

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
31.08.30 Генетика

Уровень высшего образования
Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

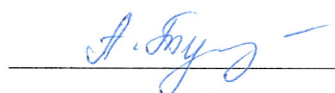
Квалификация
Врач-генетик

Составитель(ли):

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1.	Назаренко Людмила Павловна	д.м.н.	Заместитель директора по научной и лечебной работе НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, руководитель лаборатории наследственной патологии
2.	Салюкова Ольга Александровна	к.м.н.	Научный сотрудник лаборатории наследственной патологии

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 31.08.30 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 генетики;
2. Подготовка врача-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-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 проводится в профильной организации, расположенной вне территории города Томска, с которой заключен договор о практической подготовке обучающихся.

Основной базой практики являются клинические подразделения Томского НИМЦ.

3. Структура производственной (клинической) практики

Производственная (клиническая) практика содержит раздел Обучающий симуляционный курс, позволяющий освоить умений и навыков выполнения работ, связанных с профессиональной деятельностью, с использованием средств обучения, основанных на применении симуляционных технологий, в том числе фантомной и симуляционной техники, имитирующей медицинские вмешательства.

Программа производственной (клинической) практики состоит из базовой и вариативной части. Общая структура практики представлена в таблице

Индекс	Виды практики	Трудоемкость	
		ЗЕТ	Часов
БЛОК 2 (Б2) ПРАКТИКИ		73	2628
БАЗОВАЯ ЧАСТЬ		61	2196
Б2.Б.1	Обучающий симуляционный курс	3	108

Б2.2	Производственная (клиническая) практика в стационаре (отделение наследственных болезней)	29	1044
Б2.3	Производственная (клиническая) практика в медико-генетической консультации	29	1044
ВАРИАТИВНАЯ ЧАСТЬ		12	432
Б2.4	Производственная (клиническая) практика в поликлинике (кабинет перинатальной диагностики)	12	432

Содержание и трудоемкость отдельных 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 №1072, с учетом профессионального стандарта "Врач-генетик"(утвержден приказом Минтруда России от 11.03.2019 N 142н).

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:

- 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 (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 взрослого населения 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);

лечебная деятельность:

- готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6);
- готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);
- готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации (ПК-8);

реабилитационная деятельность:

- готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9);

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-10);

организационно-управленческая деятельность:

- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-11);
- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-12);
- готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-13).

4.2. Результаты обучения при прохождении производственной (клинической) практики

В результате прохождения производственной (клинической) практики ординатор должен:

Должен знать:

1. Методы предупреждения развития наследственных заболеваний и врожденных пороков развития; мероприятия по формированию здорового образа жизни; факторы риска, провоцирующие развитие аномалий развития у человека
2. Принципы диспансеризации больных и членов их семей в группах повышенного риска;
3. Вопросы диспансеризации больных и их семей с мультифакториальными формами заболевания
4. Эпидемиологию и клинические проявления инфекционных заболеваний, в том числе социально-значимых и особо опасных инфекций, их причины, механизм, клинические проявления и исходы, принципы диагностики и терапии, методы предупреждения инфекционных заболеваний у взрослых, детей и подростков
5. Методику расчета показателей медицинской статистики;
6. Основы применения статистического метода в медицинских исследованиях;
7. Использование статистических показателей при оценке состояния здоровья населения и деятельности медицинских организаций;
8. Показатели здоровья населения.
9. 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, принципы проведения экспертизы утраты трудоспособности при наследственных заболеваниях и врожденных пороков развития
10. Принципы лечения и тактику ведения больных с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития
11. Психологические и морально-этические проблемы медико-генетического консультирования и перинатальной диагностики.

