме зачета с оценкой. Для допуска к промежуточной аттестации ординатор должен сдать реферат, по окончании каждого раздела практики ординатор составляет в электронном дневнике практики отчет, дневник практики должен быть одобрен руководителем практики. Промежуточная аттестация проводится в сроки, установленные в календарном учебном графике.

Процедура зачета состоит из 2 этапов – устное собеседование по контрольным вопросам и выполнение практического задания. Зачет принимает комиссия, назначенная директором. В состав комиссии входят научно-педагогические работники, руководитель практики. В состав комиссии могут включаться кураторы практики.

Критерии оценки:

- Оценки «отлично» заслуживает ординатор, выполнивший практическое задание, обнаруживший всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, демонстрирующий клиническое мышление, владеющий методами диагностики, оказанием неотложной помощи при угрожающих жизни ситуациях, умеющий ориентироваться в профессиональной среде, вести аргументированную дискуссию. Владеющий на высоком уровне сформированности компетенциями в области всех видов деятельности, определенных ФГОС ВО.
- Оценки «хорошо» заслуживает ординатор, обнаруживший полные знания учебно-программного материала, успешно выполняющий практические задания, владеющий на достаточном уровне сформированности компетенциями в области всех видов деятельности, определенных ФГОС ВО.
- Оценки «удовлетворительно» заслуживает ординатор, обнаруживший знание учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей профессиональной деятельности, но допускающий неточности в отдельных видах заданий, предусмотренных программой практики, имеющий сформированность отдельных компетенций, определенных ФГОС, на пороговом уровне.
- Оценка «неудовлетворительно» выставляется ординатору, обнаружившему существенные пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустившему принципиальные ошибки в выполнении заданий; у ординатора не сформированы компетенции, определенные ФГОС, характеризующие профессиональную деятельность врача.

Все виды контроля обеспечены контрольно-измерительными материалами.

Примеры оценочных средств:

Практические задания:

- 1) интерпретировать результаты молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней
- 2) оценить данные пренатальной диагностики
- 3) оценить результаты лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, цитогенетических, иммуногенетических)
- 4) применить адекватные методы расчета повторного генетического риска

- 5) уточнить клинический диагноз с использованием специальных генетических методов (составление родословной, молекулярно-генетическое обследование и др.)
- 6) направить на биохимическое, цитогенетическое, ультразвуковое, молекулярно-генетическое и др. специальные исследования
- 7) провести дифференциальную диагностику, установить предварительный диагноз
- 8) получить информацию о больных и здоровых членах семьи на основании личного осмотра или имеющихся медицинских документов, наличия характерных жалоб обследуемых, уточнения особенностей анатомического, антенатального, раннего неонатального, постнатального периодов;
- 9) графически изобразить и проанализировать родословную;
- 10) провести объективное исследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников;
- 11) обосновать тактику лечения больного с наследственным заболеванием; оценить эффективность терапии;
- 12) определить прогноз развития заболевания или его осложнений, объяснить семье смысл генетического риска.

Контрольные вопросы:

- 1) Значение медицинской генетики для общей патологии человека. Классификация болезней человека (генетические аспекты).
- 2) Моногенные болезни. Частоты в популяциях. Примеры по типу наследования и локализации мутантного гена.
- 3) Размер генома человека. Физические и генетические меры размерности генома.
- 4) Феноменология проявления генов и принципы клинической генетики. Обобщения Н.В.Тимофеева-Ресовского и В.А.Маккьюсика.
- 5) Типы генных мутаций. Мутации транскрипции и мутации трансляции.
- 6) Наследственные болезни с нарушением в системе мембранного транспорта. Муковисцидоз (этиология, патогенез, клинические формы, методы диагностики, лечение, профилактика).
- 7) Цели и задачи медико-генетического консультирования. Содержание работы медико-генетической консультации.
- 8) Синдромы, проявляющиеся хромосомной нестабильностью (анемия Фанкони, атаксия телеангиэктазия, синдром Блума, синдромы Вернера, Ниймегена, Робертса).
- 9) Хромосомные болезни, обусловленные структурными мутациями хромосом. Частичные моно- и трисомии.
- 10) Генетическая гетерогенность наследственных болезней. Предсказание феномена С.Н.Давиденковым. Способы доказательства генетической гетерогенности. Клинические примеры.
- 11) Методы разделения фрагментов ДНК. Электрофорез в агарозных и полиакриламидных гелях.
- 12) Болезни обмена клеточных органелл. Лизосомные болезни (этиология, патогенез, классификация, клиника, диагностика).
- 13) Принцип и применение полимеразной цепной реакции.
- 14) Методы пренатальной диагностики. Хорион- и плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез, показания для проведения инвазивной пренатальной диагностики.
- 15) Основные подходы к лечению наследственных заболеваний (симптоматическое, патогенетическое, этиологическое).
- 16) Болезни обмена клеточных органелл. Митохондриальные болезни (этиология, патогенез, клиника, диагностика).
- 17) Лизосомные болезни накопления (этиология, патогенез, клиника, диагностика)

