

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
"Научно-исследовательский институт медицинской генетики"
(НИИМГ)

УТВЕРЖДЕНА
Решением Ученого совета НИИМГ
Протокол № 7
от «28» 08 2015 г.
Председатель Ученого совета НИИМГ
Вр.И.О. директора, проф., д.б.н.
 В.А. Степанов



**ОСНОВНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ – ПРОГРАММА ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ
КВАЛИФИКАЦИИ В ОРДИНАТУРЕ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
31.08.06 «ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА»**

Томск
2015

СОДЕРЖАНИЕ

№ пп	Наименование раздела	Страницы
1	ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ	3
2	СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ ПО РАЗРАБОТКЕ ОПОП	4
3	ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ	5
4	ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ	9
5	ТРЕБОВАНИЯ К ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ	15
6	СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ	16
6.1	РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИН (МОДУЛЕЙ)	16
6.2	ПРОГРАММЫ ПРАКТИК ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ	18
6.2.1	ПРОГРАММА ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ) ПРАКТИКИ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ (БЛОК 1. БАЗОВАЯ ЧАСТЬ)	18
6.2.2	ПРОГРАММА ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ) ПРАКТИКИ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ (БЛОК 2. ВАРИАТИВНАЯ ЧАСТЬ)	22
7	ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ	23
7.1	ГОСУДАРСТВЕННАЯ ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ (БЛОК 3)	23
7.2	ТРЕБОВАНИЯ К УСЛОВИЯМ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ	28

1. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программа подготовки кадров высшего образования в ординатуре по специальности «лабораторная генетика».

Согласовано:

Заместитель директора по научной и лечебной работе НИИМГ
д.м.н., профессор


Л.П. Назаренко

Руководитель группы организации научных исследований
и информации НИИМГ, к.б.н.


И.Ю. Хитринская

«27» 08 2015 года

2. СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ

по разработке основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программа подготовки кадров высшего образования в ординатуре по специальности «Лабораторная генетика»

№ пп.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Пузырев Валерий Павлович	Академик РАН, д.м.н., профессор	Научный руководитель учреждения	ФГБНУ НИИ МГ
2.	Салюкова Ольга Александровна	К.м.н., доцент	Старший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии	ФГБНУ НИИ МГ
3.	Одинокова Ольга Николаевна	К.б.н.	Старший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии	ФГБНУ НИИ МГ
4.	Склеимова Мария Михайловна		Врач лабораторный-генетик	ФГБНУ НИИ МГ

Программа рекомендована к утверждению рецензентами:

№ пп.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Никонов Александр Михайлович	К.м.н.	Заведующий медико-генетической консультацией	КГБУЗ «Диагностический центр Алтайского края»
2.	Михалев Евгений Викторович	Д.м.н., профессор	Заведующий кафедрой педиатрии ФПК и ППС, проректор по лечебной работе	ГБОУ ВПО СибГМУ Минздрава России

3. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа подготовки кадров высшего образования в ординатуре по специальности 31.08.06. «Лабораторная генетика» (далее – программа ординатуры) разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (далее – ФГОС ВО) по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» (приказ от 25 августа 2014 г. №1050).

Цель программы ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» - подготовка квалифицированного врача-лабораторного генетика, обладающего системой универсальных, профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях первичной медико-санитарной помощи; специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи; неотложной, скорой, в том числе специализированной медицинской помощи.

Задачи программы ординатуры по специальности 31.08.06. «Лабораторная генетика»: формирование базовых, фундаментальных медицинских знаний, по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика»; подготовка врача-лабораторного генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин; формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов; формирование компетенций врача-генетика в областях:

профилактической деятельности:

- предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических и противоэпидемических мероприятий;
- проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения;
- проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья;

диагностической деятельности:

- диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов на основе владения лабораторными методами исследования;
- диагностика неотложных состояний;

психолого-педагогической деятельности:

- формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;

организационно-управленческой деятельности :

- применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях;
- организация и управление деятельностью медицинских организаций и их структурных подразделений;
- организация проведения медицинской экспертизы;
- организация оценки качества оказания медицинской помощи пациентам;
- ведение учетно-отчетной документации в медицинской организации и ее структурных подразделениях;
- создание в медицинских организациях и их структурных подразделениях благоприятных условий для пребывания пациентов и трудовой деятельности медицинского персонала с учетом требований техники безопасности и охраны труда;
- соблюдение основных требований информационной безопасности.

Программа ординатуры включает в себя все виды профессиональной деятельности, к которым готовится ординатор.

Основными компонентами основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшего образования в ординатуре по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» являются:

- цель программы;
- планируемые результаты обучения;
- требования к государственной итоговой аттестации обучающихся;
- содержание (рабочие программы дисциплин (модулей));
- программы практик;
- учебный план;
- календарный учебный график;
- Организационно-педагогические условия реализации программы:
- формы аттестации,
- оценочные средства;
- требования к условиям реализации программы ординатуры.

Обучение по программам ординатуры в рамках специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» в ФГБНУ НИИМГ осуществляется в очной форме.

При реализации программ ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» могут применяться электронное обучение и дистанционные образовательные технологии. При обучении инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья электронное обучение и дистанционные образовательные технологии предусматривают возможность приема-передачи информации в доступных для них формах.

Электронное обучение и дистанционные образовательные технологии не применяются для практической подготовки обучающихся, осуществляемой в соответствии с Порядком организации и проведения практической подготовки обучающихся по профессиональным образовательным программам медицинского образования, фармацевтического образования, утвержденным приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 3 сентября 2013 г. № 620н, а также при проведении государственной итоговой аттестации.

Содержание программы ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» включает обязательную часть (базовую) и часть, формируемую участниками образовательных отношений (вариативную).

Содержание программы ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» состоит из следующих блоков:

Блок 1 «Дисциплины (модули)», включает дисциплины (модули), относящиеся к базовой части программы, и дисциплины (модули), относящиеся к вариативной части.

Блок 2 «Практики», относящиеся как к базовой части программы, так и к ее вариативной части.

Блок 3 «Государственная итоговая аттестация», который в полном объеме относится к базовой части программы и завершается присвоением квалификации «Врач-лабораторный генетик».

Дисциплины (модули) и практики, относящиеся к базовой части программы ординатуры, являются обязательными для освоения обучающимся. Набор дисциплин (модулей), относящихся к базовой части программы ординатуры определен в объеме, установленном ФГОС ВО по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» (приказ от 25 августа 2014 г. №1050) с учетом примерной основной образовательной программы. Дисциплины (модули) по общественному здоровью и здравоохранению, педагогике, медицине чрезвычайных ситуаций, патологии реализуются в рамках базовой части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры. Объем, содержание и порядок реализации указанных дисциплин (модулей) определены настоящей программой.