12. Методы расчета генетического риска при различных формах наследственных заболеваний.
13. Особенности оказания медицинской помощи при катастрофах в мирное и военное время
14. Теоретические основы и принципы применения лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении
15. Методы формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих
16. Методики сбора, статистической обработки и анализа информации о здоровье населения или отдельных его групп;
17. Методики, позволяющие выявлять влияние факторов окружающей среды на здоровье населения или отдельных его групп;
18. Методики анализа деятельности (организации, качества и эффективности) учреждений здравоохранения
19. Вопросы медико-социальной экспертизы и реабилитации, экспертизы нетрудоспособности;
20. Правовые основы деятельности врача-генетика; порядок взаимодействия с другими врачами-специалистами, службами, организациями, в том числе страховыми компаниями, ассоциациями врачей и т.п.; основы функционирования бюджетно-страховой медицины и добровольного медицинского страхования, обеспечения санитарно-профилактической и лекарственной помощи населению
21. Основные понятия, определение и классификацию чрезвычайных ситуаций: поражающие факторы чрезвычайных ситуаций природного и техногенного характера; медицинские и медико-санитарные последствия чрезвычайных ситуаций; задачи российской системы предупреждения и ликвидации последствий чрезвычайных ситуаций (РСЧС); основы организации, мероприятия и методы защиты населения от вредных и опасных факторов природного и техногенного происхождения; особенности организации медицинской помощи в чрезвычайных ситуациях; основы медико-санитарного обеспечения населения при ликвидации последствий ЧС; организацию медико-санитарного обеспечения населения при ликвидации последствий ЧС разного характера; основы организации и проведения санитарно-противоэпидемических мероприятий при ЧС; принципы организации санитарно-противоэпидемической разведки; принципы организации профилактических и противоэпидемических мероприятий в чрезвычайных ситуациях.
22. Основные биологические свойства стволовых клеток.
23. Классификацию стволовых клеток.
24. Генетические основы поддержания плюрипотентности в стволовых клетках.
25. Происхождение стволовых клеток в онтогенезе.
26. Генетические механизмы клеточной дифференцировки.
27. Понятие о клонировании клеток и организмов.
28. Генетические и эпигенетические механизмы репрограммирования дифференцированных клеток.
29. Принципы прямого репрограммирования дифференцированных клеток. Понятие о трансдифференцировке.
30. Понятие об индуцированных плюрипотентных стволовых клетках.
31. Основные методы выделения, культивирования стволовых клеток, поддержания их в плюрипотентном состоянии *in vitro*.

32. Понятие об опухолевых стволовых клетках.
33. Возможности использования стволовых клеток в моделировании болезней человека.
34. Перспективы клеточных технологий в регенеративной медицине.
35. Принципы оценки биомедицинских рисков применения клеточных технологий в медицинских целях.
36. Основы законодательства в области клеточных технологий.
37. Основные закономерности мутационного процесса в соматических клетках человека.
38. Механизмы репарации ДНК.
39. Основные принципы биологической индикации мутагенных воздействий.
40. Фундаментальные основы поддержания стабильности генома.
41. Понятие о нестабильности генома. Типы генетической нестабильности.
42. Понятие о мозаицизме.
43. Механизмы регуляции пролиферации соматических клеток.
44. Основные генетические закономерности злокачественной трансформации соматических клеток.
45. Генетические основы возникновения наследственных форм рака.
46. Принципы профилактики наследственных форм рака.
47. Молекулярно-генетические основы таргетной терапии злокачественных новообразований.
48. Синдромы, обусловленные мутациями в соматических клетках.
49. Молекулярно-генетические методы диагностики соматических мутаций.
50. Основные особенности организации генома человека.
51. Принципы определения нуклеотидной последовательности ДНК.
52. Принципы секвенирования нового поколения.
53. Материально-техническую базу для проведения секвенирования ДНК.
54. Принципы работы генетических анализаторов, их типы.
55. Возможности и ограничения технологий секвенирования генома в молекулярно-генетической диагностике наследственных болезней.
56. Основы биоинформационного анализа результатов секвенирования.
57. Принципы номенклатуры генных мутаций.
58. Определение и механизмы развития атеросклероза.
59. Наиболее значимые теории и гипотезы атерогенеза. Основные классификации факторов риска развития атеросклероза.
60. Современные представления о молекулярных основах атерогенеза.
61. Клинико-морфологические формы атеросклероза и их клиническую картину.
62. Классификацию и причины осложнений атеросклеротического поражения артерий (острые, хронические).
63. Понятие о генетической компоненте атеросклероза и наследуемости его факторов риска.
64. Основные подходы к идентификации генов предрасположенности к многофакторной патологии (на примере сердечно-сосудистых заболеваний): характеристика, достоинства и недостатки, примеры.
65. Виды генетических вариантов, предрасполагающих к развитию сердечно-сосудистых заболеваний (классификация по «частоте-эффекту»).
66. Понятие о генетических маркерах, отношении шансов (OR), неравновесии по сцеплению (LD).