- 18) Принципы секвенирования ДНК.
- 19) Числовые нарушения хромосом. Понятие мозаицизма.
- 20) Закон Харди-Вайнберга. Алгоритмическая формула. Основные следствия закона Харди-Вайнберга.
- 21) Принципы диагностики наследственных болезней обмена. Неонатальный скрининг.
- 22) Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней. Популяционная частота и основные группы риска хромосомной патологии.
- 23) Размер генома человека. Физические и генетические меры размерности генома.
- 24) Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней: прямая и косвенная диагностика.
- 25) Селективный скрининг на наследственные болезни обмена.
- 26) Мультифакториальные заболевания: доказательства роли генетических факторов в развитии МФЗ.
- 27) Экспансия числа тринуклеотидных повторов ДНК и заболевания, связанные с этим феноменом - болезнь Кеннеди, хорея Гентингтона, окуло-фарингиальная мышечная дистрофия.
- 28) Биохимический пренатальная диагностика с использованием сывороточных маркеров первого и второго триместра беременности. Программы расчета риска.
- 29) Структура гена. Экзоны, интроны, регуляторные области, спейсеры.
- 30) Наследственные болезни, обусловленные нарушением обмена соединительной ткани.
- 31) Рутинная и дифференциальная окраска хромосом. Методы дифференциального окрашивания. Цитогенетическая номенклатура. Система символов обозначения кариотипа.
- 32) Общие закономерности этиологии и патогенеза генных болезней.
- 33) Типы структурных хромосомных мутаций. Делеции, дупликации, транслокации, инверсии, инсерции, кольцевые и дицентрические хромосомы, изохромосомы и маркерные хромосомы. Примеры.
- 34) Общая характеристика болезней аминокислотного обмена. Фенилкетонурия (дефект гена, метаболические нарушения, клиническая картина, диагностика, лечение, профилактика).
- 35) Микроделеционные и микродупликационные хромосомные синдромы. Клиника и этиология синдромов Лангера-Гидеона, Видемана-Беквита, Прадера-Вилли, Энгельмана и Вильямса.
- 36) Методы подтверждающей диагностики наследственных болезней обмена.
- 37) Генеалогический метод. Сбор и генетический анализ родословных. Возможные трудности при сборе анамнеза и составление родословной.
- 38) Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней: прямая и косвенная диагностика.
- 39) Просеивающие программы, цели и задачи, требования к методам, используемым в программах скрининга.
- 40) Числовые нарушения хромосом. Понятие мозаицизма.
- 41) Целиакия. Этиология, патогенез, диагностика, лечение.
- 42) Структура и организация медико-генетической службы в России, принципы взаимоотношений ее подразделений, их конкретные функции.
- 43) Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней. Популяционная частота и основные группы риска хромосомной патологии.
- 44) Применение современных методов (aCGH) при исследовании недифференцированной умственной отсталости.

