



**Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
«Саратовский государственный медицинский университет
имени В. И. Разумовского»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского Минздрава России)**

ПРИНЯТА

Ученым советом ФГБОУ ВО Саратовский
ГМУ им. В. И. Разумовского Минздрава
России
Протокол от 31.08.2022 № 7

УТВЕРЖДАЮ

Ректор
ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В. И.
Разумовского Минздрава России

А.В. Еремин
« 31 » августа 2022 г.



**ОСНОВНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ КВАЛИФИКАЦИИ В ОРДИНАТУРЕ**

**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ
31.08.06 ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА**

ФГОС ВО утвержден приказом 1050
Министерства образования и науки РФ
от 25 августа 2014 года

Квалификация
Врач-лабораторный генетик
Форма обучения
ОЧНАЯ

Нормативный срок освоения ОПОП – 2 года

САРАТОВ
2022

Разработчики:

ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России	Заведующий кафедрой клинической лабораторной диагностики, д.м.н., профессор	Г.П. Гладилин
ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России	Заведующий кафедрой скорой неотложной, анестезиолого-реанимационной помощи и симуляционных технологий в медицине, д.м.н., доцент	А.В. Кулигин
ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России	Профессор кафедры клинической лабораторной диагностики, д.м.н., доцент	Н.Б. Захарова
ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России	Доцент кафедры клинической лабораторной диагностики, к.м.н., доцент	В.В. Никитина
ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России	Заведующий кафедрой педагогики, образовательных технологий и профессиональной коммуникации, к.с.н., доцент	Н.А. Клоктунова
ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России	Заведующий кафедрой мобилизационной подготовки здравоохранения и медицины катастроф, к.м.н., доцент	С.А. Сидельников
ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России	Заведующий кафедрой общественного здоровья и здравоохранения (с курсами правоведения и истории медицины), д.м.н., профессор	М.В. Еругина
ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России	Заведующий кафедрой патологической анатомии, д.м.н., профессор	Г.Н. Маслякова
ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России	Начальник ОПКВК, к.м.н., доцент	Н.В. Щуковский
ФГБОУ ВО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России	Заместитель начальника ОПКВК	П.А. Железников
Эксперты:		
Министерство здравоохранения Саратовской области	Первый заместитель министра	Е.А. Степченкова
Ассоциация «Медицинская палата Саратовской области»	ГАУЗ «Энгельсская городская больница №2», д.м.н.	В.В. Агапов

ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА (ОПИСАНИЕ)

основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика

1. Общее положение

1. Введение

Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре (далее-программа ординатуры) по специальности **31.08.06 Лабораторная генетика**, реализуемая в федеральном государственном бюджетном образовательном учреждении высшего образования «Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – Университет) представляет собой комплекс документов, разработанный и утвержденный Университетом с учетом потребностей рынка труда, требований федеральных органов исполнительной власти в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (далее - ФГОС ВО) по специальности **31.08.06 Лабораторная генетика**.

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

1.2. Нормативные правовые акты

1. Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»
2. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»
3. Федеральный закон от 29.11.2010 № 326-ФЗ «Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации»
4. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования подготовки кадров высшей квалификации по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика, утвержденный приказом Минобрнауки России от 25 августа 2014 г. № 1047 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности **31.08.06 Лабораторная генетика** (уровень подготовки кадров высшей квалификации)»
5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 08.10.2015 № 707н «Об утверждении квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранение и медицинские науки» (зарегистрировано в Минюсте России 23.10.2015, регистрационный № 39438)
6. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 19.11. 2013