67. Широкогеномные исследования ассоциации (GWAS): принцип, задачи, достоинства и недостатки, основные результаты в отношении изучения сердечно-сосудистых заболеваний.
68. Примеры генетической структуры подверженности атеросклерозу: основные патофизиологические механизмы и ассоциированные с ними гены.
69. Моногенные формы раннего атеросклероза: заболевания, гены, тип наследования.
70. Структурные изменения генома в атеросклеротической бляшке.
71. Понятие о митохондриальной наследственности, гетероплазмии, мутациях мтДНК при атеросклерозе.
72. Особенности картины метилирования ДНК в клетках атеросклеротической бляшки.
73. Особенности модификации гистоновых белков при атеросклерозе.
74. РНК-опосредованных механизмах регуляции экспрессии генов при атеросклерозе.
75. Примеры влияния средовых факторов на эпигенотип и риск развития сердечно-сосудистых заболеваний.
76. Правила составления родословных.
77. Принципы оценки риска сердечно-сосудистых заболеваний, связанных с атеросклерозом.

Должен уметь:

1. Применять методы предупреждения наследственных заболеваний и врожденных пороков развития (первичная, вторичная и третичная профилактика); проводить мероприятия по формированию здорового образа жизни;
2. Выявлять факторы риска, провоцирующих развитие аномалий развития у человека
3. Получать 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
4. Выявлять факторы риска инфекционных заболеваний, определять клинические проявления социально-значимых и особо опасных инфекций с целью постановки диагноза, интерпретировать результаты наиболее распространенных методов диагностики инфекционных заболеваний, проводить противоэпидемические мероприятия в очагах особо опасных инфекций, организовывать защиту населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях
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, проводить экспертизу утраты трудоспособности при наследственных заболеваниях и врожденных пороках развития
7. Выбирать тактику ведения и проводить лечение больных с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития в условиях медико-генетической консультации
8. Изобразить родословную. Применить адекватные методы расчета повторного генетического риска.

9. Провести дифференциальную диагностику, установить предварительный диагноз. Оценить результаты дополнительных методов исследования.
10. Определять объем и вид медицинской помощи в зависимости от медицинской обстановки при чрезвычайных ситуациях
11. Правильно применять лекарственную, немедикаментозную терапию и другие методы у пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении
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. Применять методики анализа деятельности учреждений здравоохранения;
14. Использовать информацию о здоровье населения и деятельности учреждений здравоохранения для предложения мероприятий по повышению качества и эффективности медицинской помощи и разработки мероприятий по снижению вредного воздействия факторов среды обитания на здоровье населения.
15. Проводить дифференциальную диагностику, составление протоколов исследования, формулированием и обоснованием медико-генетических заключений; организовать экспертизу трудоспособности больных с наследственными заболеваниями
16. Определять основные опасные факторы окружающей среды, оценивать риск их реализации;
17. Выбирать методы защиты от вредных и опасных факторов;
18. Определять объем и вид медицинской помощи в зависимости от медицинской обстановки; планировать мероприятия по санитарно-эпидемиологической охране территории от заноса и распространения возбудителей карантинных и других инфекционных болезней;
19. Применять в профессиональной деятельности нормативные документы, регламентирующие мероприятия по профилактике и борьбе с карантинными и другими особо опасными инфекциями.
20. Критически оценивать перспективы клеточной терапии болезней человека.
21. Оценивать риски применения клеточных технологий в медицинских целях.
22. Интерпретировать данные о моделировании наследственных болезней человека, полученные с использованием стволовых клеток.
23. Идентифицировать эндогенные и экзогенные факторы мутационного процесса в соматических клетках человека.
24. Определять возможность наличия соматических мутаций у пациента, исходя из анализа родословной.
25. Оценивать риск возникновения повторных соматических мутаций в семье.
26. Определять показания для проведения секвенирования днк с целью молекулярно-генетической диагностики моногенных наследственных заболеваний.
27. Использовать базы данных, геномные браузеры и специализированные интернет-ресурсы для интерпретации результатов секвенирования.
28. Интерпретировать результаты секвенирования и биоинформационной обработки данных.
29. Составлять и интерпретировать результаты молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней с использованием секвенирования на основе принципов номенклатуры генных мутаций.
30. Проводить медико-генетическое консультирование с использованием полученных знаний в отношении генетических основ сердечно-сосудистых заболеваний.