Дисциплины (модули), относящиеся к вариативной части программы ординатуры, и практики обеспечивают освоение выпускником профессиональных компетенций с учетом конкретного вида (видов) деятельности в различных медицинских организациях. Набор дисциплин (модулей), относящихся к вариативной части программы ординатуры, определен

в объеме, установленном ФГОС ВО по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» (приказ от 25 августа 2014 г. № 1050).

После выбора обучающимися дисциплин (модулей) и практик вариативной части они становятся обязательными для освоения обучающимися.

Структурными единицами программы ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» являются дисциплины. Дисциплины базовой части Блока 1 программы ординатуры условно группируются по видам: специальные, смежные, фундаментальные. Дисциплины вариативной части Блока 1 программы ординатуры условно группируются по видам: дисциплины по выбору ординатора, факультативные дисциплины. Каждая дисциплина подразделяется на разделы. Содержание разделов представлено в рабочих программах дисциплин, при этом каждый раздел подразделяется на темы, каждая тема – на элементы. Для удобства пользования программой в учебном процессе каждая его структурная единица индексируется. На первом месте ставится индекс дисциплины (например, Б1.Б – принадлежность дисциплины к Блоку 1, к его базовой части; или Б1.В – принадлежность дисциплины к Блоку 1, к его вариативной части. Далее обозначается порядковый номер дисциплины (например, Б1.Б-1). Далее указывается порядковый номер конкретного раздела (например, Б1.Б-1.1, Б1.Б-1.2, Б1.Б-1.3 и т.д.).

При разработке программы ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» обучающимся обеспечивается возможность освоения дисциплин (модулей) по выбору, в том числе освоения специализированных адаптационных дисциплин (модулей) для лиц с ограниченными возможностями здоровья, в объеме не менее 30 процентов от объема вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)».

В Блок 2 «Практики» входит производственная (клиническая) практика. Способы проведения производственной (клинической) практики: стационарная. Программа ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» включает: программу практики, относящуюся к базовой части, и программу практики, относящуюся к вариативной части.

Практики могут проводиться в структурных подразделениях НИИМГ.

Для лиц с ограниченными возможностями здоровья выбор мест прохождения практик должен учитывать состояние здоровья и требования по доступности.

В Блок 3 «Государственная итоговая аттестация» входит подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена.

Реализация практической подготовки обучающихся к государственной итоговой аттестации не допускается с применением электронного обучения, дистанционных образовательных технологий.

Выбор форм, методов и средств обучения, образовательных технологий и учебно-методического обеспечения реализации программы осуществляется НИИМГ самостоятельно, исходя из необходимости достижения ординаторами планируемых результатов освоения указанной программы, а также с учетом индивидуальных возможностей ординаторов из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

Содержание высшего образования по программе ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» и условия организации обучения обучающихся с ограниченными возможностями здоровья определяются адаптированной программой ординатуры, а для инвалидов также в соответствии с индивидуальной программой реабилитации инвалида, регламентируемой приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 19 ноября 2013 г. №1258 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программы ординатуры».

Количество часов, отведенных на занятия лекционного типа в целом по Блоку 1 «Дисциплины (модули)» составляет не более 10 процентов от общего количества часов аудиторных занятий, отведенных на реализацию этого блока.

В качестве унифицированной единицы измерения трудоемкости учебной нагрузки обучающегося при указании объема ординатуры и ее составных частей используется зачетная единица.

Зачетная единица для программ ординатуры эквивалента 36 академическим часам (при продолжительности академического часа 45 минут) или 27 астрономическим часам. Объем программы ординатуры составляет 120 зачетных единиц, не включая объем факультативных дисциплин (модулей), вне зависимости от применяемых образовательных технологий, реализации программы ординатуры с использованием сетевой формы, реализации программы ординатуры по индивидуальному учебному плану, в том числе ускоренному обучению.

Объем программы ординатуры, реализуемый за один учебный год, не включая объем факультативных дисциплин (модулей) (далее – годовой объем программы), при очной форме обучения составляет 60 зачетных единиц.

При обучении по индивидуальному учебному плану срок устанавливается организацией самостоятельно, но не более срока получения образования, установленного для соответствующей формы обучения; при обучении по индивидуальному учебному плану лиц с ограниченными возможностями здоровья организация вправе продлить срок обучения не более чем на один год по сравнению со сроком, установленным для соответствующей формы обучения. Объем программы ординатуры за один учебный год при обучении по индивидуальному учебному плану не может составлять более 75 зачетных единиц.

Объем аудиторных занятий в неделю при освоении программы ординатуры – 36 академических часов.

Срок получения образования по программе ординатуры данного направления подготовки, в очной форме, включая каникулы, предоставляемые после прохождения государственной итоговой аттестации, вне зависимости от применяемых образовательных технологий, составляет 2 года.

Образовательный процесс по программе ординатуры разделяется на учебные годы (курсы). Учебный год начинается с 1 сентября. НИИМГ может перенести срок начала учебного года не более чем на 2 месяца. В учебном году устанавливаются каникулы общей продолжительностью не менее 6 недель. Срок получения высшего образования по программе ординатуры включает каникулы, предоставляемые по заявлению обучающегося после прохождения государственной итоговой аттестации.

Перечень, трудоемкость и распределение по периодам обучения дисциплин (модулей), практик, промежуточной аттестации обучающихся и государственной итоговой аттестации обучающихся определяется учебным планом программы ординатуры.

Реализация программы ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» возможна с использованием сетевой формы.

При сетевой форме реализации программы ординатуры НИИМГ в установленном ею порядке осуществляет зачет результатов обучения по дисциплинам (модулям) и практикам в других организациях, участвующих в реализации программы ординатуры.

Контроль качества освоения программы ординатуры включает в себя текущий контроль успеваемости, промежуточную аттестацию обучающихся и государственную итоговую аттестацию обучающихся.

Текущий контроль успеваемости обеспечивает оценивание хода освоения дисциплин (модулей) и прохождения практик, промежуточная аттестация обучающихся – оценивание промежуточных и окончательных результатов обучения по дисциплинам (модулям) и прохождения практик.

Для реализации программы ординатуры по специальности 31.08.06. «Лабораторная генетика» предусмотрены требования к: кадровым условиям реализации программы; материально-техническому и учебно-методическому обеспечению программы; финансовым условиям реализации программы.

Образовательная деятельность по программе ординатуры по специальности 31.08.06

«Лабораторная генетика» осуществляется на государственном языке Российской Федерации, если иное не определено локальным нормативным актом.

4. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

обучающихся, успешно освоивших примерную основную профессиональную образовательную программу высшего образования – программу подготовки кадров высшего образования в ординатуре по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика»

Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать следующими универсальными компетенциями (далее – УК):

- готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);
- готовностью к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения (УК-3).

Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать профессиональными компетенциями (далее – ПК):

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).

При разработке программы ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» все универсальные и профессиональные компетенции включаются в набор требуемых результатов освоения программы ординатуры.

