

Минздрав России
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Сибирский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России)

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 0090559385075C393D38BCD680BCF3A3A5
Владелец: Куликов Евгений Сергеевич
Действителен: с 31.01.2023 до 25.04.2024

УТВЕРЖДЕНО:

Ученым советом

протокол № 5 от 30.05.2023

**ОСНОВНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ – ПРОГРАММА ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ
КВАЛИФИКАЦИИ В ОРДИНАТУРЕ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ**

31.08.30 ГЕНЕТИКА

Томск
2023

ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

основной профессиональной образовательной программы высшего образования –
программа подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности
31.08.30 ГЕНЕТИКА

Одобен методическим советом по ординатуре (протокол № 1 от 11.05.2023)

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	17
6	СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ	17
6.1	РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИН (МОДУЛЕЙ)	17
6.2	ПРОГРАММЫ ПРАКТИК ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ	19
6.2.1	ПРОГРАММА ОБУЧАЮЩЕГО СИМУЛЯЦИОННОГО КУРСА ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ	20
6.2.2	ПРОГРАММА ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ) ПРАКТИКИ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ (БЛОК 2. БАЗОВАЯ ЧАСТЬ)	28
6.2.3	ПРОГРАММА ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ) ПРАКТИКИ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ (БЛОК 2. ВАРИАТИВНАЯ ЧАСТЬ)	31
7	ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ	33
7.1	ГОСУДАРСТВЕННАЯ ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ (БЛОК 3)	33
7.2	ТРЕБОВАНИЯ К УСЛОВИЯМ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ	39

1. СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ

по разработке основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика

№ пп.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Пузырев Валерий Павлович	Академик РАН, д.м.н., профессор	Заведующий кафедрой медицинской генетики	ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России
2.	Назаренко Людмила Павловна	Д.м.н., профессор	Профессор кафедры медицинской генетики	ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России
3.	Салюкова Ольга Александровна	К.м.н., доцент	Доцент кафедры медицинской генетики	ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России
4.	Лебедев Игорь Николаевич	Д.б.н.	Доцент кафедры медицинской генетики	ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России
5.	Яковлева Юлия Сергеевна	К.б.н.	Доцент кафедры медицинской генетики	ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России
по методическим вопросам				
1.	Тимофеева Юлия Николаевна		Руководитель управления последипломной подготовки специалистов	ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России
2	Красова Ирина Николаевна		Руководитель отдела ординатуры	ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России

Программа рекомендована к утверждению рецензентами:

№ пп.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Желев Виктор Александрович	Д.м.н., профессор	Заведующий кафедрой госпитальной педиатрии	ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России
2.	Сеитова Гульнара Наримановна	К.м.н.	главный врач генетической клиники НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ	ФГБНУ «НИИМГ»
3.	Степанов Вадим Анатольевич	Д.б.н., профессор, член-корреспондент РАН	директор Томского НИМЦ, руководитель лаборатории эволюционной генетики	ФГБНУ «НИИМГ»

			НИИ медицинской генетики	
--	--	--	--------------------------	--

2. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика (далее – программа ординатуры) разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (далее – ФГОС ВО) по специальности 31.08.30 Генетика (приказ Министерства образования и науки Российской Федерации об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации) от 25 августа 2014 г. № 1072).

Цель программы ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика - подготовка квалифицированного врача-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 31.08.30 Генетика: формирование базовых, фундаментальных медицинских знаний, по специальности генетика; подготовка врача-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 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 пропедевтическими, лабораторными, инструментальными и иными методами исследования;
- диагностика неотложных состояний;
- диагностика беременности;
- проведение медицинской экспертизы;

лечебной деятельности:

- оказание специализированной медицинской помощи;
- участие в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства;
- оказание медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации;

реабилитационной деятельности:

- проведение медицинской реабилитации;

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 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.

Область профессиональной деятельности выпускников, освоивших программу ординатуры, включает охрану здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения.

Объектами профессиональной деятельности выпускников, освоивших программу ординатуры, являются: физические лица (пациенты) в возрасте от 0 до 15 лет, от 15 до 18 лет (далее - подростки) и в возрасте старше 18 лет (далее - взрослые); население; совокупность средств и технологий, направленных на создание условий для охраны здоровья граждан.

Основными компонентами основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика являются:

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

Обучение по программам ординатуры в рамках специальности 31.08.30 Генетика в ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России осуществляется в очной форме.

При реализации программы ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика могут применяться электронное обучение и дистанционные образовательные технологии, за исключением 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 (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 1 ноября 2013 г., регистрационный № 30304), а также государственной итоговой аттестации.

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.

По данной специальности не допускается реализация программ ординатуры с применением исключительно электронного обучения, дистанционных образовательных технологий.

Содержание программы ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика включает обязательную часть (базовую) и часть, формируемую участниками образовательных

отношений (вариативную).

Содержание программы ординатуры по специальности 31.08.30 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-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 31.08.30 Генетика (от 25 августа 2014 г. №1072).

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 31.08.30 Генетика (от 25 августа 2014 г. № 1072).

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

Структурными единицами программы ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика являются 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.01). Далее указывается порядковый номер конкретного раздела (например, Б1.Б.01.01, Б1.Б.01.02, Б1.Б.01.03 и т.д.).

При разработке программы ординатуры по специальности 31.08.30 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 и выездная. Программа ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика включает: программу практики, относящуюся к базовой части, и программу практики, относящуюся к вариативной части.

Практики могут проводиться в структурных подразделениях ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России.

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 и 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 ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России 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 31.08.30 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 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. ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России 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 31.08.30 Генетика возможна с использованием сетевой формы.

При сетевой форме реализации программы ординатуры ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России в установленном 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 (итоговая аттестация после полного освоения отдельных дисциплин и видов практик).

Для реализации программы ординатуры по специальности 31.08.30 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 31.08.30 Генетика осуществляется на государственном языке Российской Федерации, если иное не определено локальным нормативным актом.

3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ обучающихся, успешно освоивших основную профессиональную образовательную программу высшего образования – программу подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 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 (ПК-2);
- 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);

– 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).