31. Правильно и максимально полно опрашивать пациента с жалобами со стороны сердечно-сосудистой системы, других органов и систем, собирать анамнез заболевания и составлять родословную.

32. Проводить полное обследование, выявлять общие и специфические признаки заболевания.

33. Оценивать риск сердечно-сосудистых заболеваний, связанных с атеросклерозом.

34. Уточнять клинический диагноз с использованием специальных генетических методов (составление родословной, молекулярно-генетическое обследование и др.).

35. Определять прогноз развития заболевания или его осложнений, объяснять семье смысл генетического риска.

36. Разрабатывать индивидуальные профилактические программы, основанные на оценке риска, истории болезни и образе жизни индивида.

Должен владеть:

1. Методологией формирования здорового образа жизни;

2. Методологией предупреждения развития наследственных заболеваний и врожденных пороков развития; методикой выявления факторов риска, провоцирующих развитие аномалий развития у человека;

3. Навыком провести диспансеризацию выявленных больных с наследственными заболеваниями, с мультифакториальными заболеваниями;

4. Методикой выявления факторов риска социально-значимых и особо опасных инфекций, определением их клинических проявлений, интерпретацией результатов лабораторной и инструментальной диагностики социально-значимых и особо опасных инфекций, способами устранения факторов риска возникновения и распространения особо опасных инфекций;

5. Методикой расчета показателей медицинской статистики при оценке состояния здоровья населения и деятельности медицинских организаций;

6. Основами применения статистического метода в медицинских исследованиях.

7. Методологией постановки диагноза наследственных заболеваний и врожденных пороков развития (с учетом МКБ) на основе владения синдромологическим, фенотипическим, клинико-генеалогическим, лабораторными и инструментальными методами в условиях медико-генетической консультации, методикой проведения экспертизы утраты трудоспособности при наследственных заболеваниях и врожденных пороках развития

8. Тактикой ведения и методологией выбора терапии больным с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития в условиях медико-генетической консультации

9. Методикой составления родословной.

10. Методикой расчета генетического риска при моногенной, хромосомной, мультифакториальной патологии.

11. Навыком проведения углубленного клинического осмотра больного с наследственной патологией.

12. Приемами и способами использования индивидуальных средств защиты

13. Методиками применения лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении

14. Методологией формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих

15. Методами расчета и анализа основных показателей здоровья населения для оценки здоровья населения, планирования деятельности медицинских учреждений и обоснования различных целевых программ по охране общественного здоровья.

16. Ведением медицинской учетно-отчетной документации в медико-генетических учреждениях;

17. Проведением дифференциальной диагностики, составлением протоколов исследования, формулированием и обоснованием медико-генетических заключений;

18. Принципами проведения экспертизы временной и стойкой утраты трудоспособности

19. Методикой комплексной оценки санитарного состояния и эффективности санитарно-противоэпидемических (профилактических) мероприятий при подготовке рекомендаций по оптимизации санитарной ситуации; методикой организации первичных противоэпидемических мероприятий в случае выявления больного (трупа), подозрительного на заболевания инфекционными болезнями, вызывающими чрезвычайные ситуации в области санитарно-эпидемиологического благополучия населения; навыками проведения профилактических и противоэпидемических мероприятий в чрезвычайных ситуациях; приемами организации санитарно-противоэпидемической разведки; приемами противобактериологической защиты войск.

20. Основными принципами выделения и культивирования стволовых клеток.

21. Методами оценки генетических характеристик стволовых клеток.

22. Базовыми навыками молекулярно-генетической диагностики соматических мутаций в клетках человека.

23. Принципами медико-генетического консультирования семей, имеющих больных с заболеваниями, обусловленными мутациями в соматических клетках.

24. Основами профилактики наследственных форм злокачественных новообразований.

25. Методами выделения и пробоподготовки ДНК для реакции секвенирования.

26. Базовыми навыками проведения секвенирования ДНК.

27. Основными технологиями статистического и биоинформационного анализа результатов секвенирования.

28. Комплексом методов медико-генетического консультирования при сердечно-сосудистых заболеваниях, связанных с атеросклерозом.