Перечень знаний, умений и навыков врача-лабораторного генетика, обеспечивающих формирование профессиональных компетенций

По окончании обучения врач-лабораторный генетик должен знать:

- социальные аспекты медицинской генетики;
- учет, отчетность и ведение документации в медико-генетической консультации;
- организацию труда врача лабораторного генетика;
- автоматизированное рабочее место врача-лаборанта;
- историю развития и становления генетики как науки;
- молекулярные основы наследственности;
- цитологические основы наследственности;
- жизненный цикл клетки, его периоды,
- ядро клетки и хромосомы;
- роль ядра и цитоплазмы в наследственности;
- сперматогенез и овогенез, особенности гаметогенеза у человека;
- мутагенез: химический, радиационный, биологический;
- регуляцию активности генов и экспрессию генов;
- кроссинговер и его биологическую роль;
- структуру ДНК;
- репликацию ДНК;
- репарацию ДНК;
- распределение аллелей и генотипов в популяции;
- закон Харди-Вайнберга;
- гены и признаки;
- методы генетики человека;
- наследственность и патологию;
- хромосомные болезни;
- моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции);
- болезни с наследственным предрасположением;
- цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней;
- биохимические методы диагностики наследственных болезней;
- молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней;
- принципы расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях, мультифакториальных заболеваниях, кровно-родственных браках и мутагенных воздействиях;
- общие показания для проведения пренатальной диагностики;
- значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии;
- организацию пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на ВПР и хромосомные болезни;
- пренатальную ДНК-диагностику;
- показания к пренатальной ДНК-диагностике;

- неонатальный скрининг;
- организацию неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию, муковисцидоз;
- прямую и косвенную ДНК-диагностику;
- эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний;
- уровни профилактики наследственной и врожденной патологии;
- этические вопросы при медико-генетическом консультировании;
- основные биологические свойства, классификацию и происхождение стволовых клеток.
- генетические основы поддержания плюрипотентности в стволовых клетках.
- понятие о клонировании клеток и организмов.
- генетические и эпигенетические механизмы репрограммирования дифференцированных клеток.
- принципы прямого репрограммирования дифференцированных клеток. Понятие о трансдифференцировке.
- понятие об индуцированных плюрипотентных стволовых клетках.
- основные методы выделения, культивирования стволовых клеток, поддержания их в плюрипотентном состоянии *in vitro*.
- понятие об опухолевых стволовых клетках.
- возможности использования стволовых клеток в моделировании болезней человека.
- перспективы клеточных технологий в регенеративной медицине.
- принципы оценки биомедицинских рисков применения клеточных технологий в медицинских целях.
- основы законодательства в области клеточных технологий.
- хромосомные аномалии при патологии эмбрионального развития
- хромосомный мозаицизм
-
-
- однородительская дисомия хромосом при аномалиях эмбрионального развития
- медико-генетическое консультирование при привычном невынашивании беременности
- основные особенности организации генома человека.
- принципы определения нуклеотидной последовательности ДНК.
- принципы секвенирования нового поколения.
- материально-техническую базу для проведения секвенирования ДНК.
- принципы работы генетических анализаторов, их типы.
- возможности и ограничения технологий секвенирования генома в молекулярно-генетической диагностике наследственных болезней.
- основы биоинформационного анализа результатов секвенирования.
- принципы номенклатуры генных мутаций.
- эпидемиологию и клинические проявления инфекционных заболеваний, в том числе социально-значимых и особо опасных инфекций;
- причины, механизм, клинические проявления и исходы инфекционных заболеваний и особо опасных инфекций, принципы их диагностики и терапии;
- методы предупреждения инфекционных заболеваний у взрослых, детей и подростков.
- особенности организации оказания медицинской помощи, проведения реанимационных мероприятий в чрезвычайных ситуациях, при катастрофах в мирное и военное время;
- организацию работы лечебно-профилактических учреждений в чрезвычайных ситуациях;

- основы организации и проведения санитарно-противоэпидемических (профилактических) мероприятий в чрезвычайных ситуациях мирного и военного времени.
- исторические и теоретические аспекты толерантности и методы работы в коллективе, толерантно воспринимая социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия, методологию процессов управления коллективом;
- базовые принципы организационно-медицинских и управленческих технологий в сфере охраны здоровья населения и формирования здорового образа жизни;
- методологию вычисления и анализа показателей здоровья населения, качества медицинской помощи;
- основные методы проведения информационной работы с различными группами населения, направленными на сохранение и укрепление здоровья;
- методику организации и управления в сфере охраны здоровья граждан в организациях ПМСП, их структурных подразделениях, при оказании стационарной, специализированной и высокотехнологичной медицинской помощи населению;
- методологию оценки качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей.
- понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза и патоморфоза болезни, нозологии, принципы классификации болезней;
- сущность и основные закономерности общепатологических процессов;
- характерные изменения внутренних органов при важнейших заболеваниях человека;
- основы клинико-анатомического анализа, принципы клинико-анатомического анализа биопсийного и операционного материала.
- этиологию и патогенез типовых патологических процессов, патологических состояний и реакций, их проявления и значение для организма при развитии заболеваний;
- причины, механизм, проявления и исходы наиболее частых форм патологии органов и систем, принципы их этиологической и патогенетической терапии.
- фундаментальные основы педагогики, ее приемы и технологии, ориентированные на повышение эффективности лечебного процесса.

По окончании обучения врач-лабораторный генетик должен уметь:

- формировать у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;
- планировать и анализировать медицинскую помощь оказываемую учреждениями ПМСП, стационарную медицинскую помощь, специализированную и высокотехнологичную медицинскую помощи;
- рассчитывать и использовать медико-статистические показатели в практической деятельности, оценивать качество медицинской помощи населению.
- обосновать характер патологического процесса и его клинических проявлений;
- осуществлять сопоставление морфологических и клинических проявлений болезней на всех этапах их развития;
- диагностировать причины, патогенез и морфогенез болезней, их проявления, осложнения и исходы, а также патоморфоз, а в случае смерти — причину смерти и механизм умирания (танатогенез);
- проводить клинико-анатомический анализ;
- проводить клинико-морфологический анализ биопсийного и операционного материала;
- использовать полученные знания о структурных изменениях при патологических процессах и болезнях при профессиональном общении с коллегами и пациентами.