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

По окончании обучения врач-генетик должен знать:

– общие вопросы организации медико-генетической помощи населению в стране, работы консультативных кабинетов по медицинской генетике и медико-генетических консультаций;

– историю развития отечественной медицинской генетики;

– принципы диспансеризации больных и членов их семей в группах повышенного риска;

– вопросы диспансеризации больных и их семей с мультифакториальными формами заболевания;

– организационные и методические принципы медико-генетического консультирования;

– молекулярные основы наследственности;

– цитологические основы наследственности; законы передачи наследственных признаков;

– различные формы изменчивости признаков у человека (мутагенез, тератогенез и др.);

– методы исследования генетики человека (генеалогический, синдромологический, цитогенетический, специальные биохимические, популяционно-статистический);

– современные методы клинической и параклинической диагностики основных нозологических форм наследственной патологии;

– общую клиническую характеристику и особенности течения наследственных заболеваний;

– общую характеристику и особенности течения мультифакториальных болезней;

– принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения;

– современную классификацию и дифференциальную диагностику основных наследственных заболеваний;

- генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней;
- показания для проведения цитогенетического обследования;
- показания для проведения специального биохимического обследования;
- принципы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена;
- показания и сроки беременности для проведения дородовой диагностики; методы дородовой диагностики;
- цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней;
- биохимические методы диагностики наследственных болезней;
- молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней;
- уровни профилактики наследственной и врожденной патологии;
- методы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний;
- современные методы терапии основных наследственных болезней;
- психологические и морально-этические проблемы медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики.
- периконцепционную профилактику;
- оказания для проведения периконцепционной профилактики;
- 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.
- определение и механизмы развития атеросклероза.
- современные представления о молекулярных основах атерогенеза.
- клиничко-морфологические формы атеросклероза и их клиническую картину.
- классификацию и причины осложнений атеросклеротического поражения артерий (острые, хронические).
- понятие о генетической компоненте атеросклероза и наследуемости его факторов риска.
- основные подходы к идентификации генов предрасположенности к многофакторной патологии (на примере сердечно-сосудистых заболеваний): характеристика, достоинства и недостатки, примеры.
- виды генетических вариантов, предрасполагающих к развитию сердечно-сосудистых заболеваний (классификация по «частоте-эффекту»).
- широкогеномные исследования ассоциации (GWAS): принцип, задачи, достоинства и недостатки, основные результаты в отношении изучения сердечно-сосудистых заболеваний.
- примеры генетической структуры подверженности атеросклерозу: основные патофизиологические механизмы и ассоциированные с ними гены.
- моногенные формы раннего атеросклероза: заболевания, гены, тип наследования.
- структурные изменения генома в атеросклеротической бляшке.

- понятие о митохондриальной наследственности, гетероплазмии, мутациях мтДНК при атеросклерозе.
- теоретические основы формирования соматической variability генома при атеросклерозе: теория моноклональности, концепция парадоминантного наследования.
- принципы организации ядерной ДНК и основные эпигенетические модификации генома человека.
- понятие о метилировании ДНК и его функциональных последствиях.
- особенности картины метилирования ДНК в клетках атеросклеротической бляшки.
- особенности модификации гистоновых белков при атеросклерозе.
- рнк-опосредованных механизмах регуляции экспрессии генов при атеросклерозе.
- примеры влияния средовых факторов на эпигенотип и риск развития сердечно-сосудистых заболеваний.
- правила составления родословных.
- принципы оценки риска сердечно-сосудистых заболеваний, связанных с атеросклерозом.
- 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;
- 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;
- основы доказательной медицины и научные принципы планирования медицинских исследований;
- современные компьютерные технологии и программные средства для статистической обработки медико-биологических данных;
- принципы и методы сбора, обработки и наглядного представления статистической информации;
- сущность обобщающих статистических показателей; статистические критерии сравнения выборок; статистические показатели наличия и тесноты взаимосвязи, методы количественного описания связи признаков;
- основы статистического моделирования и прогнозирования;
- показания, противопоказания, трудности, опасности и осложнения общемедицинских процедур и манипуляций;
- клинические признаки неотложных состояний;
- показания, противопоказания, трудности проведения и осложнения общих и специальных врачебных процедур и манипуляций;
- основные принципы и методы диагностики и оказания врачебной помощи при неотложных состояниях;
- эпидемиологию, этиологию и патогенез депрессивных расстройств;
- распространенность депрессивных расстройств в общемедицинской сети;
- основные подходы к лечению депрессивных пациентов, включая психофармакологические и психотерапевтические подходы

По окончании обучения врач-генетик должен уметь:

- 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;
- графически изобразить и проанализировать родословную;
- провести объективное исследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников; своевременно определить синдромы, требующие оказания неотложной помощи, установить ее объем и последовательность; направить на биохимическое, цитогенетическое, ультразвуковое и др. специальные исследования;
- пользоваться необходимой медицинской аппаратурой (антропометрический набор, аппарат для измерения артериального давления и др.);
- провести дифференциальную диагностику, установить предварительный диагноз;
- определить показания к направлению на консультацию к врачам-специалистам; установить диагноз;
- обосновать тактику лечения больного ребенка с наследственным дефектом обмена (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре); оценить эффективность терапии;
- применить адекватные методы расчета повторного генетического риска;
- оформить медицинскую документацию;
- оценить результаты лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, цитогенетических, иммуногенетических);
- оценить данные пренатальной диагностики;
- провести диспансеризацию выявленных больных с наследственными заболеваниями, с мультифакториальными заболеваниями;

- консультировать молодые пары, вступающие в брак, по вопросам их здоровья, прогноза потомства семьи;
- критически оценивать перспективы клеточной терапии болезней человека.
- оценивать риски применения клеточных технологий в медицинских целях.
- интерпретировать данные о моделировании наследственных болезней человека, полученные с использованием стволовых клеток;
- проводить медико-генетическое консультирование с использованием полученных знаний в отношении генетических основ сердечно-сосудистых заболеваний.
- правильно и максимально полно опрашивать пациента с жалобами со стороны сердечно-сосудистой системы, других органов и систем, собирать анамнез заболевания и составлять родословную.
- проводить полное обследование, выявлять общие и специфические признаки заболевания.
- оценивать риск сердечно-сосудистых заболеваний, связанных с атеросклерозом.
- уточнять клинический диагноз с использованием специальных генетических методов (составление родословной, молекулярно-генетическое обследование и др.).
- определять прогноз развития заболевания или его осложнений, объяснять семье смысл генетического риска.
- разрабатывать индивидуальные профилактические программы, основанные на оценке риска, истории болезни и образе жизни индивида.
- определять показания для проведения секвенирования ДНК с целью молекулярно-генетической диагностики моногенных наследственных заболеваний.
- использовать базы данных, геномные браузеры и специализированные интернет-ресурсы для интерпретации результатов секвенирования.
- интерпретировать результаты секвенирования и биоинформационной обработки данных.
- составлять и интерпретировать результаты молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней с использованием секвенирования на основе принципов номенклатуры генных мутаций;
- 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;
- 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;
- применять полученные знания для планирования и разработки дизайна медицинских исследований;
- формировать статистических таблицы и графическое представление статистических данных при помощи программных средств;
- использовать прикладное программное обеспечение для расчета типичных статистические показатели (абсолютные и относительные, средние, показатели вариации, показатели динамики, показатели взаимосвязи), анализировать их содержательный смысл, формулировать оценочные выводы;
- применять компьютерные методы многомерного статистического анализа для выявления структуры данных, моделирования и прогнозирования;
- определять показания и проводить общемедицинские процедуры и манипуляции;
- определять показания и проводить общие и специальные врачебные процедуры и манипуляции;
- регистрировать и анализировать симптомы и синдромы депрессивных расстройств.
- определять показания к амбулаторной и стационарной помощи и направлять пациентов на лечение в зависимости от тяжести их состояния.