29. Основными молекулярно-генетическими методами диагностики наследственных и многофакторных заболеваний.

5. Содержание производственной (клинической) практики

5.1 Базовая часть

5.1.1 Обучающий симуляционный курс Б2.1.

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

Формируемые компетенции:

- **лечебная деятельность:**
- готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6);
- готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации (ПК-8);

- **организационно-управленческая деятельность:**
- готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-13).

№	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		3	способность/ готовность к

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие в себя способность/ готовность
	медицинская помощь при острой дыхательной недостаточности			оказанию экстренной медицинской помощи при острой дыхательной 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)		2	способность/ готовность к выполнению общеврачебных (базовых) хирургических

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие в себя способность/ готовность
	хирургические навыки			вмешательств
23	Десмургия		2	способность/ готовность к применению навыков десмургии
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		2	способность/ готовность к оказанию врачебной помощи при травме и кровотечении

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие в себя способность/ готовность
	кровотечении			
31	Лечебные и эвакуационные мероприятия при чрезвычайной ситуации		2	способность/ готовность к проведению лечебных и эвакуационных мероприятий при 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	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	2	способность/ готовность к оказанию экстренной медицинской помощи при лечении ожогов, поражений электротоком, гипертермии
34	Лечение отморожения и гипотермии		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	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	2	способность/ готовность к оказанию врачебной помощи при шоке различного генеза
38	Катетеризация центральных вен		2	способность/ готовность к выполнению катетеризации центральных вен
39	Артериопункция, артериотомия		2	способность/ готовность к выполнению артериопункции, артериотомии
40	Обеспечение проходимости		2	способность/ готовность к выполнению маневра проходимости дыхательных

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие в себя способность/ готовность
	дыхательных путей			путей
41	Перикардиоцентез и торакоцентез	аккредитационно-симуляционный центр Сиб ГМУ	2	способность/ готовность к выполнению перикардиоцентеза и торакоцентеза
42	Специализированная реанимация при клинической смерти		2	способность/ готовность к проведению специализированной 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		3	способность/ готовность к проведению интенсивной

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие в себя способность/ готовность
	состояний			терапии при токсических состояниях
52	Интенсивная терапия острых нарушений обмена веществ		2	способность/ готовность к проведению интенсивной терапии при острых нарушениях обмена 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 стационаре (отделение наследственных болезней) Б2.2

Трудоемкость 1044 ак.ч. (29 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 противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3);

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);

лечебная деятельность:

– готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6);

– готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);

– готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации (ПК-8);

реабилитационная деятельность:

– готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9);

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-10);

организационно-управленческая деятельность:

– готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-12);

– готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-13).

№	Виды работы	Место работы	Трудоемкость (акад. часов)	Результаты, включающие в себя способность/ готовность
1.	Выявление среди общего числа пациентов стационара больных с наследственной патологией	Стационар наследственных болезней	150	-способность и готовность выявлять у пациентов основные патологические симптомы и синдромы генетических заболеваний.
2.	Ведение медицинской документации	Стационар наследственных болезней	40	-готовность к работе с медицинской документацией
3.	Курирование больных с наследственной патологией, с предположительно наследственной патологией, диагностические и лечебные мероприятия	Стационар наследственных болезней	422	-готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями, готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в лечении и реабилитации -способность и готовность выполнять основные лечебные и диагностические мероприятия среди пациентов с наследственными генетическими заболеваниями

4.	Ведение больных генетического профиля с тяжелыми формами наследственной патологии и неотложными состояниями		80	- способность и готовность выполнять основные лечебные мероприятия среди пациентов и своевременно выявлять жизнеопасные нарушения при наследственных заболеваниях, использовать методики их немедленного устранения
5.	Участие в клинических разборах, обходах профессора и заведующего отделения	Стационар наследственных болезней	50	-готовность к аргументированному анализу, публичной речи, редактированию текстов профессионального содержания. -способность перенимать клинический опыт, учиться, быть субъектом педагогического процесса
6.	Использование специальных методов лабораторной диагностики для подтверждения диагноза наследственного заболевания (биохимическая, цитогенетическая, молекулярно-генетическая диагностика)	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	300	-способность к интерпретации и оценке результатов лабораторных исследований для подтверждения диагноза наследственной патологии
7.	Участие в инструктажах по безопасности, ЧС и санитарно-эпидемиологическим требованиям	Стационар наследственных болезней	2	- обеспечение и соблюдение санитарно-эпидемиологических требований; - соблюдение техники безопасности при работе; -организация