- решать профессиональные задачи на основе патофизиологического анализа конкретных данных о типовых патологических процессах, состояниях, реакциях и заболеваниях;
- 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;
- интерпретировать результаты наиболее распространенных методов диагностики заболеваний сердечно-сосудистой системы, дыхательной системы и желудочно-кишечного тракта;
- анализировать показатели периферической крови и на этой основе формулировать заключение об изменениях в организме;
- давать характеристику типовых нарушений функций почек по данным анализов мочи и крови;
- обосновывать принципы патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний.
- осуществлять постоянное обучение медицинского персонала для поддержания профессиональной компетентности, сформировать у пациента мотивацию на учебу, уверенность в своих возможностях, направленность на восприятие новой информации, вовлечь больного в тренировку навыков самоконтроля.
- работать с разными источниками информации;
- структурировать и анализировать первичную информацию;
- делать выводы на основе полученной информации;
- сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование
- осуществлять контроль приготовления культуральных растворов, стерильных реактивов, культуральных сред;
- подготовить препараты хромосом человека;
- провести цитогенетическое исследование кариотипа;
- оценить результаты лабораторных методов диагностики;
- осуществлять контроль качества проб крови, тканей и др. биоматериала;
- вести архив протоколов исследования хромосомных препаратов;
- участвовать в организации и проведении врачебных конференций;
- осуществлять контроль за работой лаборантов и обучать новых сотрудников;
- осуществлять селективный скрининг на наследственные болезни обмена;
- приготовить растворы-стандарты;
- приготовить образцы для электрофореза и выполнить электрофорез;
- оценить результаты качественных и полуколичественных тестов;
- осуществить скрининг новорожденных на ФКУ, гипотиреоз и аденогенитальный синдром;
- обеспечить лабораторное выявление и контроль за лечением ФКУ и гипотиреоза;
- осуществить постановку реакции ПЦР для проведения молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней;
- оформить медицинскую документацию;
- пользоваться компьютерными программами, хромосомными и геномными базами данных;
- составить генетический прогноз для конкретной семьи;
- внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней;
- проводить санпросветработу среди врачей и населения;
- осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей;

- ясно, четко, структурно излагать информацию;
- быть открытым и доброжелательным в общении;
- строить коммуникации и устанавливать контакт с людьми;
- слушать и вести беседу, учитывать эмоциональное состояние собеседника;
- иметь навыки убеждения, разрешения конфликтных ситуаций, отстаивать свою точку зрения, не разрушая отношений;
- соблюдать нормы и правила делового этикета;
- проводить медико-генетические консультации при разных ситуациях;
- повышать свою квалификацию, а так же квалификацию среднего медицинского персонала;
- пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения;
- соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами;
- 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.
- оценивать медицинскую обстановку при чрезвычайных ситуациях;
- применять методы защиты от опасностей в процессе деятельности врача;
- определять объем и вид медицинской помощи в зависимости от имеющейся обстановки.
- осмысливать и делать мировоззренческие выводы из происходящих в мире глобальных событий, из новой научной и учебной литературы; вести дискуссию, аргументировано отстаивать свою позицию, ориентируясь на существующие философские подходы к решению научных проблем, решать производственные задачи, используя механизмы управления;
- составлять программы по организации мероприятий по сохранению и укреплению здоровья, формирование здорового образа жизни, направленные на устранение вредных факторов среды обитания;
- проводить сбор информации для медико-статистического анализа о показателях заболеваемости различных возрастно-половых групп и ее влияния на состояние их здоровья.

По окончании обучения врач-генетик должен владеть навыками:

- методами оценки качества оказания медицинской помощи в ЛПУ различных типов.
- навыками анализа закономерностей структурных изменений отдельных органов и систем при патологии, проявлений лечебного патоморфоза в органах и тканях;
- основными навыками анализа и интерпретации результатов современных морфологических методов диагностики;
- навыками клинико-анатомического анализа.
- навыками анализа закономерностей функционирования отдельных органов и систем в норме и при патологии;
- основными навыками анализа и интерпретации результатов современных диагностических технологий;
- навыками патофизиологического анализа клинических синдромов, обосновывать патогенетические методы (принципы) диагностики, лечения, реабилитации и профилактики заболеваний.

- основными приемами поведенческой терапии, методами и приемами конструктивного общения с разными категориями населения, в том числе навыками психопедагогического воздействия на участников общения; продолжать формирование деонтологических навыков.
- методами цитогенетического анализа;
- методами биохимической диагностики наследственных болезней;
- методами молекулярной диагностики моногенных и мультифакториальных наследственных заболеваний;
- методами неонатального скрининга новорожденных;
- правилами сбора, хранения и транспортировки биологического материала;
- расчетом генетического риска;
- навыками работы с внешними организациями, принципами построения и информационного обеспечения системы внутренних коммуникаций;
- практическими навыками работы с компьютером;
- методикой выявления факторов риска социально-значимых и особо опасных инфекций;
- определением клинических проявлений социально-значимых и особо опасных инфекций;
- интерпретацией результатов лабораторной и инструментальной диагностики социально-значимых и особо опасных инфекций;
- способами устранения факторов риска возникновения и распространения особо опасных инфекций.
- понятийно-терминологическим аппаратом в области медицины катастроф;
- приемами и способами использования индивидуальных средств защиты;
- общими навыками неотложной помощи при жизнеугрожающих состояниях
- способностью к деловым коммуникациям в профессиональной сфере, а так же к работе в коллективе в области медицины, применяя методы управления;
- методами разработки и реализации программ и проектов, направленных на улучшение здоровья населения формирование здорового образа жизни, ориентированные на устранение вредных факторов среды обитания;
- практическим умением использовать методы вычисления и анализа показателей здоровья населения, качества медицинской помощи;
- практическими навыками проведения информационной работы с различными группами населения, направленной на сохранение и укрепление здоровья;
- методами вычисления и анализа основных показателей здоровья населения на индивидуальном и групповом уровнях, по данным заболеваемости, инвалидности, по показателям физического развития;
- методами планирования и анализа медицинской помощи в ЛПУ различных типов;
- методами оценки консолидирующих показателей, характеризующих степень развития экономики здравоохранения;
- методами вычисления и анализа медико-статистических показателей для медицинских организаций различного профиля и практическими навыками использования медико-статистических показателей;

5. ТРЕБОВАНИЯ К ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Государственная итоговая аттестация основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе подготовки кадров высшего образования в ординатуре по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-лабораторного генетика в соответствии с требованиями ФГОС ВО.

Обучающийся допускается к государственной итоговой аттестации после изучения

дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом программы ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика».

Обучающимся, успешно прошедшим государственную итоговую аттестацию, выдается диплом об окончании ординатуры, подтверждающий получение высшего образования по программе ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика».

Обучающимся, не прошедшим государственной итоговой аттестации или получившим на государственной итоговой аттестации неудовлетворительные результаты, а также обучающимся, освоившим часть программы ординатуры и (или) отчисленным из организации, выдается справка об обучении или о периоде обучения по образцу, самостоятельно установленному организацией.

6. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.06. «ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА»

6.1. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИН (МОДУЛЕЙ)

Индекс	Наименование дисциплин (модулей) и разделов
БЛОК 1 (Б1. Б)	БАЗОВАЯ ЧАСТЬ
	СПЕЦИАЛЬНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ
Б1. Б-1	Лабораторная генетика
Б1.Б-1.1	История развития и становления генетики как науки
Б1.Б-1.2	Молекулярные основы наследственности
Б1.Б-1.3	Цитологические основы наследственности
Б1.Б-1.4	Гены и признаки
Б1.Б-1.5	Изменчивость
Б1.Б-1.6	Хромосомные болезни
Б1.Б-1.7	Моногенные формы наследственных болезней
Б1.Б-1.8	Болезни с наследственным предрасположением
Б1.Б-1.9	Профилактика наследственной и врожденной патологии
Б1.Б-1.10	Лабораторные методы диагностики
	СМЕЖНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ
Б1.Б.2	Инфекционные болезни
Б1.Б2.1	Вирусные гепатиты
Б1.Б2.2	ВИЧ-инфекция
Б1.Б2.3	Герпесвирусные инфекции
Б1.Б2.4	ОРЗ, грипп
Б1.Б2.5	Геморрагические лихорадки
Б1.Б2.6	Особо опасные инфекции
Б1.Б.3	Общественное здоровье и здравоохранение
Б1.Б3.1	Основные факторы риска, влияющие на здоровье и продолжительность жизни человека, их медико-социальная значимость
Б1.Б3.2	Важнейшие неинфекционные и инфекционные заболевания как медико-социальная проблема
Б1.Б3.3	Технология медицинской профилактики и формирования здорового образа жизни
Б1.Б3.4	Теоретические основы и методы медицинской статистики
Б1.Б3.5	Статистика здоровья населения
Б1.Б3.6	Основы организации медицинской помощи населению Российской Федерации
Б1.Б3.7	Принципы организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и структурных подразделениях

Б1.Б3.8	Управление качеством медицинской помощи в здравоохранении
Б1.Б.4	Медицина чрезвычайных ситуаций
Б1.Б4.1	Медицина чрезвычайных ситуаций
Б1.Б4.2	Общие навыки, неотложная помощь при жизнеугрожающих состояниях
Б1.Б.5	Педагогика
Б1.Б5.1	История и современное состояние медицинского образования в России и за рубежом
Б1.Б5.2	Медицинская педагогика и её роль в профессиональной деятельности современного врача
Б1.Б5.3	Трудности профессионального педагогического общения и их психолого-педагогическая квалификация
Б1.Б5.4	Методические основы педагогики в деятельности врача
Б1.Б.6	Патология
Б1.Б6.1	Патология (Патологическая анатомия)
Б1.Б6.1.1	Клинико-морфологическая характеристика обще-патологических процессов: альтерация, воспаление, нарушение кровообращения, тромбоз, эмболия
Б1.Б6.1.2	Клинико-морфологическая характеристика опухолевого роста. Современные принципы классификации и диагностики злокачественных опухолей различных локализаций
Б1.Б6.1.3	Патологическая анатомия заболеваний сердечно-сосудистой системы и системных заболеваний соединительной ткани
Б1.Б6.1.4	Патологическая анатомия заболеваний мочеполовой системы
Б1.Б6.1.5	Патологическая анатомия заболеваний органов дыхания. Туберкулез
Б1.Б6.1.6	Патологическая анатомия заболеваний гепатобилиарной системы и желудочно-кишечного тракта
Б1.Б6.1.7	Биопсийно-секционный раздел патологоанатомической диагностики
Б1.Б6.2	Патология (Патологическая физиология)
Б1.Б6.2.1	Типовые патологические процессы. Патофизиология боли
Б1.Б6.2.2	Патофизиология экстремальных состояний
Б1.Б6.2.3	Нарушение гемостаза в развитии неотложных состояний
Б1.Б6.2.4	Патофизиологический анализ результатов современных лабораторно-инструментальных исследований
БЛОК 1 (Б1.В)	ВАРИАТИВНАЯ ЧАСТЬ
ДВ	ДИСЦИПЛИНЫ ПО ВЫБОРУ ОРДИНАТОРА
Б1.В.ДВ.1	Методы секвенирования генома
Б.1. В.ДВ.1.1	Структурная организации генома человека
Б.1. В.ДВ.1.2	Современные представления об изменчивости генома
Б.1. В.ДВ.1.3	Технологии секвенирования генома
Б.1. В.ДВ.2	Генетика стволовых клеток
Б.1. В.ДВ.2.1	Биология стволовых клеток и клеточные технологии
Б.1. В.ДВ.2.2	Перспективы применения стволовых клеток в медицине
ФТД	ФАКУЛЬТАТИВНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ
ФТД.1	Генетика соматических клеток
ФТД.1.1	Мутационный процесс в соматических клетках
ФТД.1.2	Болезни человека, обусловленные мутациями в соматических клетках
ФТД.2	Цитогенетика нарушений эмбрионального развития
ФТД.2.1	Хромосомные аномалии при патологии эмбрионального развития
ФТД.2.2	Хромосомный мозаицизм
ФТД.2.3	Однородительская дисомия хромосом при аномалиях эмбрионального

	развития
ФТД.2.4	Медико-генетическое консультирование при привычном невынашивании беременности

**6.2. ПРОГРАММЫ ПРАКТИК
ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
31.08.06 «ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА»**

Программа практик состоит из базовой и вариативной части. Базовая часть практики состоит из программы производственной (клинической) практики.

Клинические базы для проведения практик: НИИМГ, Генетическая клиника НИИМГ.

Индекс	Виды практики	Трудоемкость	
		ЗЕТ	Часов
БЛОК 2 (Б2.) ПРАКТИКИ		73	2628
БЛОК 2 (Б2.Б)	БАЗОВАЯ ЧАСТЬ	61	2196
Б2.1.	Производственная (клиническая) практика	61	1908
Б2.1.1.	Практика в лаборатории (цитогенетическая, биохимическая, молекулярно-генетическая диагностика)	53	1908
Б2.1.2	Практика в медико-генетической консультации	8	288
БЛОК 2 (Б2.В)	ВАРИАТИВНАЯ ЧАСТЬ	12	432
Б2.2	Практика в лаборатории (лабораторная диагностика наследственной предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям)	6	216
Б2.3	Практика в лаборатории цитогенетики	6	216

**6.2.1. ПРОГРАММА ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ) ПРАКТИКИ
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
31.08.06 «ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА»
(Блок 2. Базовая часть)**

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов.)	Формируемые профессиональные компетенции, включающие в себя способность/готовность:
	Б2.1. Производственная (клиническая) практика			
	Б2.1.1. Практика в лаборатории (цитогенетическая, биохимическая, молекулярно-генетическая диагностика)			
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		48	готовность к работе с

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов.)	Формируемые профессиональные компетенции, включающие в себя способность/готовность:
	документации			медицинской документацией
3.	Проведение лабораторных методик скрининга новорожденных на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз и галактоземия		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		100	Готовность к проведению лабораторных методов диагностики наследственной патологии, умение интерпретации и оценки результатов лабораторных методов диагностики
1.	Основные методы лабораторной диагностики хромосомных нарушений	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	580	Готовность к проведению лабораторных методов диагностики наследственной патологии, умение интерпретации и оценки результатов лабораторных методов диагностики
2.	Проведение специальной молекулярно-цитогенетической диагностики наследственной патологии		170	Способность и готовность к постановке диагноза на основании диагностического исследования в области генетики, лабораторной генетики
3.	Проведение молекулярно-генетической диагностики моногенной патологии		400	Способность и готовность к постановке диагноза на основании диагностического исследования в области генетики, лабораторной генетики
4.	Проведение дополнительных лабораторных методов исследования больных генетического профиля с тяжелыми		140	Способность и готовность выполнять основные лечебные мероприятия среди пациентов и своевременно выявлять жизнеопасные нарушения при наследственных заболеваниях, использовать методики их