- № 1258 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам ординатуры» (зарегистрировано в Минюсте России 28.01.2014, регистрационный № 31136)
7. Приказ Министерства образования и науки РФ от 27.11.2015 № 1383 «Об утверждении Положения о практике обучающихся, осваивающих основные профессиональные образовательные программы высшего образования» (зарегистрировано в Минюсте России 18.12.2015, регистрационный № 40168)
 8. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30.06.2016 № 435н «Об утверждении типовой формы договора об организации практической подготовки обучающихся, заключаемого между образовательной или научной организацией и медицинской организацией либо организацией, осуществляющей производство лекарственных средств, организацией, осуществляющей производство и изготовление медицинских изделий, аптечной организацией, судебно-экспертным учреждением или иной организацией» (зарегистрировано в Минюсте России 23.08.2016 № 43353)
 9. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 18.03.2016 № 227 «Об утверждении Порядка проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования – программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), программам ординатуры, программам ассистентуры-стажировки» (зарегистрировано в Минюсте РФ 11.04.2016 г., регистрационный № 41754)
 10. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23.07.2010 № 541н «Об утверждении единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих», раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» (зарегистрировано в Минюсте России 25.08.2010, регистрационный № 18247)
 11. Приказ Минобрнауки России от 12 сентября 2013 г. № 1061 «Об утверждении перечней специальностей и направлений подготовки высшего образования» (зарегистрировано в Минюсте России 14 октября 2013 г., регистрационный № 30163)
 12. Приказ Минздрава СССР от 04.10.1980 № 1030 «Об утверждении форм первичной медицинской документации учреждений здравоохранения»
 13. Иные нормативные акты и нормативно-правовые документы Минобрнауки России и Минздрава России
 14. Устав Университета
 15. Локальные акты Университета.

2. Общая характеристика программы ординатуры

Цель программы ординатуры по специальности **31.08.06 Лабораторная генетика** – подготовка квалифицированного врача клинической лабораторной диагностики, обладающего системой универсальных, профессиональных компетенций, способного и

готового к самостоятельной профессиональной деятельности в условиях первичной медико-санитарной помощи; специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи; скорой, в том числе специализированной, медицинской помощи; паллиативной медицинской помощи.

Задачи программы ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика:

- 1) Формирование базовых, фундаментальных медицинских знаний по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика;
- 2) Подготовка врача по лабораторной генетике, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания изучаемых дисциплин;
- 3) Формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов;
- 4) Формирование компетенций врача по лабораторной генетике 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;

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.

Трудоемкость, сроки, формы обучения и контроля освоения программы ординатуры. Структура программы ординатуры

Объем программы ординатуры составляет 120 зачетных единиц (з.е.), не включая объем факультативных дисциплин.

Обучение по программе ординатуры проводится в очной форме.

Срок получения образования по программе ординатуры, включая каникулы и вне зависимости от применяемых образовательных технологий, составляет 2 года. Образовательный процесс по программе ординатуры разделяется на учебные годы.

Учебный год начинается 1 сентября.

Объем программы ординатуры, реализуемый за один учебный год, не включая факультативных дисциплин, составляет 60 з.е.

При обучении по индивидуальному учебному плану срок обучения устанавливается Университетом самостоятельно, но не более срока получения образования, установленного для соответствующей формы обучения.

При обучении по индивидуальному учебному плану лиц с ограниченными возможностями здоровья Университет вправе продлить срок обучения не более чем на один год по сравнению со сроком, установленным для соответствующей формы обучения. Объем ординатуры за один учебный год при обучении по индивидуальному учебному плану не может составлять более 75 з.е.

Реализация программы ординатуры возможна с использованием сетевой формы подготовки.

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

Объем аудиторных занятий в неделю при освоении программы ординатуры – 36 часов. При реализации обучения по индивидуальному плану, в том числе ускоренного обучения, максимальный объем аудиторных занятий устанавливается Университетом самостоятельно.

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 аттестации.

В реализации практической подготовки обучающихся, промежуточной и государственной итоговой аттестации не допускается применение электронного обучения, дистанционных образовательных технологий.

**2.2 МАТРИЦА ФОРМИРОВАНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ В СООТВЕТСТВИИ С ФГОС ВО ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.06
ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (УРОВЕНЬ ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ КВАЛИФИКАЦИИ), РЕКОМЕНДУЕМЫЕ
ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА и ФОРМЫ АТТЕСТАЦИИ**