По окончании обучения врач-генетик должен владеть навыками:

- навыком проведения углубленного клинического осмотра больного с наследственной патологией;
- навыками работы с видеодиагностическими программами по наследственным синдромам;
- навыком назначать необходимые параклинические методы исследования;
- методами синдромологического подхода к диагностике наследственных болезней;
- методикой составления родословной;
- методикой расчета генетического риска при моногенной, хромосомной, мультифакториальной патологии;
- методикой консультирования беременных женщин при проведении скрининга 1 и 2 триместра беременности;
- коммуникативным мастерством при проведении медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики.
- основными принципами выделения и культивирования стволовых клеток;
- методами оценки генетических характеристик стволовых клеток;
- комплексом методов медико-генетического консультирования при сердечно-сосудистых заболеваниях, связанных с атеросклерозом.
- основными молекулярно-генетическими методами диагностики наследственных и многофакторных заболеваний;
- методами выделения и пробоподготовки ДНК для реакции секвенирования.
- базовыми навыками проведения секвенирования ДНК.
- основными технологиями статистического и биоинформационного анализа результатов секвенирования;
- выявления факторов риска социально-значимых и особо опасных инфекций;
- определения клинических проявлений социально-значимых и особо опасных инфекций;
- интерпретации результатов лабораторной и инструментальной диагностики социально-значимых и особо опасных инфекций;
- устранения факторов риска возникновения и распространения особо опасных инфекций;
- понятийно-терминологическим аппаратом в области медицины катастроф;
- приемами и способами использования индивидуальных средств защиты;
- неотложной помощи при жизнеугрожающих состояниях;
- способности к деловым коммуникациям в профессиональной сфере, а так же к работе в коллективе в области медицины, применяя методы управления;
- разработки и реализации программ и проектов, направленных на улучшение здоровья населения формирование здорового образа жизни, ориентированные на устранение вредных факторов среды обитания;
- умения использовать методы вычисления и анализа показателей здоровья населения, качества медицинской помощи;
- проведения информационной работы с различными группами населения, направленной на сохранение и укрепление здоровья;
- вычисления и анализа основных показателей здоровья населения на индивидуальном и групповом уровнях, по данным заболеваемости, инвалидности, по показателям физического развития;
- планирования и анализа медицинской помощи в ЛПУ различных типов;
- оценки консолидирующих показателей, характеризующих степень развития экономики здравоохранения;
- вычисления и анализа медико-статистических показателей для медицинских организаций различного профиля и практическими навыками использования медико-статистических показателей;
- оценки качества оказания медицинской помощи в ЛПУ различных типов;
- анализа закономерностей структурных изменений отдельных органов и систем при патологии, проявлений лечебного патоморфоза в органах и тканях;

- анализа и интерпретации результатов современных морфологических методов диагностики;
- клинико-анатомического анализа;
- анализа закономерностей функционирования отдельных органов и систем в норме и при патологии;
- анализа и интерпретации результатов современных диагностических технологий;
- патофизиологического анализа клинических синдромов, обосновывать патогенетические методы (принципы) диагностики, лечения, реабилитации и профилактики заболеваний;
- поведенческой терапии, методами и приемами конструктивного общения с разными категориями населения, в том числе навыками психопедагогического воздействия на участников общения; продолжать формирование деонтологических навыков;
- исследовательской и практической работы в области планирования и статистического анализа результатов медицинского исследования;
- методами диагностики и оказания врачебной помощи при неотложных состояниях.
- навыками клинического интервью с депрессивными пациентами;
- скрининговыми психологическими инструментами обследования для выявления депрессивных пациентов.

5. ТРЕБОВАНИЯ К ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Государственная итоговая аттестация основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 Генетика должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-генетика в соответствии с требованиями ФГОС ВО.

Обучающийся допускается к государственной итоговой аттестации после изучения дисциплин и прохождения практик в объеме, предусмотренном учебным планом программы ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика.

Обучающимся, успешно прошедшим государственную итоговую аттестацию, выдается диплом об окончании ординатуры, подтверждающий получение высшего образования по программе ординатуры по специальности 31.08.30 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 31.08.30 ГЕНЕТИКА

6.1. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИН (МОДУЛЕЙ)

Индекс	Наименование дисциплин (модулей) и разделов
БЛОК 1 (Б1. Б)	БАЗОВАЯ ЧАСТЬ
Б1.Б.01	Генетика
Б1.Б.01.01	История развития и становления генетики как науки
Б1.Б.01.02	Молекулярные основы наследственности
Б1.Б.01.03	Цитологические основы наследственности
Б1.Б.01.04	Гены и признаки
Б1.Б.01.05	Изменчивость
Б1.Б.01.06	Хромосомные болезни
Б1.Б.01.07	Моногенные формы наследственных болезней
Б1.Б.01.08	Болезни с наследственным предрасположением