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов.)	Формируемые профессиональные компетенции, включающие в себя способность/готовность:
	формами наследственной патологии и неотложными состояниями			немедленного устранения
5.	Ведение медицинской документации	Цитогенетическая лаборатория, биохимическая лаборатория, центр коллективного пользования	42	готовность к работе с медицинской документацией
Б2.1.Производственная (клиническая) практика				
Б2.1.2 Практика в медико-генетической консультации				
1.	Медико-генетическое консультирование. Проведение анализа с целью выявления характера наследственного заболевания (моногенные, хромосомные, болезни с менделевским типом наследования, мультифакториальные)	Кабинет врача генетика	188	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.	Выявление носителей наследственной патологии		40	способность и готовность использовать методы оценки повторного генетического риска рождения больного ребенка в наследственно отягощенных семьях
3.	Заполнение амбулаторных карт, в том числе электронных		40	готовность к ведению необходимой медицинской документации Готовность использовать нормативную документацию, принятую в здравоохранении (приказы, рекомендации)
4.	Участие в клинических разборах		20	готовность к аргументированному анализу, публичной речи, редактированию текстов профессионального содержания

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов.)	Формируемые профессиональные компетенции, включающие в себя способность/готовность:
				способность перенимать клинический опыт

**6.2.3. ПРОГРАММА ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ) ПРАКТИКИ ПО
СПЕЦИАЛЬНОСТИ
31.08.06 «ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА»
(Блок 2. Вариативная часть)**

№	Виды профессиональной деятельности (ординатора)	Место работы	Продолжительность циклов (акад.час.)	Формируемые профессиональные компетенции, включающие в себя способность/готовность:
Б2.2 Практика в лаборатории (лабораторная диагностика наследственной предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям)				
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	16	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

№	Виды профессиональной деятельности (ординатора)	Место работы	Продолжительность циклов (акад.час.)	Формируемые профессиональные компетенции, включающие в себя способность/готовность:
				необходимую аннотированную информацию для конкретных объектов; использовать инструменты для экспорта, импорта данных, предложенные разработчиками
Б2.3 Практика в лаборатории цитогенетики				
4.	Освоение методики современных технологий молекулярно-цитогенетического анализа, в частности, матричной сравнительной геномной гибридизации (array-CGH) для обнаружения субмикроскопических аббераций хромосом у детей с недифференцированными формами умственной	Центр коллективного пользования	150	готовность к использованию современных технологий молекулярно-цитогенетического анализа (в частности, владение методикой матричной сравнительной геномной гибридизации (array-CGH)) у пациентов с недифференцированными формами умственной отсталости
5.	Проведение анализа с целью выявления характера наследственного заболевания по результатам матричной сравнительной геномной гибридизации (array-CGH)	Центр коллективного пользования	66	Умение интерпретации и оценки результатов лабораторных методов диагностики

7. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.06 «ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА».

7.1. ГОСУДАРСТВЕННАЯ ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ (Блок 3)

Государственная итоговая аттестация обучающихся по результатам освоения программы ординатуры по специальности 31.08.06 «Лабораторная генетика» должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-лабораторного генетика в соответствии с требованиями ФГОС ВО.

Примерная тематика контрольных вопросов:

1. Значение медицинской генетики для общей патологии человека. Классификация болезней человека (генетические аспекты).
2. Этиология и патогенез моногенных болезней.
3. Размер генома человека. Физические и генетические меры размерности генома.
4. Болезни обмена клеточных органелл. Лизосомные болезни (этиология, патогенез, классификация, клиника, диагностика).
5. Принцип и применение полимеразной цепной реакции.
6. Принципы диагностики наследственных болезней обмена. Показания для проведения биохимической диагностики.
7. Неонатальный скрининг. Заболевания, выявляемые при проведении неонатального скрининга.
8. Селективный скрининг на наследственные болезни обмена. Показания для проведения биохимической диагностики.
9. Биохимический пренатальная диагностика с использованием сывороточных маркеров первого и второго триместра беременности. Программы расчета риска.
10. Структура гена. Экзоны, интроны, регуляторные области, спейсеры.
11. Типы структурных хромосомных мутаций. Делеции, дубликации, транслокации, инверсии, инсерции, кольцевые и дицентрические хромосомы, изохромосомы и маркерные хромосомы. Примеры.
12. Микроделеционные и микродупликационные хромосомные синдромы. Клиника и этиология синдромов Лангера-Гидеона, Видемана-Беквита, Прадера-Вилли, Энгельмана и Вильямса.
13. Методы подтверждающей диагностики наследственных болезней обмена.
14. Просеивающие программы, цели и задачи, требования к методам, используемым в программах скрининга.

Примеры заданий, выявляющих практическую подготовку врача-лабораторного генетика:

Задача 1

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства. Срок беременности - 15,1 неделя.

По данным клинико-генеалогического анализа установлено, что 2 родных брата и 1 двоюродный брат пациентки страдают наследственным X-сцепленным рецессивным заболеванием (синдром Мартина-Белл). Сама пациентка является носительницей данной патологии (заболевание при этом клинически не проявляется). Пациентке в сроке 14,3 нед. было проведено УЗИ. По результатам исследования грубых ВПР у плода выявлено не было. Был определен пол плода - мужской.

Вопросы:

1. Какова вероятность проявления патологии у ребенка в данном случае
2. Описать методы пренатальной диагностики, позволяющие диагностировать синдром Мартина-Белла у плода
3. Возможно ли проведение верифицирующей диагностики в 1-м триместре?

Задача 2

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства.

Срок беременности - 14,0 недель.

На момент консультации получены результаты скрининга на наследственную и врожденную патологию 1-го триместра (программа ASTRAIA). По результатам исследования установлено значительное повышение уровня бета-ХГЧ на фоне сниженного уровня PAPP-A.

Вопросы:

1. Риск какой патологии повышен у плода в данном случае?
2. Какой метод пренатальной диагностики целесообразно использовать для исключения заболевания?

Задача 3

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства.

Срок беременности - 19,4 недели.

Известно, что по результатам скрининга на наследственную и врожденную патологию 1-го триместра (программа ASTRAIA) патологических отклонений выявлено не было. Индивидуальный риск пациентки по хромосомной патологии у плода не повышен.

На консультацию предоставлены результаты исследования сывороточных маркеров 2-го триместра. Отмечается значительное повышение уровня АФП на фоне нормального уровня ХГЧ.