- 45) Однородительская дисомия хромосом (какие типы однородительских дисомий существуют? какие механизмы формирования однородительской дисомии? к каким генетическим эффектам приводят однородительские дисомии?)
- 46) Примеры доказательства роли генетических и средовых факторов в происхождении болезней с наследственным предрасположением.
- 47) Перечислите молекулярно-генетические методы изучения болезней с наследственным предрасположением.
- 48) Цель и задачи медико-генетического консультирования. Показания для направления семейной пары в медико-генетическую консультацию
- 49) Профилактика наследственной патологии (пренатальный, постнатальный уровень профилактики наследственных болезней, преимплантационная диагностика).
- 50) Раннее лечение новорожденного с фенилкетонурией, врожденным гипотиреозом, галактоземией, адреногенитальным синдромом.
- 51) Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний.

Темы рефератов:

1. Принцип и применение полимеразной цепной реакции.
2. Принципы диагностики наследственных болезней обмена. Показания для проведения биохимической диагностики.
3. Неонатальный скрининг. Заболевания, выявляемые при проведении неонатального скрининга.
4. Селективный скрининг на наследственные болезни обмена. Показания для проведения биохимической диагностики.
5. Биохимический пренатальная диагностика с использованием сывороточных маркеров первого и второго триместра беременности. Программы расчета риска.
6. Структура гена. Экзоны, интроны, регуляторные области, спейсеры.
7. Типы структурных хромосомных мутаций. Делеции, дупликации, транслокации, инверсии, инсерции, кольцевые и дицентрические хромосомы, изохромосомы и маркерные хромосомы. Примеры.
8. Микроделеционные и микродупликационные хромосомные синдромы. Клиника и этиология синдромов Лангера-Гидеона, Видемана-Беквита, Прадера-Вилли, Энгельмана и Вильямса.
9. Методы подтверждающей диагностики наследственных болезней обмена.
10. Просеивающие программы, цели и задачи, требования к методам, используемым в программах скрининга.

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение производственной (клинической) практики

8.1 Литература:

Основная литература:

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. – 4-е изд., перераб. и доп. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 592 с. – ISBN 978-5-9704-5860-0. – Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. – URL: <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>
2. Наследственные болезни: национальное руководство : краткое издание / ред.: Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 464 с. – ISBN 978-5-9704-3969-2. – Текст: электронный // ЭБС "Консультант врача": [сайт]. – URL :

<http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.htm>
1

3. Инзель, Т. Н. Дифференциальный диагноз генетически детерминированных синдромов и наследственных заболеваний / Т. Н. Инзель. – Москва: Медицинское информационное агентство, 2016. – 192 с. – ISBN 978-5-9986-0276-4. – Текст: электронный // ЭБС "Медицинское информационное агентство": [сайт]. – URL: <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=https://www.medlib.ru/library/library/books/3205>
4. Кассимерис Л., Окс Р., Льюин Б. Клетки по Льюину / Ред. Кассимерис Л., Льюин Б. – М.: Лаборатория знаний, 2021. – 1056 с.
5. Корф Б.Р., Притчарл Д.Дж. Наглядная медицинская генетика / Ред. Воронина Е. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 304 с.
6. Кребс Дж., Килнпатрик С., Голдштейн Э. Гены по Льюину / Ред. Ребриков Д.В. – М.: Лаборатория знаний, 2019. – 919 с.
7. Руденская, Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста [Электронный ресурс] / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. – Электрон. текстовые дан. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 392 с. – Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru>

Дополнительная литература:

1. Баранов В.С., Кузнецова Т.В., Кашеева Т.К. и др. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Состояние и перспективы. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2020. – 471 с.
2. Дедов, И. И. Эндокринология [Электронный ресурс] : учебник / И. И. Дедов, Г. А. Мельниченко, В. В. Фадеев. – 3-е изд., перераб. и доп. – Электрон. текстовые дан. – Москва : Литтерра, 2015. – 416 с. – Режим доступа : <http://www.studentlibrary.ru>
3. Кассимерис Л., Лингаппа В. Р., Плоппер Д. Клетки по Льюину //Москва: Лаборатория знаний, 2016. 1056 с. – 2016.
4. Генетика в клинической практике: Руководство для врачей / В. Н. Горбунова, М. А. Корженевская, Л. Е. Анисимова [и др.; Под общей редакцией В. Н. Горбуновой, М. А. Корженевской. – Санкт - Петербург: Общество с ограниченной ответственностью "Издательство "СпецЛит", 2015. – 329 с. – (Руководство для врачей). – ISBN 9785299006728.
5. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Состояние и перспективы / В. С. Баранов, Т. Э. Иващенко, Т. К. Кашеева, Т. В. Кузнецова. – 2-е издание, переработанное и дополненное. – Санкт-Петербург: ООО "Эко-Вектор", 2017. – 471 с. – ISBN 9785906648501.
6. Генетика человека по Фогелю и Мотулски: проблемы и подходы: пер. с англ. / Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски. СПб.: Н-Л, 2013. 1056 с.
7. Муковисцидоз: монография / ред. Н. И. Капранов, Н. Ю. Каширская. – Москва: Медпрактика-М, 2014. – 672 с. – ISBN 9785988033141. - Текст: электронный // ЭБС "BookUp": [сайт]. – URL: <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=https://www.books-up.ru/book/mukoviscidoz-2403332/>
8. Руденская, Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 392 с. – ISBN 978-5-9704-4409-2. – Текст: электронный // ЭБС "Консультант врача": [сайт]. – URL: <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970444092.html>

Клинические рекомендации:

1. Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона) у детей: МКБ 10: E83.0: клинические рекомендации / Министерство Здравоохранения Российской Федерации. – Москва, 2016 – 36 с. – Текст : электронный // Союз педиатров России : [сайт]. – URL: <http://www.pediatr-russia.ru/information/klin-rek/deystvuyushchie-klinicheskie-rekomendatsii/%D0%91%D0%BE%D0%BB%D0%B5%D0%B7%D0%BD%D1%8C%20%D0%92%D0%B8%D0%BB%D1%8C%D1%81%D0%BE%D0%BD%D0%B0%20%D0%A1%D0%9F%D0%A0.v2.pdf> –<https://clck.ru/NWog2> короткая ссылка

2. Болезнь Гоше у детей: МКБ 10: E75.2: клинические рекомендации / Министерство Здравоохранения Российской Федерации. – Москва, 2016 – 28 с. – Текст: электронный // Союз педиатров России: [сайт]. – URL: <http://www.pediatr-russia.ru/information/klin-rek/deystvuyushchie-klinicheskie-rekomendatsii/%D0%9A%D0%A024%20%D0%91%D0%BE%D0%BB%D0%B5%D0%B7%D0%BD%D1%8C%20%D0%93%D0%BE%D1%88%D0%B5%20%D0%A1%D0%9F%D0%A0.pdf> (дата обращения: 18.05.2020). –<https://clck.ru/NWохс> короткая ссылка

Методические разработки:

1. Сборник задач по общей и медицинской генетике [Электронный ресурс]: учебно-методическое пособие / А. Г. Семенов [и др.]; рец. О. А. Салюкова; Сибирский медицинский университет (Томск). – Электрон. текстовые дан. – Томск: Издательство СибГМУ, 2020. – 178 с.

2. Фенилкетонурия и нарушения обмена тетрагидробиоптерина у детей [Текст]: руководство для врачей / Союз педиатров России (М.), Ассоциация медицинских генетиков (М.); под ред. А. А. Баранова, Л. С. Намазовой-Барановой. – М.: ПедиатрЪ, 2017. – 48 с.: табл., рис. – (Болезни детского возраста от А до Я; выпуск 14). – Библиогр.: с. 28-30 (28 назв.). – Прил.: с. 31-45. – ISBN 978-5-906332-98-1

3. Медицинская генетика [Текст]: учебно-методическое пособие для студентов образовательных организаций высшего профессионального образования, обучающихся по специальности "Лечебное дело" по модулю "Медицинская генетика" дисциплины "Неврология, медицинская генетика, нейрохирургия" / Л. В. Акуленко [и др.]; Московский медико-стоматологический университет им. А. И. Евдокимова (М.). – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 192 с.: табл., рис. – (Учебное пособие). – Загл. пер.: Медицинская генетика для студентов медицинских вузов по специальности "Лечебное дело". – Библиогр.: с. 191 (4 назв.). – ISBN 978-5-9704-3361-4

4. Клинико-генеалогический анализ и области его применения: учебно-методическое пособие для системы послевузовского профессионального образования врачей / Л.П. Назаренко, О.А. Салюкова; Сибирский медицинский университет (Томск). Кафедра медицинской генетики, НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). Лаборатория наследственной патологии. – Томск: Печатная мануфактура, 2004. – 56 с.