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

5.1.3 Производственная (клиническая) практика в медико-генетической консультации Б2.3

Трудоемкость 1044 ак.ч. (29 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 (ПК-2);
- 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);

лечебная деятельность:

- готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6);
- готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);
- готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации (ПК-8);

реабилитационная деятельность:

- готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9);

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-10);

организационно-управленческая деятельность:

- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-11);
- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-12);
- готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-13).

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

1	Медико-генетическое консультирование. Проведение анализа с целью выявления характера наследственного заболевания (моногенные, хромосомные, болезни с неменделевским типом наследования, мультифакториальные	Кабинет врача генетика	200	-способность и готовность выявлять у пациентов различные формы наследственных заболеваний, проводить медико-генетическое консультирование, определять прогноз будущего или уже родившегося ребенка, давать заключение медико-генетического консультирования и совет родителям
2	Разработка рекомендаций по симптоматическому и патогенетическому лечению больных с наследственной патологией	Кабинет врача генетика	34	-способность и готовность выполнять основные лечебные мероприятия среди пациентов и своевременно выявлять жизнеопасные нарушения при наследственных заболеваниях, использовать методики их немедленного устранения
3.	Амбулаторный прием больных под руководством куратора и самостоятельно	Кабинет врача генетика	544	-способность и готовность выявлять у пациентов различные формы наследственных заболеваний, проводить медико-генетическое консультирование, определять прогноз будущего или уже родившегося ребенка, давать заключение медико-генетического консультирования и совет родителям
4.	Выявление носителей наследственной патологии		100	-способность и готовность использовать методы

				оценки повторного генетического риска рождения больного ребенка в наследственно отягощенных семьях
5.	Заполнение амбулаторных карт, в том числе электронных		64	-готовность к ведению необходимой медицинской документации. Готовность использовать нормативную документацию, принятую в здравоохранении (приказы, рекомендации)
6.	Поэтапная реабилитация больных с наследственными заболеваниями		100	-способность и готовность применять различные реабилитационные мероприятия (социальные, психологические) при наследственных заболеваниях
7	Участие в инструктажах по безопасности, ЧС и санитарно-эпидемиологическим требованиям	Стационар наследственных болезней	2	- обеспечение и соблюдение санитарно-эпидемиологических требований; - соблюдение техники безопасности при работе; -организация медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях

5.2 Вариативная часть

5.2.1. Производственная (клиническая) практика в поликлинике (кабинет перинатальной диагностики) Б 2.4

Трудоемкость 432 ак.ч. (12 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);

– 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);

лечебная деятельность:

– готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);

– готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации (ПК-8);

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-10);

организационно-управленческая деятельность:

– готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-11);

– готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-12);

– готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-13).

№	Виды работы	Место работы	Трудоемкость (акад. часов)	Формируемые умения, навыки
1.	Присутствие во время выполнения неинвазивных и инвазивных методов пренатальной диагностики	Кабинет пренатальной диагностики	150	-знакомство с методикой проведения различных видов неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики; -готовность к оценке факторов риска развития осложнений или наличии противопоказаний для проведения инвазивной пренатальной диагностики; -готовность к синдромологическому анализу результатов УЗИ плода; -способность интерпретировать результаты биохимического и УЗ-скрининга 1-го и 2-го триместров беременности

2.	Медико-генетическое консультирование беременных женщин с целью формирования групп риска по рождению детей с моногенной и хромосомной патологией, определение спектра показаний для искусственного прерывания беременности по медицинским показаниям	Кабинет пренатальной диагностики	280	-способность определять спектр показаний для направления на инвазивную пренатальную диагностику в т.ч. у особого контингента беременных (страдающих наркоманией, алкоголизмом, ВИЧ-инфицированных и пр.); -готовность к синдромологическому анализу результатов УЗИ плода; готовность к определению показаний для искусственного прерывания беременности по медицинским показаниям
3	Участие в инструктажах по безопасности, ЧС и санитарно-эпидемиологическим требованиям	Стационар наследственных болезней	2	- обеспечение и соблюдение санитарно-эпидемиологических требований; - соблюдение техники безопасности при работе; -организация 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 отделениях.