Индекс и содержание компетенций	БЛОК 1										БЛОК 2	БЛОК 3	Факультативные дисциплины	
	Базовая часть					Вариативная часть					Практики	Базовая часть	Цитология	Гематология
	Обязательные дисциплины					Обязательная часть	Дисциплины по выбору							
	Лабораторная генетика	Педагогика	Лабораторная генетика при чрезвычайных	Общественное здоровье и здравоохранение	Патология		Лекарственный мониторинг	Симуляционное обучение	Химико-токсикологические исследования	Цитогенетика (адапт.)	Клиническая практика (базовая часть): дискретная форма стационарная	Клиническая практика (вариативная часть): дискретная форма стационарная/ выездная	Государственная итоговая аттестация	
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15
Универсальные компетенции														
УК-1: готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	×		×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×
УК-2: готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	×			×		×		×	×	×	×	×	×	×
УК-3: готовность 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															
Профессиональные компетенции															
Профилактическая деятельность															
ПК-1: 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-2: готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	×										×	×	×	×	×
ПК-3: готовность к проведению противозидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях	×		×								×	×	×		
ПК-4: готовность к применению социально-	×			×							×	×	×		

гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков														
Диагностическая деятельность														
ПК-5: готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов, заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	×				×	×	×	×	×	×	×	×	×	×
ПК-6: готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	×					×	×	×	×	×	×	×	×	×
Психолого-педагогическая деятельность														
ПК-7: готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих	×	×								×	×	×		
Организационно-управленческая деятельность														
ПК-8: готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	×			×						×	×	×		
ПК-9: готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	×			×						×	×	×		
ПК-10: готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской	×		×			×	×		×	×	×	×	×	×

эвакуации																
Рекомендуемые оценочные средства	Виды аттестации	Формы оценочных средств														
	Текущая (по дисциплине) - зачет	Тестовый контроль	×					×	×	×	×	×	×		×	×
		Практико-ориентированные вопросы	×					×	×	×	×	×	×		×	×
		Решение ситуационных задач	×					×	×	×	×	×	×		×	×
	Промежуточная (по дисциплине) - зачет	Тестовый контроль	×					×	×	×	×	×	×		×	×
		Практико-ориентированные вопросы	×					×	×	×	×	×	×		×	×
		Решение ситуационных задач	×					×	×	×	×	×	×		×	×
	Промежуточная (по дисциплине) - экзамен	Тестовый контроль	×	×	×	×	×									
		Практико-ориентированные вопросы	×	×	×	×	×									
		Решение ситуационных задач	×	×	×	×	×									
	Государственная итоговая аттестация (государственный экзамен)	Тестовый контроль	×	×	×	×	×	×				×	×			
		Практико-ориентированные вопросы	×	×	×	×	×	×				×	×			
		Решение ситуационных задач	×									×	×			

2.3. Сопоставление описания трудовых функций профессионального стандарта (проекта профессионального стандарта) с требованиями к результатам освоения учебных дисциплин по ФГОС ВО (формируемыми компетенциями)

Профессиональный стандарт	Требования к результатам подготовки по ФГОС ВО (компетенции)	Вывод о соответствии
ОТФ: оказание медицинской помощи пациентам с заболеваниями и/или патологическими состояниями	ВПД: профилактическая, диагностическая, лечебная, реабилитационная, психолого-педагогическая, организационно-управленческая	соответствует
ТФ 1: проведение обследования пациентов с заболеваниями и/или патологическими состояниями с целью установления диагноза	ПК-1, 2 УК-1, 2,3	соответствует
ТФ 2: назначение исследования пациентам с заболеваниями и/или патологическими состояниями, контроль его качества	ПК-5 УК-1, 2,3	соответствует
ТФ 3: реализация и контроль эффективности медицинской реабилитации для пациентов с заболеваниями и/или патологическими состояниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации инвалидов	УК-1,2,3 ПК-6	соответствует
ТФ 4: проведение медицинских освидетельствований и медицинских экспертиз в отношении пациентов с заболеваниями и/или патологическими состояниями	ПК- 4,5,6 УК-1,2,3	соответствует
ТФ 5: проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	ПК-7 УК-1,2,3	соответствует
ТФ 6: проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	ПК- 5 УК-1, 2,3	соответствует
ТФ 7: оказание медицинской помощи пациентам в экстренной форме	ПК-3, 10 УК-1,2,3	соответствует

В профессиональном стандарте (проекте профессионального стандарта) не нашли отражения следующие компетенции выпускника программы ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика: УК-3; ПК- 8,9

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

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

Текущий контроль успеваемости обеспечивает оценивание хода освоения дисциплин и прохождения практик. Промежуточная аттестация ординаторов обеспечивает оценивание промежуточных и окончательных результатов освоения дисциплин и практик.