Б1.Б.01.09	Профилактика наследственных болезней
Б1.Б.01.10	Лабораторные методы диагностики
Б1.Б.02	Инфекционные болезни
Б1.Б.02.01	Вирусные гепатиты
Б1.Б.02.02	ВИЧ-инфекция
Б1.Б.02.03	Герпес-вирусные инфекции
Б1.Б.02.04	ОРЗ, грипп
Б1.Б.02.05	Геморрагические лихорадки
Б1.Б.02.06	Особо опасные инфекции
Б1.Б.03	Организация здравоохранения и общественное здоровье
Б1.Б.03.01	Основные факторы риска, влияющие на здоровье и продолжительность жизни человека, их медико-социальная значимость
Б1.Б.03.02	Важнейшие неинфекционные и инфекционные заболевания как медико-социальная проблема
Б1.Б.03.03	Технология медицинской профилактики и формирования здорового образа жизни
Б1.Б.03.04	Теоретические основы и методы медицинской статистики
Б1.Б.03.05	Статистика здоровья населения
Б1.Б.03.06	Основы организации медицинской помощи населению Российской Федерации
Б1.Б.03.07	Принципы организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и структурных подразделениях
Б1.Б.03.08	Управление качеством медицинской помощи в здравоохранении
Б1.Б.04	Медицина чрезвычайных ситуаций
Б1.Б.04.01	Медицина чрезвычайных ситуаций
Б1.Б.04.02	Общие навыки, неотложная помощь при жизнеугрожающих состояниях
Б1.Б.05	Педагогика
Б1.Б.05.01	История и современное состояние медицинского образования в России и за рубежом
Б1.Б.05.02	Медицинская педагогика и её роль в профессиональной деятельности современного врача
Б1.Б.05.03	Трудности профессионального педагогического общения и их психолого-педагогическая квалификация
Б1.Б.05.04	Методические основы педагогики в деятельности врача
Б1.Б.06	Патология
Б1.Б.06.01	Патологическая анатомия
Б1.Б.06.01.01	Клинико-морфологическая характеристика обще-патологических процессов: альтерация, воспаление, нарушение кровообращения, тромбоз, эмболия
Б1.Б.06.01.02	Клинико-морфологическая характеристика опухолевого роста. Современные принципы классификации и диагностики злокачественных опухолей различных локализаций
Б1.Б.06.01.03	Патологическая анатомия заболеваний сердечно-сосудистой системы и системных заболеваний соединительной ткани
Б1.Б.06.01.04	Патологическая анатомия заболеваний мочеполовой системы
Б1.Б.06.01.05	Патологическая анатомия заболеваний органов дыхания. Туберкулез
Б1.Б.06.01.06	Патологическая анатомия заболеваний гепатобилиарной системы и желудочно-кишечного тракта

Б1.Б.06.01.07	Биопсийно-секционный раздел патологоанатомической диагностики
Б1.Б.06.02	Патология (патологическая физиология)
Б1.Б.06.02.01	Типовые патологические процессы. Патофизиология боли
Б1.Б.06.02.02	Патофизиология экстремальных состояний
Б1.Б.06.02.03	Нарушение гемостаза в развитии неотложных состояний
Б1.Б.06.02.04	Патофизиологический анализ результатов современных лабораторно-инструментальных исследований
БЛОК 1 (Б1.В)	ВАРИАТИВНАЯ ЧАСТЬ
Б1.В.ДВ.01	ДИСЦИПЛИНЫ ПО ВЫБОРУ ОРДИНАТОРА
Б1.В.ДВ.01.01	Методы секвенирования генома (специализированная адаптационная дисциплина)
Б.1. В.ДВ.01.01.01	Структурная организации генома человека
Б.1. В.ДВ.01.01.02	Современные представления об изменчивости генома
Б.1. В.ДВ.01.01.03	Технологии секвенирования генома
Б.1. В.ДВ.01.02	Генетика стволовых клеток
Б.1. В.ДВ.01.02.01	Биология стволовых клеток и клеточные технологии
Б.1. В.ДВ.01.02.02	Перспективы применения стволовых клеток в медицине
ФТД	ФАКУЛЬТАТИВНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ
ФТД.В.01	Депрессивные расстройства в общемедицинской практике
ФТД.В.01.01	Распространенность, классификация и диагностика депрессивных расстройств
ФТД.В.01.02	Симптоматология депрессий
ФТД.В.01.03	Стандарты терапии и тактика ведения пациентов с депрессивными расстройствами
ФТД.В.02	Генетические аспекты атеросклероза
ФТД.В.02.01	Генетическая компонента атеросклероза
ФТД.В.02.02	Эпигенетические модификации генома при атеросклерозе
ФТД.В.02.03	Медико-генетическое консультирование при сердечно-сосудистых заболеваниях, связанных с атеросклерозом
ФТД.В.03	Методы статистической обработки результатов медицинских исследований
ФТД.В.03.01	Основы доказательной медицины. Планирование исследований
ФТД.В.03.02	Программные средства статистической обработки данных (SPSS, STATISTICA). Приемы анализа данных при помощи программных средств.
ФТД.В.03.03	Реализация методов многомерного статистического анализа биомедицинских данных в программных средствах статистической обработки данных.
ФТД.В.03.04	Представление и публикация результатов статистического анализа

6.2. ПРОГРАММЫ ПРАКТИК ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.30 ГЕНЕТИКА

Программа практики для ординатора состоит из базовой и вариативной части. Базовая часть практики состоит из программы обучающего симуляционного курса и программы производственной (клинической) практики.

Общая структура практики представлена в таблице:

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

		ЗЕТ	Часов
БЛОК 2 (Б2.) ПРАКТИКИ		73	2628
БАЗОВАЯ ЧАСТЬ		61	2196
Б2.Б.01 (П)	Обучающий симуляционный курс	3	108
Б2.Б.02 (П)	Практика в стационаре (отделение наследственных болезней)	29	1044
Б2.Б.03 (П)	Практика в медико-генетической консультации	29	1044
ВАРИАТИВНАЯ ЧАСТЬ		12	432
Б2.В.01 (П)	Практика в стационаре (отделение патологии новорожденных, психиатрический стационар, педиатрическое отделение)	6	216
Б2.В.02 (П)	Практика в поликлинике (кабинет пренатальной диагностики)	6	216

Содержание и трудоемкость отдельных видов профессиональной деятельности в рамках производственной (клинической) практики определены настоящей рабочей программой и составлены в соответствии с основной профессиональной образовательной программой (ОПОП) ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика.