5. Однородительские дисомии и болезни геномного импринтинга: учебно-методическое пособие / С.А. Назаренко, Е.А. Саженова; ред. В.П. Пузырев; Сибирский медицинский университет (Томск), кафедра медицинской генетики, НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). – Томск: Печатная мануфактура, 2004. – 38 с.

6. Цитогенетика человека и хромосомные болезни: учебно-методическое пособие / С.А. Назаренко, Ю.С. Яковлева; Сибирский медицинский университет (Томск). Кафедра медицинской генетики, НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). Лаборатория цитогенетики. – Томск: STT, 2001. – 84 с.

7. Наследственность и болезни легких: учебное пособие для слушателей системы послевузовского профессионального образования врачей / Г.Н. Сеитова [и др.]; Сибирский медицинский университет (Томск), НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). – Томск: Печатная мануфактура, 2008. – 84 с.

8. Молекулярные основы ДНК-диагностики наследственных болезней человека: учебное пособие / О.Н. Одинокова, В.А. Степанов; ред. В.П. Пузырев; Сибирский медицинский университет (Томск), Кафедра медицинской генетики, НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). - Томск: STT, 2001. - 40 с.
9. Цитогенетика нарушений эмбрионального развития человека. Лебедев И.Н., Никитина Т.В., учебно-методическое пособие/ под ред. В.П. Пузырева; - Томск: изд-во «Печатная мануфактура», 2013.-124 с.
10. Архитектура генома и хромосомные болезни. Синдромы реципрокных микроделений и микродупликаций: атлас/ под ред. Пузырева В.П., - Томск: изд-во «Печатная мануфактура», 2014. - 56 с.
11. Планирование исследований по генетике многофакторных заболеваний и сложнаследуемых состояний. Кучер А.Н. Серия «Наследственность и здоровье», выпуск 13: учебное пособие / Под ред. академика РАН, проф. В.П. Пузырёва. – Новосибирск: «Академиздат», 2015. – 88 с. ил. 12, табл. 19.
12. Генетические аспекты интеллектуальных нарушений. Назаренко Л.П., Назаренко М.С., Салюкова О.А., Лебедев И.Н. Серия «Наследственность и здоровье»: учебное пособие, выпуск 14 / под ред. В.П. Пузырёва. – Томск: Литературное бюро, 2017. – 68 с.

Нормативные правовые документы

1. Федеральный закон от 01.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».
2. Постановление Правительства РФ от 12.11.2012 N 1152 "Об утверждении Положения о государственном контроле качества и безопасности медицинской деятельности"
3. Приказ Минздравсоцразвития России от 15.05.2012 N 543н "Об утверждении Положения об организации оказания первичной медико-санитарной помощи взрослому населению"
4. Приказ Минздрава России от 20.06.2013 N 388н "Об утверждении Порядка оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи"
5. Приказ Минздрава России от 02.12.2014 N 796н "Об утверждении Положения об организации оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи"
6. Правила предоставления медицинскими организациями платных медицинских услуг, утвержденные постановлением Правительства Российской Федерации от 4 октября 2012 г. N 1006;
7. Положение о государственном контроле качества и безопасности медицинской деятельности, утвержденное постановлением Правительства Российской Федерации от 12 ноября 2012 г. N 1152;
8. Положение об организации оказания первичной медико-санитарной помощи, утвержденное приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 15 мая 2012 г. N 543н;
9. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20 декабря 2012 г. N 1177н "Об утверждении Порядка дачи информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и отказа от медицинского вмешательства в отношении определенных видов медицинских вмешательств, форм информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и форм отказа от медицинского вмешательства";
10. Порядок ознакомления пациента либо его законного представителя с медицинской документацией, отражающей состояние здоровья пациента, утвержденный приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 29 июня 2016 г. N 425н.