Для реализации программы ординатуры по специальности предусмотрены требования к:

- кадровому обеспечению;
- материально-техническому и учебно-методическому обеспечению;
- финансовым условиям.

Образовательная деятельность по программе ординатуры по специальности **31.08.06 Лабораторная генетика** осуществляется на государственном языке Российской Федерации.

Структура программы ординатуры

Структура программы ординатуры включает в себя обязательную (базовую) часть и часть, формируемую Университетом самостоятельно (вариативную).

Структура программы ординатуры состоит из следующих блоков.

Блок 1 – «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»

Требования к поступающим в ординатуру

К освоению программы ординатуры по специальности **31.08.06 Лабораторная генетика** допускаются лица, имеющие высшее медицинское образование (специалитет) по специальности «Лечебное дело», «Педиатрия», «Медико-профилактическое дело».

2. Характеристика профессиональной деятельности выпускника

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.

Виды профессиональной деятельности, к которым готовятся выпускники, освоившие программу ординатуры:

- профилактическая;
- диагностическая;
- психолого-педагогическая;
- организационно-управленческая.

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

Задачи профессиональной деятельности выпускников, освоивших программу ординатуры:

в 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;

в диагностической деятельности:

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

в психолого-педагогической деятельности:

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

в 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.

3. Требования к результатам освоения программы ординатуры

Выпускник программы 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 следующими профессиональными компетенциями (далее – ПК):

в профилактической деятельности:

- 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 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 детей (ПК-4);

в диагностической деятельности:

- 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);

в психолого-педагогической деятельности:

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

в организационно-управленческой деятельности:

- 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)

4. Квалификационные характеристики выпускника ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика

Ординатор должен знать:

- Конституцию Российской Федерации, законы и иные основные нормативные и правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, основы законодательства об охране здоровья граждан Российской Федерации;
- основы трудового законодательства;
- правила врачебной этики;
- законодательные, нормативно-правовые, инструктивно-методические документы, определяющие деятельность лабораторий медицинских организаций и управление качеством клинических лабораторных исследований;
- морфологию, физиологию, биохимию органов и систем организма человека;
- основы патоморфологии, патогенеза, основанные на принципах доказательной медицины, стандарты диагностики и лечения наиболее распространенных заболеваний сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, кроветворной, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем;
- клиническую информативность лабораторных исследований с позиций доказательной медицины при наиболее распространенных заболеваниях сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, кроветворной, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем;
- основы патогенеза, диагностики и мониторинга неотложных состояний;
- международные классификации болезней;

- основные современные преаналитические и аналитические технологии клинических лабораторных исследований;
- принципы работы и правила эксплуатации основных типов измерительных приборов, анализаторов и другого оборудования, используемого при выполнении клинических лабораторных исследований;
- факторы, влияющие на результаты лабораторного исследования на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах;
- технологию организации и проведения внутрилабораторного и внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований;
- правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций;
- организацию и объем первой медицинской помощи в военно-полевых условиях, при массовых поражениях населения и катастрофах;
- правила оказания первой помощи при жизнеугрожающих и неотложных состояниях;
- основы радиационной безопасности;
- основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы;
- правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций.

Ординатор должен уметь:

- организовать рабочее место для проведения генетических исследований;
- организовать работу среднего медицинского персонала;
- подготовить препарат для генетического исследования, пробы биоматериала для генетических исследований;
- приготовить растворы реагентов, красителей для генетических исследований;
- работать на наиболее распространенных приборах, анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации;
- провести контроль качества аналитического этапа выполняемых исследований;
- организовать выполнение лабораторного генетического исследования в соответствии с требованиями по охране труда, санитарно-эпидемическими требованиями;
- провести лабораторно-генетическое обследование больных с помощью экспресс-методов (при отравлениях, массовых поражениях, катастрофах, авариях, неотложных состояниях);