6.2.1 ПРОГРАММА ОБУЧАЮЩЕГО СИМУЛЯЦИОННОГО КУРСА ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.30 ГЕНЕТИКА

№пп	Виды профессиональной деятельности ординатора	Тип и вид симулятора	Формируемые профессиональные умения и навыки
Общемедицинские навыки и экстренная медицинская помощь			
1	Подкожная инъекция	<ul style="list-style-type: none"> • Фантомы части руки для инъекций с реалистичной имитацией кожи и подкожной клетчатки, II уровень 	<ul style="list-style-type: none"> • Подкожные инъекции
2	Внутримышечная инъекция	<ul style="list-style-type: none"> • Фантомы (накладки) плеча, бедра, ягодиц, II уровень 	<ul style="list-style-type: none"> • Внутримышечные инъекции
3	Внутривенная инъекция и катетеризация периферических вен	<ul style="list-style-type: none"> • Фантомы (накладки) руки, предплечья, кисти II уровня. • Модели рук для манипуляций на артериях и венах верхней конечности с перфузионным насосом • Расходные материалы (сменная кожа, вены, искусственная кровь) • Приборы инфузионные шприцевые (перфузоры B Braun) 	<ul style="list-style-type: none"> • Внутривенные инъекции • Катетеризация периферических вен • Забор крови на анализы • Подготовка систем для инфузии • Программирование шприцевого дозатора

		Space)	
4	Внутрикостные инъекции	<ul style="list-style-type: none"> • Полноростовой манекен отработки сестринских навыков и ухода за больными (от II уровня и выше) взрослый и ребенок 	<ul style="list-style-type: none"> • Внутрикостные инъекции и инфузии
5	Измерение пульса и ЧСС	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Измерение пульса и ЧСС
6	Измерение ЧД	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Измерение ЧД
7	Измерение артериального давления	<ul style="list-style-type: none"> • Фантом руки для измерения АД с имитацией тонов Короткова и возможностью задания различных величин АД • Тонометры 	<ul style="list-style-type: none"> • Измерение артериального давления • Ортостатические пробы
8	Регистрация электрокардиограммы	<ul style="list-style-type: none"> • Манекен (IV уровня) с отображением ЭКГ на компьютере • Электрокардиограф 	<ul style="list-style-type: none"> • Регистрация электрокардиограммы
9	Катетеризация мочевого пузыря	<ul style="list-style-type: none"> • Фантомы для катетеризации мочевого пузыря у мужчин и женщин, инстилляций лекарственных средств, получения уретрального отделяемого, взятие мазка из уретры 	<ul style="list-style-type: none"> • Катетеризация мочевого пузыря (мягким катетером) у мужчин, женщин, детей и новорожденных. • Длительная катетеризация мочевого пузыря.
10	Постановка клизмы	<ul style="list-style-type: none"> • Фантомы взрослые и детские для отработки навыка постановки очистительной и лечебной клизмы, введения газоотводной трубки 	<ul style="list-style-type: none"> • Постановка клизм (очистительной, сифонной, лечебной) взрослым, детям, новорожденным
11	Асептика и антисептика	<ul style="list-style-type: none"> • Имитация процедурного кабинета • Дозаторы (диспенсеры) для 	<ul style="list-style-type: none"> • Техника обработки рук • Обработка операционного

		жидкого мыла и антисептика	поля <ul style="list-style-type: none"> • Обработка места инъекции • Обработка области манипуляции
12	Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти	<ul style="list-style-type: none"> • Фантом-системы для отработки навыков ИВЛ, наружного массажа сердца, дефибрилляции и интубации (взрослые пациенты, дети и младенцы) (III уровень) • Мобильные дистанционные роботы-симуляторы пациента для оказания неотложной помощи (Premie, Newborn, Hal, Susie, Noelle) • Манекены для СЛЦР и имитации травм (взрослый пациент, ребенок) • Наборы накладок и грима для имитации ран, ожогов и др. повреждений • Дефибриллятор учебный (АНД) с русскоговорящей программой и настройками в соответствии с рекомендациями ERC и HCP (2010) • Дефибриллятор ZOLL M-series с возможностью проведения электрокардиографии • Вакуумный аспиратор • Медицинские приборы (мониторы, дозаторы, компрессоры и т.д.), инструменты и расходные материалы 	<ul style="list-style-type: none"> • Диагностика клинической смерти • Базовый комплекс СЛР у пациентов разных возрастных групп (новорожденные дети, взрослые) • Восстановление проходимости дыхательных путей • ИВЛ простейшими методами и портативными аппаратами (мешок Амбу) • Непрямой массаж сердца
13	Экстренная медицинская помощь при острой дыхательной	<ul style="list-style-type: none"> • См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти» 	<ul style="list-style-type: none"> • Диагностика острых нарушений проходимости верхних дыхательных путей

	недостаточности	<ul style="list-style-type: none"> • Торсы пациентов (взрослого, подростка и ребенка) для отработки приема Хеймлиха - системы спасения при попадании постороннего предмета в дыхательные пути • Торсы (манекены) для отработки навыков восстановления проходимости дыхательных путей и вентиляции • Фантомы головы и плеч младенца для отработки навыков восстановления проходимости дыхательных путей и вентиляции • Ручные аппараты ИВЛ – мешки Амбу для взрослых, детей и новорожденных • Инструменты и расходные материалы 	<ul style="list-style-type: none"> • Восстановление и поддержание проходимости ВДП: прием Сафара, прием Хеймлиха, санация ротоглотки • Подготовка оборудования для оксигенотерапии • Оксигенотерапия • Мониторинг оксигенации - пульсоксиметрия
14	Экстренная медицинская помощь при анафилактическом шоке	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Алгоритм диагностики и экстренной помощи. • Контроль центральной и периферической гемодинамики • Работа с мониторами витальных функций
15	Экстренная медицинская помощь при травме и острой кровопотере	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Временная остановка кровотечения: <ul style="list-style-type: none"> - наложение давящей повязки, - артериального жгута, др. методы • Передняя и задняя тампонада носа • Наложение транспортных и импровизированных шин при переломах костей