Промежуточная аттестация по разделам практики Производственная (клиническая) практика в стационаре (отделение наследственных болезней)», «Производственная (клиническая) практика в медико-генетической консультации» и «Производственная (клиническая) практика в поликлинике (кабинет перинатальной диагностики)» проводится в форме зачета с оценкой. Для допуска к промежуточной аттестации

ординатор должен сдать реферат, по окончании каждого раздела практики ординатор составляет письменный отчет. Дневник и отчет представляет руководителю практики.

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, принципами лечения, реабилитации больных, 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 на пороговом уровне, определенных ФГОС.
- 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) 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;
- 2) графически изобразить и проанализировать родословную;
- 3) провести объективное исследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников;
- 4) направить на биохимическое, цитогенетическое, ультразвуковое, молекулярно-генетическое и др. специальные исследования;
- 5) провести дифференциальную диагностику, установить предварительный диагноз;
- 6) обосновать тактику лечения больного с наследственным заболеванием; оценить эффективность терапии;
- 7) применить адекватные методы расчета повторного генетического риска;
- 8) оценить результаты лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, цитогенетических, иммуногенетических);
- 9) оценить данные пренатальной диагностики;
- 10) уточнить клинический диагноз с использованием специальных генетических

методов (составление родословной, молекулярно-генетическое обследование и др.).

- 11) определить прогноз развития заболевания или его осложнений, объяснить смысл генетического риска.
- 12) интерпретировать результаты молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней

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, хорей 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.

Перечень тем рефератов

1. Ведение беременности женщин с синдромом Марфана.
2. Организация медико-генетической службы в Российской Федерации.
3. Материнская фенилкетонурия.
4. Реабилитация детей с фенилкетонурией.
5. Этиология и патогенез моногенных болезней.

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.html>
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., Килпатрик 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>
9. 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
10. 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/NWoxc> короткая ссылка

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. Одиноква, 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. Постановление Правительства РФ от 12.11.2012 N 1152 "Об утверждении Положения о государственном контроле качества и безопасности медицинской деятельности"
2. Приказ Минздравсоцразвития России от 15.05.2012 N 543н "Об утверждении Положения об организации оказания первичной медико-санитарной помощи взрослому населению"
3. Приказ Минздрава России от 20.06.2013 N 388н "Об утверждении Порядка оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи"
4. Приказ Минздрава России от 02.12.2014 N 796н "Об утверждении Положения об организации оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи"
5. Федеральный закон от 01.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» [Электронный ресурс]. – Режим доступа: http://nasci.ru/education/clinic_recommendations.
6. Правила предоставления медицинскими организациями платных медицинских услуг, утвержденными постановлением Правительства Российской Федерации от 4 октября 2012 г. N 1006 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, N 41, ст. 5628);
7. Положение о государственном контроле качества и безопасности медицинской деятельности, утвержденным постановлением Правительства Российской Федерации от 12 ноября 2012 г. N 1152 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, N 47, ст. 6501; 2016, N 38, ст. 5567; 2017, N 52, ст. 8148);
8. Положение об организации оказания первичной медико-санитарной помощи, утвержденным приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 15 мая 2012 г. N 543н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 27 июня 2012 г., регистрационный N 24726), с изменениями, внесенными приказами Министерства здравоохранения Российской Федерации от 23 июня 2015 г. N 361н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 7 июля 2015 г., регистрационный N 37921), от 30 сентября 2015 г. N 683н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 24 ноября 2015 г., регистрационный N 39822);
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" (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 28 июня 2013 г., регистрационный N 28924, с изменениями, внесенными приказом Министерства

здравоохранения Российской Федерации от 10 августа 2015 г. N 549н) (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 3 сентября 2015 г., регистрационный N 38783);

10. Порядок ознакомления пациента либо его законного представителя с медицинской документацией, отражающей состояние здоровья пациента, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 29 июня 2016 г. N 425н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 14 ноября 2016 г., регистрационный N 44336 (далее - Порядок, утвержденный приказом Минздрава 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 (ИБИС.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).