Вопросы:

3. Риск какой патологии повышен у плода в данном случае?
4. Какой метод пренатальной диагностики целесообразно использовать для исключения заболевания?

Задача 4

Родители вместе с ребенком обратились на обследование в генетическую клинику по рекомендации врача-кардиолога с целью уточнения диагноза.

Из анамнеза известно, что в 2013 г. лет ребенку было проведено 2 операции по поводу надклапанного стеноза аорты. В период госпитализации у ребенка была консультация генетика, по результатам которой врач заподозрил наличие синдромальной патологии - синдром Вильямса.

Объективно у ребенка отмечаются специфические изменения со стороны лица, характерные для синдрома Вильямса.

Вопросы:

1. Какой метод лабораторной диагностики позволит подтвердить диагноз
2. Опишите методику проведения данного исследования

Задача 5

Пациентка обратилась на консультацию к генетику с целью прогноза потомства.

Срок беременности - 13 нед.

Данная беременность 2-я. Первый ребенок у пациентки страдает миодистрофией Дюшенна (наследственным X-сцепленным рецессивным заболеванием). Кроме того по данным клинико-генеалогического анализа установлено, что у пациентки есть 2 родных дяди по материнской линии с аналогичной патологией.

Задание:

1. Провести медико-генетическое консультирование семьи. Оценить риск развития миодистрофии Дюшенна у ребенка от второй беременности
2. Составить план обследования беременной с целью исключения миодистрофии Дюшенна у плода

Задача 6

Пациент обратился в генетическую клинику с целью обследования для уточнения диагноза.

Жалобы: желтушность кожи и склер.

Из анамнеза известно, что впервые на желтушность склер пациент обратил внимание полгода назад. В этот же период мать пациента обратила внимание на желтоватый оттенок кожи сына. Сам пациент допускает, что возможно и раньше склеры и кожа имели желтоватый оттенок, однако он не придавал этому значения.

По результатам биохимического анализа крови было установлено повышение уровня общего билирубина за счет непрямого. Заподозрен синдром Жильбера.

Вопросы:

1. Какой метод лабораторной диагностики позволит подтвердить диагноз
2. Опишите методику проведения данного исследования

Задача 7

Мама вместе с ребенком 3-х лет обратились на консультацию к генетику с целью обследования для уточнения диагноза.

Жалобы:

- частые рецидивирующие инфекции нижних дыхательных путей
- обильный жирный стул с частичками непереваренной пищи и резким неприятным запахом

Из анамнеза известно, что ребенок от 2-й беременности, 2-х родов. Предыдущий ребенок умер в неонатальном периоде от острой кишечной непроходимости. В обоих случаях пациентка не вставала на учет в женскую консультацию, роды были домашние.

Вопросы:

1. Установить предварительный диагноз у ребенка. Какие симптомы являются патогномичными для данной патологии
2. Составить план верифицирующей диагностики (перечислить все методы)

Задача 8

На консультацию обратилась супружеская пара с целью прогноза потомства.

Семья планирует деторождение.

При сборе анамнеза установлено, что супруги имеют одного ребенка, у которого был диагностирован синдром Марфана. Также синдромом Марфана страдает супруг пациентки и его мать.

Задание:

1. Провести медико-генетическое консультирование семьи. Оценить риск развития синдрома Марфана у последующих детей в данной супружеской паре
2. Составить план обследования женщины в период беременности

Задача 9

Вас вызвали на срочную консультацию в инфекционное отделение городской больницы. Пациентка – беременная женщина. Срок беременности - 18,5 недель.

Диагноз: ВИЧ, острый токсоплазмоз.

По результатам скрининга 1-го триместра у пациентки был установлен высокий риск хромосомной патологии у плода (наличие УЗ-маркера – расширение толщины воротникового пространства, наличие биохимических маркеров – значительное снижение

уровня PAPP-A на фоне повышенного уровня бета-ХГЧ).

Задание:

1. Составьте план индивидуального обследования пациентки
2. Возможно ли в данном случае использование инвазивных методов для исключения хромосомных нарушений у плода. Если «Да», какой метод является предпочтительным.

Задача 10

Вас вызвали на консультацию в отделение патологии новорожденных детской больницы.

Жалоба лечащего врача: наличие у ребенка множественных стигм дизэмбриогенеза, ВПС.

При сборе анамнеза установлено, что ребенок от 1-й беременности, 1-х родов. Воздействие экзогенных тератогенных факторов в период беременности мать ребенка отрицает.

Объективно у ребенка отмечаются множественные стигмы дизэмбриогенеза: квадратная несколько ассиметричная форма черепа. Гипертрихоз на лбу, рост волос на лбу по типу "завитка"; аномальная форма ушных раковин (вытянуты кверху и заострены, козелки несколько гипоплазированы, в области мочек отверстия (фистулы?)); первые пальцы на кистях особенно дистальные фалагни расширены; на стопах - на левой постаксиальная полидактилия, на правой - первый палец укорочен; нижние конечности визуально укорочены, косолапость легкой степени обеих стоп. По результатам ЭхоКГ у ребенка был диагностирован ВПС.

Задание:

1. Определить круг предполагаемых диагнозов
2. Составить план обследования

Примеры тестовых заданий:

1. Цитогенетика – это наука, которая изучает
+структуру и функции хромосом
строение клетки
строение хромосомы
2. Гетерохроматин- это
+конденсированные, транскрипционно неактивные последовательности хромосомной ДНК
деконденсированный хроматин
структуры, содержащие особые типы ДНК и белки, которые образуют концевые участки хромосом
3. Изохромосома это хромосома, образованная
+в результате слияния двух коротких или двух длинных плеч хромосом
в результате делеции длинного плеча хромосомы
в результате делеции короткого плеча хромосомы
4. Интерстициальная делеция – это
потеря теломерного участка хромосомы
потеря хромосомного материала внутри плеча хромосомы
потеря центромеры хромосомы

5. Значительное повышение уровня непрямого билирубина в крови пациента является диагностическим критерием острой гемолитической анемии
 - + Синдрома Жильбера
 - Синдрома Секкеля
 - синдрома Шерешевского-Тернера
 - фенилкетонурии

6. Лабораторная диагностика галактоземии включает:
 - определение наличия нейтрального жира в кале
 - определение уровня активности эластазы в кале
 - определение уровня фенилаланина в крови
 - + определение уровня глюкозы в моче

7. При фосфат-диабете в моче определяется повышение уровня:
 - бактерий
 - лейкоцитов
 - + фосфатов
 - эритроцитов

8. В биохимическом анализе крови пациента с болезнью миодистрофия Дюшенна отмечается значительное повышение уровня:
 - глюкозы
 - + креатинфосфокиназы
 - непрямого билирубина
 - общего белка
 - СРБ

9. В моче у пациентов с болезнью Вильсона-Коновалова определяется повышенное количество:
 - бактерий
 - лейкоцитов
 - + меди
 - эритроцитов

10. Выявление spina bifida у плода по результатам УЗИ может сопровождаться повышением уровня:
 - + АФП в сыворотке крови беременной женщины
 - РАРР-А в сыворотке крови беременной женщины
 - тестостерона в сыворотке крови беременной женщины
 - ХГЧ в сыворотке крови беременной женщины

7.2. ТРЕБОВАНИЯ К УСЛОВИЯМ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.06 ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА

Общесистемные требования к реализации программы ординатуры

ФГБНУ «НИИМГ» располагает материально-технической базой, соответствующей действующим противопожарным правилам и нормам и обеспечивающей проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической работы обучающихся, предусмотренной учебным планом.