- выполнить наиболее распространенные генетические исследования;
- оценить клиническую значимость результатов генетических исследований, поставить генетический диагноз, определить необходимость дополнительного обследования больного, предложить программу дополнительного обследования больного;
- уметь сопоставлять результаты генетических исследований с лабораторными, функциональными и клиническими исследованиями, консультировать врачей клинических подразделений по вопросам лабораторных генетических исследований;
- провести анализ расхождения генетического диагноза с клиническим и патологоанатомическим диагнозами, выявить ошибки и разработать мероприятия по улучшению качества диагностической работы; оформить учетно-отчетную документацию по генетическим лабораторным исследованиям, предусмотренную действующими нормативными документами;
- составить план генетического обследования пациента на этапе профилактики, диагностики и лечения наиболее распространенных заболеваний сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем;
- провести расчет стоимостных показателей генетических исследований;
- провести планирование и анализ деятельности генетической лаборатории;
- внедрить в практику генетической лаборатории новую технологию и оказать помощь в ее освоении персоналу лаборатории;
- оказать помощь на догоспитальном этапе при механической асфиксии, утоплении, поражении электрическим током, переломах, травмах;
- проводить взятие крови для генетического лабораторного анализа.

Ординатор должен владеть:

- технологией выполнения наиболее распространенных видов генетических исследований с использованием лабораторного оборудования и информационных систем;
- технологией выполнения генетических экспресс-исследований;
- технологией организации и выполнения контроля качества генетических лабораторных исследований;

- методиками составления плана генетического обследования пациентов и интерпретации результатов генетических исследований на этапах профилактики, диагностики и лечения наиболее распространенных заболеваниях сердечнососудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем, а также при неотложных состояниях;
- технологией взаимодействия с персоналом клинических подразделений по вопросам генетического обследования пациентов;
- технологиями планирования и анализа деятельности и затрат лаборатории;
- методикой оценки доказательности фактов по лабораторной генетике, представленных в научно-практических публикациях.

Специальными профессиональными навыками выполнения нижеперечисленных генетических исследований в соответствии с принятыми стандартами:

- Цитогенетический метод

Изучение строения хромосом, определение их количества и формы, а также диагностика наследственных болезней, которые возникают в результате изменения числа и структуры хромосом.

- Биохимический метод

Определение местоположения и характер мутации в генах

- Метод генетики соматических клеток

Анализ генетических процессов, происходящих в соматических клетках

- Метод исследования патологии обмена веществ
- Метод полимеразной цепной реакции
- Метод пиросеквенирования

• Анализ исследований пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и состояниями, требующими уточнения диагноза, в том числе биохимических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и молекулярно-генетических методов исследования, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.

• Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных исследований пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе биохимических, цитогенетических и молекулярно-генетических методов диагностики

• Использовать и применять в процессе постановки диагноза врожденных и (или) наследственных заболеваний электронные поисково-диагностические программы и базы данных информационные системы, в том числе с использованием информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», по врожденным и (или) наследственным

заболеваниям и вариантам последовательности ДНК генома человека в процессе постановки диагноза врожденных и (или) наследственных заболеваний

5. Содержание программы (индексы в соответствии с учебным планом)

Индекс	Наименование дисциплин (модулей), разделов, тем
Б1	Дисциплины
Б1.Б	Базовая часть
Б1.Б.1	Лабораторная генетика
Б1.Б.1.1	Раздел 1. «Общие генетические исследования»
Б1.Б.1.2	Раздел 2. Лабораторные методы исследований в норме и при патологии
Б1.Б.2	Педагогика
Б1.Б.2.1	Раздел 1. Общие основы педагогики высшего профессионального образования.
Б1.Б.2.2	Раздел 2. Дидактика высшей медицинской школы
Б1.Б.3	Лабораторная генетика при чрезвычайных ситуациях
Б1.Б.3.1	Раздел 1. Нормативно-правовые основы Всероссийской службой медицины катастроф. Подвижные формирования медицины катастроф Минздрава РФ
Б1.Б.3.2	Раздел 2. Организация и проведение лечебно-эвакуационных мероприятий пострадавшим в чрезвычайных ситуациях мирного и военного времени
Б1.Б.3.3	Раздел 3. Организация и проведение мероприятий по защите населения, больных и медицинских работников от вредных и опасных факторов природного и техногенного происхождения.
Б1.Б.3.4	Раздел 4. Организация и проведение мероприятий по медико-психологической помощи населению, медицинским работникам и спасателям при чрезвычайных ситуациях
Б1.Б.3.5	Раздел 5. Организация и оказание медицинской помощи при ликвидации медико-санитарных последствий чрезвычайных ситуаций химической природы.
Б1.Б.3.6	Раздел 6. Организация и оказание медицинской помощи при ликвидации медико-санитарных последствий чрезвычайных ситуаций радиационной природы.
Б1.Б.3.7	Раздел 7. Организация и проведение противозидемических мероприятия при ликвидации последствий чрезвычайных ситуаций
Б1.Б.4	Общественное здоровье и здравоохранение
Б1.Б.4.1	Раздел 1. Основы общественного здоровья организации здравоохранения и медицинского права
Б1.Б.5	Патология
Б1.Б.5.1	Раздел 1. Задачи и методы патологоанатомической службы. Документация патологоанатомического отделения
Б1.Б.5.2	Раздел 2. Диагноз, структура и логика клинического и патологоанатомического диагнозов. Международная классификация и номенклатура болезней. Понятие об основном заболевании, осложнении, сопутствующем заболевании. Комбинированное основное заболевание: конкурирующее, сочетанное, фоновое. Категории расхождения.