8.2 Базы данных и информационные справочные системы

Доступ к электронным библиотекам и базам данных осуществляется через «Единое окно удаленного доступа к электронным ресурсам». Адрес для работы:

<http://ezproxy.ssmu.ru:2048/> для зарегистрированных пользователей

- EastView Information Services (ИВИС.Подписка на периодические издания)
- eLIBRARY.RU
- ЭБС "Консультант студента"
- Электронная медицинская библиотека "Консультант врача"
- Анонс научно-медицинских конференций ("Консультант врача")
- ЭБС "Book-Up"
- ЭБС "Лань"
- ЭБС "BOOK.ru"
- ЭБС "Юрайт"(старая платформа)
- ЭБС "Юрайт"(новая платформа)
- Медицинское информационное агентство (МИА)
- Национальная Электронная библиотека нэб.рф
- Polpred.com
- Зарубежные базы данных:
- American Heart Association Journals (access until 14.01.2020)
- ScieceDirect
- ClinicalKey
- MEDLINE Complete EBSCO Publishing
- Nature Publishing
- Science
- Scopus
- SpringerLink
- zbMATH (математика)
- Wiley Online Library
- Web of Science

Открытые базы данных:

- Российская Государственная Библиотека (РГБ) режим доступа: <https://www.rsl.ru/>
- Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) режим доступа: <http://www.femb.ru/feml/>
- Библиотека НИИ травматологии и ортопедии им. Р.Р. Вредена режим доступа: <http://library.rniito.org/autrights.html>
- PsyJournals.ru – российская база научных и научно-практических периодических изданий по широкому спектру актуальных проблем психологической науки, практики и образования. режим доступа: <https://psyjournals.ru/>
- Consilium-Medicum — журнальная коллекция издательского холдинга «Медиа Медика» режим доступа: <http://con-med.ru/>
- Национальная электронная библиотека (НЭБ) режим доступа: <http://нэб.рф>
- Интернет-версия СПС «Консультант Плюс» режим доступа: <http://www.consultant.ru/>
- ФИПС (Федеральный институт промышленной собственности) — база патентов РФ режим доступа: <https://www1.fips.ru/>
- PubMed — версия крупнейшей библиографической базы Medline <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>
- PubMed Central — открытая полнотекстовая база Национальной Американской Медицинской Библиотеки <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/>
- Directory of Open Access Journals (DOAJ) — открытая библиографическая база периодики по различным дисциплинам. <https://doaj.org/>

- Сайт Всемирной организации здравоохранения <http://www.who.int/ru>
- Кокрейновское (Кокрановское) сотрудничество <https://www.cochrane.org/>
- Академия Google (Google Scholar) — приложение от компании Google, осуществляющее поиск рецензированных научных статей, обзоров, монографий и учебников <https://scholar.google.ru/>
- Espacenet — сервер Евразийского патентного ведомства <https://ea.espacenet.com/>
- United States Patent and Trademark Office — база патентов США <http://patft.uspto.gov/>

9. Материально-техническое обеспечение производственной (клинической) практики

Организация практической подготовки ординаторов осуществляется на собственной клинической базе НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ. Материально-техническая база практики соответствует действующим противопожарным и санитарным правилам и нормам и обеспечивает подготовку обучающихся по всем видам деятельности, предусмотренным ФГОС.

Раздел «Обучающий симуляционный курс» проводится в аккредитационно-симуляционном центре СибГМУ на основании договора.

Программное обеспечение

Операционная система Windows;

программы, обеспечивающие работу с документами (MS Office 2010; Apache Open office; Adobe Reader; архиватор 7-Zip);

Microsoft Office Professional Plus 2010 Russian Government OPEN 1 License Level C 79P-03567;

Dr. Web Desktop Security Suite + Центр Управления (LBW-AC-36M-550-A1);

ABBYY FineReader 11 Corporate Edition AF11-3U1V25-102 ID 166961.

Интернет-браузеры (Internet Explorer; Google Chrome; Mozilla Firefox).

Программы, обеспечивающие просмотр медиа файлов (Windows Media Player ; средство просмотра фотографий Windows).