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечен индивидуальным

неограниченным доступом к одной или нескольким электронно-библиотечным системам (электронным библиотекам) и к электронной информационно-образовательной среде ФГБНУ «НИИ МГ».

Доступ к электронным библиотекам и базам данных осуществляется через «Единое окно удаленного доступа к электронным ресурсам» на официальном сайте ГБОУ ВПО СибГМУ Минздрава России www.ssmu.ru. Адрес для работы: <http://ezproxy.medlib.tomsk.ru:2048/login>.

Электронно-библиотечная система (электронная библиотека) и электронная информационно-образовательная среда обеспечивают возможность доступа обучающегося из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее – «Интернет»), как на территории ФГБНУ «НИИ МГ», так и вне ее.

Электронная информационно-образовательная среда организации обеспечивает:

- доступ к учебным планам, рабочим программам дисциплин (модулей), практик, к изданиям электронных библиотечных систем и электронным образовательным ресурсам, указанным в рабочих программах;
- фиксацию хода образовательного процесса, результатов промежуточной аттестации и результатов освоения основной образовательной программы ординатуры по специальности;
- формирование электронного портфолио обучающихся, в том числе сохранение работ обучающегося, рецензий и оценок на эти работы со стороны любых участников образовательного процесса;
- взаимодействие между участниками образовательного процесса, посредством сети «Интернет».

Функционирование электронной информационно-образовательной среды обеспечивается соответствующими средствами информационно-коммуникационных технологий и квалификацией работников, ее использующих и поддерживающих. Функционирование электронной информационно-образовательной среды соответствует законодательству Российской Федерации.

Квалификация руководящих и научно-педагогических работников организации соответствует квалификационным характеристикам, установленным квалификационным требованиям к медицинским и фармацевтическим работникам, утверждаемым Министерством здравоохранения Российской Федерации, и квалификационным характеристикам, установленным в Едином квалификационном справочнике должностей руководителей, специалистов и служащих, разделе «Квалификационные характеристики должностей руководителей и специалистов высшего профессионального и дополнительного профессионального образования», утвержденном приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 11.01.2011 № 541н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23.03.2011, регистрационный № 20237), и профессиональным стандартам (при наличии).

Доля штатных научно-педагогических работников (в приведенных к целочисленным значениям ставок) обеспечивающих образовательный процесс по программе ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика составляет не менее 70 процентов от общего количества научно-педагогических работников организации.

Требования к кадровым условиям реализации программы ординатуры

Реализация программы ординатуры обеспечивается руководящими и научно-педагогическими работниками организации, а также лицами, привлекаемыми к реализации программы ординатуры на условиях гражданско-правового договора.

Доля научно-педагогических работников (в приведенных к целочисленным значениям ставок), имеющих образование, соответствующее профилю преподаваемой дисциплины (модуля), в общем числе научно-педагогических работников, реализующих программу ординатуры, составляет не менее 70 процентов.

Доля научно-педагогических работников (в приведенных к целочисленным значениям ставок), имеющих ученую степень (в том числе ученую степень, присвоенную за рубежом и признаваемую в Российской Федерации) и (или) ученое звание (в том числе ученое звание, полученное за рубежом и признаваемое в Российской Федерации), в общем числе научно-педагогических работников, реализующих программу ординатуры, составляет не менее 65 процентов.

Доля работников (в приведенных к целочисленным значениям ставок) из числа руководителей и работников организаций, деятельность которых связана с направленностью (спецификой) реализуемой программы ординатуры (имеющих стаж работы в данной профессиональной области не менее 3 лет), в общем числе работников, реализующих программу ординатуры, составляет не менее 10 процентов.

Требования к материально-техническому и учебно-методическому обеспечению программы ординатуры

Минимально необходимый для реализации программы ординатуры перечень материально-технического обеспечения включает в себя специально оборудованные помещения для проведения учебных занятий, в том числе:

- учебные комнаты, лекционный зал оборудованные мультимедийными и иными средствами обучения, позволяющими использовать симуляционные технологии, с типовыми наборами профессиональных моделей и результатов лабораторных и инструментальных исследований в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, индивидуально;
- лаборатории, оснащенные специализированным оборудованием и расходным материалом в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки индивидуально, для проведения медико-генетических диагностических исследований;
- помещения (кабинет врача-генетика), предусмотренные для оказания медицинской помощи пациентам, в том числе связанные с медицинскими вмешательствами, оснащенные специализированным оборудованием и (или) медицинскими изделиями (тонометр, стетоскоп, фонендоскоп, аппарат для измерения артериального давления с детскими манжетками, термометр, медицинские весы, ростометр, противошоковый набор, набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, облучатель бактерицидный, пеленальный стол, сантиметровые ленты) и расходным материалом в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, индивидуально, а также иного необходимого оборудования.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся (учебные комнаты) должны быть оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации.

В случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий допускается замена специально оборудованных помещений их виртуальными аналогами, позволяющими обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью.

В случае неиспользования в организации электронно-библиотечной системы (электронной библиотеки) библиотечный фонд должен быть укомплектован печатными изданиями из расчета не менее 50 экземпляров каждого из изданий основной литературы, перечисленной в рабочих программах дисциплин (модулей), практик, и не менее 25 экземпляров дополнительной литературы на 100 обучающихся.

Организация обеспечена необходимым комплектом лицензионного программного обеспечения.

Электронно-библиотечные системы (электронная библиотека) и электронная информационно-образовательная среда обеспечивает одновременный доступ не менее 25 процентов обучающихся по программе ординатуры.

Обучающимся обеспечен доступ (удаленный доступ) к современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам, состав которых определяется в рабочих программах дисциплин (модулей) и подлежит ежегодному обновлению.

Обучающиеся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья должны быть обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

Требования к финансовым условиям реализации программы ординатуры

Финансовое обеспечение реализации программы ординатуры осуществляется в объеме не ниже установленных Министерством образования и науки Российской Федерации базовых нормативных затрат на оказание государственной услуги в сфере образования для данного уровня образования и специальности с учетом корректирующих коэффициентов, учитывающих специфику образовательных программ в соответствии с Методикой определения нормативных затрат на оказание государственных услуг по реализации имеющих государственную аккредитацию образовательных программ высшего образования по специальностям и направлениям подготовки, утвержденной приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 2 августа 2013 г. № 638 (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 16 сентября 2013 г., регистрационный № 29967).