Б1.Б.5.3	Раздел 3. Вскрытие. Клинико-анатомический анализ. Сопоставление клинического и патологоанатомического диагнозов, выявление диагностических ошибок и их анализ. Заполнение медицинского свидетельства о смерти.
Б1.Б.5.4	Раздел 4. Биопсия: цели, задачи, виды, правила взятия. Порядок направления материала на морфологическое исследование.
Б1.Б.5.5	Раздел 5. Ятрогении в практике врача-кардиолога
Б1.Б.5.6	Раздел 6. Клинико-анатомические сопоставления в аспекте оценки качества прижизненной диагностики и лечения (патологоанатомическая экспертиза). Принципы организации комиссии по изучению летальных исходов, работы лечебно-контрольной комиссии и клинико-анатомических конференций.
Б1.Б.5.7	Раздел 7. Понятие о доброкачественных и злокачественных опухолях. Принципы классификации опухолей из разных тканей. Классификация наиболее часто встречающихся опухолей по системе TNM. Примеры формулировки диагнозов.
Б1.Б.5.8	Раздел 8. Формулировка клинического и патологоанатомического диагноза болезней системы кровообращения.
Б1.Б.5.9	Раздел 9. Формулировка и сопоставление клинического и патологоанатомического диагноза болезней органов дыхания.
Б1.Б.5.10	Раздел 10. Формулировка и сопоставление клинического и патологоанатомического диагноза болезней системы пищеварения.
Б1.В	Вариативная часть
Б1.В.ОД	Обязательные дисциплины
Б1.В.ОД.1	Лекарственный мониторинг
Б1.В.ОД.2	Симуляционный курс
Б1.В.ОД.2.1	Раздел 1. Принципы организации симуляционного обучения.
Б1.В.ОД.2.2	Раздел 2. Обеспечение проходимости верхних дыхательных путей.
Б1.В.ОД.2.3	Раздел 3. Принципы оказания базовой сердечно-легочной реанимации.
Б1.В.ОД.2.4	Раздел 4. Принципы оказания специализированной СЛР.
Б1.В.ОД.2.5	Раздел 5. Принципы проведения СЛР в особых ситуациях.
Б1.В.ОД.2.6	Раздел 6. Острая кровопотеря.
Б1.В.ОД.2.7	Раздел 7. Алгоритм обследования в клинике внутренних болезней.
Б1.В.ОД.2.8	Раздел 8. Клинико-лабораторный мониторинг в клинике внутренних болезней.
Б1.В.ОД.2.9	Раздел 9. Принципы диагностики и лечения острых аллергических реакций.
Б1.В.ОД.2.10	Раздел 10. Принципы оказания неотложной помощи при острой дыхательной недостаточности.
Б1.В.ОД.2.11	Раздел 11. Принципы оказания неотложной помощи при заболеваниях сердечно-сосудистой системы.
Б1.В.ОД.2.12	Раздел 12. Принципы оказания неотложной помощи при нарушении сознания.
Б1.В.ОД.2.13	Раздел 13. Принципы оказания помощи беременным женщинам.
Б1.В.ОД.2.14	Раздел 14. Принципы нутритивной терапии и поддержки