16	Экстренная медицинская помощь при коматозном состоянии	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Диагностика • Алгоритмы оказания неотложной помощи
17	Экстренная медицинская помощь при инсульте и ЧМТ	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Диагностика и алгоритм оказания неотложной помощи • Особенности транспортировки пациентов с ОНМК и ЗЧМТ
18	Экстренная медицинская помощь при отравлении	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Диагностика и алгоритм оказания неотложной помощи
19	Экстренная медицинская помощь при ожогах и гипотермии	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Диагностика и алгоритм оказания помощи • Обработка ожоговых ран • Способы согревания пациента
Общие врачебные навыки			
20	Аускультация сердца, легких, кишечника	<ul style="list-style-type: none"> • Тренажер с имитацией аускультативной картины сердца, легких и сосудов в норме и патологии • Мобильные дистанционные роботы-симуляторы пациента для оказания неотложной помощи (Premie, Newborn, Hal, Susie, Noelle) 	<ul style="list-style-type: none"> • Аускультация сердца, легких, кишечника
21	Снятие, расшифровка и анализ ЭКГ, диагностика по электрокардиограмме	<ul style="list-style-type: none"> • Интерактивный симулятор электрокардиографии (симуляция сердечных ритмов) с возможностью подключения к манекенам и просмотра на мониторе или ЭКГ-аппарате. Воспроизведение различных вариантов ЭКГ в норме и с патологиями • Мобильные дистанционные роботы-симуляторы пациента для оказания неотложной 	<ul style="list-style-type: none"> • Расшифровка ЭКГ • Анализ ЭКГ • Диагностика по электрокардиограмме

		<p>помощи (Premie, Newborn, Hal, Susie, Noelle)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Электрокардиограф 	
22	Общеврачебные (базовые) хирургические навыки	<ul style="list-style-type: none"> • Фантомы для отработки базовых хирургических навыков, Комплект 	<ul style="list-style-type: none"> • Базовые хирургические навыки
23	Десмургия	<ul style="list-style-type: none"> • Манекены и фантомы различных частей тела для отработки кровоостанавливающих, иммобилизационных и транспортных, послеоперационных, дренажных повязок, в том числе и с накладными муляжами и имитацией венозного и артериального кровотечения. 	<ul style="list-style-type: none"> • Навыки кровоостанавливающих, иммобилизационных и транспортных, послеоперационных и дренажных повязок
24	Назогастральное зондирование, парентеральное питание	<ul style="list-style-type: none"> • Фантомы-тренажеры для введения назогастрального зонда и трахеостомической трубки • Фантом-системы для интубации и зондирования желудка 	<ul style="list-style-type: none"> • Назогастральное зондирование • Парентеральное питание
25	Микротрахеотомию и коникотомию	<ul style="list-style-type: none"> • Фантом головы с реалистичными дыхательными путями для отработки коникотомии, трахеотомии, пункционной трахеотомии 	<ul style="list-style-type: none"> • Минитрахеостомия • Инжекционная оксигенация через минитрахеостому • Экстренная крико-тиреоидотомия (Portex)
26	Лечение неотложных состояний при заболеваниях сердечно-сосудистой системы и врачебная помощь при клинической смерти	<ul style="list-style-type: none"> • См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти» • Манекены-имитаторы для отработки расширенной сердечно-легочной реанимации, в том числе дефибрилляции 	<ul style="list-style-type: none"> • Элементы модуля «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти» • Диагностика и лечение острых нарушений сердечного ритма (электрокардио-графия,

		<ul style="list-style-type: none"> • Мобильные дистанционные роботы-симуляторы пациента для оказания неотложной помощи (Premie, Newborn, Hal, Susie, Noelle) • Фантом-система с имитацией аритмических нарушений и возможностью проведения дефибрилляции 	<p>кадиомониторы)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Подготовка к работе дефибриллятора и проведение электроимпульсной терапии
27	Восстановление проходимости дыхательных путей	<ul style="list-style-type: none"> • См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти» • Фантомы головы взрослого, ребенка 6 лет, младенца и новорожденного с реалистичными дыхательными путями для отработки назальной и оральной эндотрахеальной интубации с возможностью проведения коникотомия, трахеотомии, пункционной трахеостомии 	<ul style="list-style-type: none"> • Элементы модулей «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»; «Экстренная медицинская помощь при острой дыхательной недостаточности». • Выбор и установка воздухопроводов Гведела • Ларингеальных масок LMA Classic, Unique, Supreme, Fastrach • Ларингеальных трубок LT и LTS • Надгортанных воздухопроводов с гелевой манжетой Intersurgical • Санация ВДП с помощью вакуумного аспиратора
28	Лечение неотложных состояний при заболеваниях дыхательной системы	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Элементы модуля «Экстренная медицинская помощь при острой дыхательной недостаточности» • Алгоритмы диагностики и лечения
29	Лечение неотложных состояний в токсикологии и инфекционных болезнях	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Элементы модуля «Экстренная медицинская помощь при отравлении» • Алгоритмы диагностики

			и лечения
30	Врачебная помощь при травме и кровотечении	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Элементы модуля «Экстренная медицинская помощь при травме и острой кровопотере» • Алгоритмы диагностики и лечения
31	Лечебные и эвакуационные мероприятия при чрезвычайной ситуации	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Лечебные и эвакуационные мероприятия при чрезвычайной ситуации
32	Лечение пневмо-, гидро-, пиопневмоторакса	<ul style="list-style-type: none"> • Фантомы для обучения хирургическим манипуляциям при травме грудной клетки (пункции и дренирование плевральной полости, перикардиоцентез) 	<ul style="list-style-type: none"> • Плевральная пункция • Дренирование плевральной полости
33	Лечение ожогов, поражений электрошоком, гипертермии	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Элементы модуля «Экстренная медицинская помощь при ожогах и гипотермии» • Алгоритмы диагностики и лечения • Техника безопасности при оказании помощи
34	Лечение отморожения и гипотермии	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Элементы модуля «Экстренная медицинская помощь при ожогах и гипотермии» • Алгоритмы диагностики и лечения
35	Врачебная помощь при утоплении	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Элементы модулей «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»; «Экстренная медицинская помощь при острой дыхательной недостаточности».

			<ul style="list-style-type: none"> • Алгоритмы диагностики и лечения
36	Врачебная помощь при коматозных состояниях различного генеза	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Элементы модуля «Экстренная медицинская помощь при коматозном состоянии» • Алгоритмы диагностики и лечения
37	Врачебная помощь при шоке различного генеза	См. оснащение раздела «Экстренная медицинская помощь при внезапной сердечной смерти»	<ul style="list-style-type: none"> • Алгоритмы диагностики и лечения шоков.