Б1.В.ДВ	Дисциплины по выбору
Б1.В.ДВ.1	Химикотоксикологические исследования
Б1.В.ДВ.2	Цитогенетика (адапт)
Б2	ПРАКТИКИ
Базовая часть	
Б2.1	Базовая (клиническая): стационарная и амбулаторно-поликлиническая
Вариативная часть	
Б2.2	Вариативная
Б3	ГОСУДАРСТВЕННАЯ ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ
Программа государственной итоговой аттестации и фонд оценочных средств основной профессиональной образовательной программы – программы подготовки кадров высшей квалификации (программы ординатуры) по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика	
ФТД	Факультативы
ФТД.1	Гематология
ФТД.2	Цитология

6. Государственная итоговая аттестация

По завершении изучения дисциплин проводится промежуточная оценка достигнутых результатов обучения (знаний, умений и навыков) как элементов формируемых компетенций. Оценка сформированности компетенций осуществляется в рамках государственной итоговой аттестации.

Государственная итоговая аттестация относится к Блоку 3 Базовой части Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности **31.08.06 Лабораторная генетика**.

Государственная итоговая аттестация обучающихся по основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности **31.08.06 Лабораторная генетика** направлена на выявление теоретической и практической подготовки врача по лабораторной генетике 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**.

7. Оценивание результатов государственной итоговой аттестации:

7.1. Оценивание результатов 1 этапа ГИА – компьютерного тестирования

Количество правильно решенных тестовых заданий:

90 % и более правильных ответов - "отлично",

80-89 % правильных ответов – «хорошо»,

70-79% правильных ответов – «удовлетворительно»,

менее 70% правильных ответов - "неудовлетворительно".

7.2. Оценивание результатов 2-го этапа ГИА (практические навыки и умения):

- Оценка «отлично» выставляется обучающемуся быстро и правильно справляющемуся с решением практических задач, способному определить показания для проведения лабораторных обследований и трактовать их результаты, определить план лабораторного обследования больных, владеющему приемами и практическими навыками по изучаемой дисциплине в полном объеме.

- Оценка «хорошо» выставляется обучающемуся справившемуся с решением практических задач, способному определить основные показания для проведения лабораторных обследований и трактовать их результаты, определить план лабораторного обследования больных, однако допускающему несущественные неточности при выполнении практических навыков по изучаемой дисциплине.

- Оценка «удовлетворительно» ставится обучающемуся, который испытывает затруднения в решении практических задач, способному определить основные показания для проведения лабораторных обследований, способному определить план лабораторного обследования больных, однако выполняющему практические навыки по изучаемой дисциплине в неполном объеме (но более 50%).

- Оценка «неудовлетворительно» ставится обучающемуся, который не в состоянии решить практические задачи, затрудняющемуся определить основные показания для проведения лабораторных обследований, определить план лабораторного обследования и лечения больных, не способному выполнить более 50% практических навыков по изучаемой дисциплине. Как правило, оценка «неудовлетворительно» ставится обучающимся, которые не могут приступить к профессиональной деятельности по изучаемой дисциплине.

7.3. *Оценивание результатов 3-го этапа ГИА*

7.3.1. *Собеседование по экзаменационному билету, по вопросам учебных дисциплин базовой части Блока 1 программы ординатуры (общественное здоровье и здравоохранение, педагогика, медицина чрезвычайных ситуаций, патология)*

Результаты собеседования оцениваются по четырехбалльной системе.

Оценка «отлично» выставляется в случае, если ординатор:

- дает полные, исчерпывающие и аргументированные ответы на все основные и дополнительные экзаменационные вопросы;
- ответы на вопросы отличаются логической последовательностью, четкостью в выражении мыслей и обоснованностью выводов;
- демонстрирует знание источников (нормативно-правовых актов, литературы, понятийного аппарата) и умение ими пользоваться при ответе.

Оценка «хорошо» выставляется в случае, если ординатор:

- дает полные, исчерпывающие и аргументированные ответы на все основные и дополнительные экзаменационные вопросы;
- ответы на вопросы отличаются логичностью, четкостью, знанием понятийного аппарата и литературы по теме вопроса при незначительных упущениях при

ответах;

- имеются незначительные упущения в ответах.