**6.2.2 ПРОГРАММА ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ) ПРАКТИКИ
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.30 ГЕНЕТИКА
(БЛОК 2. БАЗОВАЯ ЧАСТЬ)**

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие способность/готовность
Б2.Б.02 (II) Практика в стационаре (отделение наследственных болезней)				
1.	Выявление среди общего числа пациентов стационара больных с наследственной патологией	Отделение наследственных болезней	150	-способность и готовность выявлять у пациентов основные патологические симптомы и синдромы генетических заболеваний.
2.	Ведение медицинской документации		40	-готовность к работе с медицинской документацией
3.	Курирование больных с наследственной патологией, с предположительно наследственной патологией, диагностические и лечебные мероприятия		424	-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

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие способность/готовность
				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		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 (биохимических, цитогенетических, молекулярно-генетических) для подтверждения диагноза наследственного заболевания	Цитогенетическая, биохимическая, молекулярно-генетические лаборатории	300	-способность к интерпретации и оценке результатов лабораторных исследований для подтверждения диагноза наследственной патологии

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие способность/готовность
Б2.Б.03 (II) 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 генетика в консультативно-поликлиническом отделении	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		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 генетика в консультативно-поликлиническом отделении	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

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие способность/готовность
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		66	-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

**6.2.3 ПРОГРАММА ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ) ПРАКТИКИ
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.30 ГЕНЕТИКА
(БЛОК 2. ВАРИАТИВНАЯ ЧАСТЬ)**

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие способность/готовность
Б2.В.01 (П) Практика в стационаре (отделение патологии новорожденных, психиатрический стационар, педиатрическое отделение)				

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие способность/готовность
1.	Выявление среди общего числа пациентов специализированного стационара больных с наследственной патологией.	отделение патологии новорожденных, детское отделение психиатрической больницы, педиатрический стационар, отделение реанимации и интенсивной терапии перинатального центра	100	-способность и готовность выявлять у пациентов основные патологические симптомы и синдромы генетических заболеваний; готовность интерпретировать результаты неонатального скрининга у глубоко недоношенных детей; -готовность интерпретировать результаты лабораторных методов диагностики
2.	Выявление носителей наследственной патологии	отделение патологии новорожденных, детское отделение психиатрической больницы, педиатрический стационар, отделение реанимации и интенсивной терапии перинатального центра	66	-способность и готовность использовать методы оценки повторного генетического риска рождения больного ребенка в наследственно отягощенных семьях в т.ч. по результатам цитогенетического, молекулярно-цитогенетического и молекулярно-генетического методов исследования;
3.	Присутствие в лаборатории цитогенетики во время выполнения современных технологий молекулярно-цитогенетического анализа, в частности, матричной сравнительной геномной гибридизации (array-	Лаборатория цитогенетики	50	-способность к интерпретации и оценке результатов лабораторных исследований для подтверждения диагноза наследственной патологии

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие способность/готовность
	CGH) для обнаружения субмикроскопических аббераций хромосом у детей с недифференцированными формами умственной отсталости			
Б2.В.02 (II) Практика в поликлинике (кабинет пренатальной диагностики)				
1.	Присутствие во время выполнения неинвазивных и инвазивных методов пренатальной диагностики	Кабинет пренатальной диагностики лаборатория пренатального скрининга	100	-знакомство с методикой проведения различных видов неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики; -готовность к оценке факторов риска развития осложнений или наличия 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	100	-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

№	Виды профессиональной деятельности ординатора	Место работы	Продолжительность циклов (акад. часов)	Результаты, включающие способность/готовность
				медицинским показаниям
3.	Присутствие в патолого-анатомическом отделении при исследовании плодов	патолого-анатомическое отделение	16	-готовность к интерпретации результатов патологоанатомических заключений с целью верификации наследственных и врожденных заболеваний

7. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.30 ГЕНЕТИКА

7.1. ГОСУДАРСТВЕННАЯ ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ (Блок 3)

Государственная итоговая аттестация обучающихся по результатам освоения программы ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-генетика в соответствии с требованиями ФГОС ВО.

Примерная тематика контрольных вопросов:

1. Вклад Ф. Гальтона в развитие генетики
2. Развитие евгеники в мире
3. Механизмы формирования хромосомных микроделеций и микродупликаций.
4. Применение современных методов (aCGH) при исследовании недифференцированной умственной отсталости.
5. Механизмы генетической рекомбинации в гаметогенезе.
6. Роль цитоплазмы в наследственности. Митохондриальный геном.
7. Примеры гено- и фенкопий.
8. Методы изучения роли генотипа и внешней среды в формировании признаков
9. Классификация химических мутагенов.
10. Биологические факторы мутагенеза. Вирусы. Токсины. Вакцины.
11. Какие эпимутации в импринтированных генах обнаружены при патологии внутриутробного развития?
12. Какая связь болезней геномного импринтинга со вспомогательными репродуктивными технологиями?
13. Подходы к терапии митохондриальных болезней
14. Синдром Цельвегера. Гистологические, морфологические изменения. Синдром псевдо-Цельвегера. Цельвегероподобный синдром.
15. Подходы к индивидуальной профилактике болезней с наследственным предрасположением.
16. Принципы периконцепционной профилактики при врожденных пороках развития.
17. Понятие когортного подхода к сбору данных по ВПР.
18. Клинический подход (по обращаемости) его особенности.

Примеры заданий, выявляющих практическую подготовку врача-генетика – клинические (ситуационные) задачи:

Задача. Ребенок А. 2014г.р. Девочка от 1 беременности, протекавшей с анемией. Во время беременности во второй половине беременности при УЗИ исследования определили гипозохогенный кишечник. Роды срочные 38-39 нед. В первые сутки жизни появилась кишечная непроходимость, успешное консервативное лечение проведено в отделении хирургии консервативным путем. При проведении скрининга новорожденных зафиксировано повышение дважды (108 и 126) иммунореактивного трипсина в капле крови.

Вопросы:

1. Какой диагноз можно предположить?
2. Какое дополнительное обследование предполагается провести для уточнения диагноза?

Ответы: 1. Муковисцидоз; 2. Провести исследование на содержание хлоридов в поте; определить уровень эластазы в кале; 3. Поиск мутации в гене CFTR.

Задача. Ребенок К. Мальчик 11 мес. от II беременности, протекавшей без особенностей. Из анамнеза в 10 мес. у ребенка случился перелом лучевой кости. При осмотре ребенка обнаружено укорочение и деформация нижних конечностей. Мышечная гипотония. Дополнительно проведенные исследования выявили в сыворотке крови – гиперкальциемию, снижение уровня щелочной фосфатазы.

Вопрос: Какой диагноз можно предположить?

Ответ: Гипофосфатазия

Задача. Пациент Д. ученик средней школы 16 лет. Во время тренировки по баскетболу пожаловался на боли в области сердца. При обследовании: выявлено астеническое телосложение, небольшая деформация грудины по типу «журиной» груди, арахнодактилия, диастолический шум в области сердца, стрии на плечах и бедрах. Эхокардиография выявила расширение корня аорты с аортальной регургитацией. Офтальмологическое обследование показало двусторонний иридолиз и легкое смещение хрусталиков кверху. Из анамнеза семьи выяснено, что отец пациента умер внезапно во время утренней пробежки.

Вопрос: Какой диагноз можно поставить пациенту?

Ответ: синдром Марфана.

Примеры тестовых заданий:

1. Белки, участвующие в формировании нуклеосом эукариот, называются:
 - 1) Липопротеины
 - 2) Гистоны
 - 3) Порины
 - 4) Шапероны
2. Уровень компактизации, при котором ДНК наматывается на гистоновый октамер, называется:
 - 1) Нуклеосомный
 - 2) Соленоидный
 - 3) Петлевой
 - 4) Метафазная хромосома
3. Определение группы сцепления и положения картируемого гена относительно других генов данной хромосомы – это
 - 1) Генетическое картирование
 - 2) Генетическое клонирование
 - 3) Генетическое моделирование
4. Гемофилия наследуется
 - 1) Аутомно-рецессивно
 - 2) Аутомно-доминантно
 - 3) Рецессивно, сцепленно с полом

- 4) Доминантно, сцепленно с полом
5. «Фетопатия» - это обозначение врожденного порока в соответствии с
- 1) природой тератогенного фактора
 - 2) периодом онтогенеза, когда произошло воздействие тератогенного фактора воздействия
 - 3) системой организма, в которой произошло нарушение
 - 4) степенью тяжести
6. К эндогенным тератогенным факторам относится
- 1) ионизирующее излучение
 - 2) возраст родителей
 - 3) промышленные яды
 - 4) внутриутробные инфекции
7. В хромосомном анализе нуждаются женщины, имеющие в анамнезе:
- 1) детей с множественными врожденными пороками развития
 - 2) спонтанные аборты в I триместре беременности
 - 3) детей с хромосомными синдромами
 - 4) мертворождения и раннюю детскую смертность
 - 5) все верно
8. Болезнями, обусловленными нарушениями хромосомного набора являются:
- 1) муковисцидоз
 - 2) синдром Дауна
 - 3) фенилкетонурия
9. Какие критерии лежат в основе разделения пероксисомных болезней:
- 1) Биохимический и патоморфологический
 - 2) Морфологический и биохимический
 - 3) Биофизиологический и морфологический
10. Пероксисомное окисление жирных кислот не осуществляется в:
- 1) Печени
 - 2) Почках
 - 3) Легких
 - 4) Головном мозге
11. Во взаимодействии генов наиболее важным при мультифакториальном наследовании является:
- 1) аддитивность
 - 2) доминирование
 - 3) эпистаз
12. К мультифакториальным заболеваниям относится:
- 1) брюшной тиф
 - 2) ишемическая болезнь сердца
 - 3) лучевая болезнь
 - 4) СПИД
 - 5) цинга
13. Основоположник медико-генетического консультирования в России:
- 1) Н.К. Кольцов

- 2) А.С. Серебровский
- 3) С.Н. Давиденков
- 4) Н.В. Тимофеев-Ресовский
- 5) Н.П. Дубинин

14. Клинико-генеалогический метод:

- 1) составляет родословную
- 2) прослеживает передачу наследственных признаков среди родственников одного поколения
- 3) прослеживает передачу наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений

15. Дицентрические хромосомы являются маркерами

- 1) радиационного воздействия на организм человека
- 2) химического воздействия на организм человека
- 3) комплексного мутагенного воздействия

7.2. ТРЕБОВАНИЯ К УСЛОВИЯМ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.30 ГЕНЕТИКА

Общесистемные требования к реализации программы ординатуры

ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России 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 ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России, а именно:

- ЭБС "Консультант студента" режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru>
- ЭБС "Book-Up" режим доступа: <http://books-up.ru>
- ЭБС СибГМУ режим доступа: <http://irbis64.medlib.tomsk.ru>
- ЭБС "Лань" режим доступа: <http://e.lanbook.com>
- ЭБС "Юрайт" режим доступа: <http://www.biblio-online.ru>,
- ЭБС BOOK.ru издательства "КноРус" режим доступа: <http://www.book.ru>
- ЭБС "IPR books" режим доступа: <http://www.bibliocomplectator.ru>

Базы данных:

- Polpred.com
- SpringerLink
- Science
- Wiley Online Library
- eLIBRARY.RU
- Архив научных журналов консорциума НЭИКОН
- Национальная Электронная библиотека нэб.рф
- EBSCOhost MEDLINE with Full Text

Доступ к электронным библиотекам и базам данных осуществляется через «Единое окно удаленного доступа к электронным ресурсам». Адрес для работы : <http://ezproxy.medlib.tomsk.ru:2048>

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

Электронная информационно-образовательная среда организации должна обеспечивать:

- 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;
- проведение всех видов занятий, процедур оценки результатов обучения, реализация которых предусмотрена с применением электронного обучения, дистанционных образовательных технологий;
- 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, в том числе синхронное и (или) асинхронное взаимодействие 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 должно соответствовать законодательству Российской Федерации.

В случае реализации программы ординатуры в сетевой форме требования к реализации программы ординатуры должны обеспечиваться совокупностью ресурсов материально-технического и учебно-методического обеспечения, предоставляемого организациями, участвующими в реализации программы ординатуры в сетевой форме.

В случае реализации программы ординатуры на созданных в установленном порядке в иных организациях кафедрах или иных структурных подразделениях организации требования к реализации программы ординатуры должны обеспечиваться совокупностью ресурсов указанных организаций.

Квалификация руководящих и научно-педагогических работников организации должна соответствовать 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 должна составлять 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, должна составлять 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, должна быть 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, должна быть 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:

- аудитории, 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, 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, ростомер, 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 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 должна быть обеспечена необходимым комплектом лицензионного программного обеспечения (состав определяется в рабочих программах дисциплин (модулей) и подлежит ежегодному обновлению).

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

Обучающимся должен быть обеспечен доступ (удаленный доступ), в том числе в случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий, 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 должно осуществляться 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).