Оценка «удовлетворительно» выставляется в случае, если ординатор:

- дает неполные и слабо аргументированные ответы на вопросы, демонстрирующие общее представление и элементарное понимание существа поставленных вопросов, понятийного аппарата и обязательной литературы

Оценка «неудовлетворительно» выставляется в случае, если ординатор:

- демонстрирует незнание и непонимание существа поставленных вопросов.

7.3.2. Собеседование по типовой экзаменационной ситуационной задаче

Результат работы с ситуационной задачей оценивается по системе: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка «отлично» - ординатор правильно и полноценно оценил клиническую ситуацию, определил основные патологические синдромы, правильно оценил результаты всех дополнительных методов обследования, отвечает на заданные вопросы, демонстрирует свободное владение материалом, умение применять знания в конкретной ситуации; не допускает неточностей (ошибок), анализирует результаты собственных действий.

Оценка «хорошо» - ординатор правильно и полноценно оценил клиническую ситуацию, определил основные патологические синдромы, правильно оценил результаты всех дополнительных методов обследования, отвечает на заданные вопросы, демонстрирует достаточный уровень владения материалом в конкретной ситуации; допускает некоторые неточности (малозначительные ошибки), которые самостоятельно обнаруживает и быстро исправляет, анализирует результаты собственных действий.

Оценка «удовлетворительно» - ординатор правильно, но неполноценно оценил клиническую ситуацию, не смог выделить все патологические синдромы, правильно, но неполноценно изучил результаты всех дополнительных методов обследования, отвечает на заданные вопросы не в полном объеме, демонстрирует ограниченное владение материалом в конкретной ситуации; допускает неточности (ошибки), которые обнаруживает и быстро исправляет после указания на них членов государственной экзаменационной комиссии, анализирует результаты собственных действий.

Оценка «неудовлетворительно» - ординатор не смог полноценно и грамотно оценить клиническую ситуацию, неправильно выделил основные патологические синдромы, плохо ориентируется в результатах дополнительного обследования, не ориентирован в основных вопросах специальности, установленных программой государственной итоговой аттестации, или делает грубые ошибки при их выполнении, не может самостоятельно исправить ошибки.

Успешное прохождение государственной итоговой аттестации является основанием для выдачи выпускнику диплома установленного образца об окончании ординатуры, подтверждающего получение высшего образования по специальности **31.08.06 Лабораторная генетика.**

Обучающимся, не прошедшим государственную итоговую аттестацию или получившим на государственной итоговой аттестации оценку «неудовлетворительно», выдается справка об обучении или о периоде обучения по образцу, установленному Университетом.

8. Примерная тематика типовых экзаменационных вопросов

1. Содержание предмета генетики. Цели и задачи общей и медицинской генетики. Перспективы развития и значение генетики для медицины. Роль отечественных ученых.
2. Закономерности наследования признаков. Первый и второй закон Менделя. Правило «чистоты гамет», его цитологические основы. Особенности гибридологического метода.
3. Дигибридное и полигибридное скрещивания. Третий закон Менделя. Математические формулы расщепления. Цитологические основы независимого комбинирования признаков. Менделирующие признаки у человека.
4. Анализирующее и возвратное скрещивание, его значение для генетического анализа.
5. Аллельные гены. Множественный аллелизм, его происхождение. Примеры множественных аллелей у человека: наследование групп крови системы АВО (H).
6. Генотип и фенотип. Определение и классификация фенотипических признаков. Взаимодействие аллельных генов в системе генотипа (полное и неполное доминирование, кодоминирование и сверхдоминирование). Свойства генов (специфичность, дискретность действия, стабильность, наличие аллельных состояний и др.).
7. Генотип как система взаимодействующих генов. Взаимодействие неаллельных свободно комбинирующихся генов. Комплементарность и эпистаз. Молекулярный механизм рецессивного эпистаза (наследование «бомбейской» группы крови).
8. Моногенное и полигенное наследование. Полимерия, ее формы. Примеры полигенных признаков у человека и закономерности их наследования (генетические схемы).

9. Клеточные механизмы генетических процессов. Хромосомы – материальные основы наследственности. Морфология метафазных хромосом, их химический состав. Типы метафазных хромосом.

10. Нуклеосомная организация эукариотических хромосом. Уровни компактизации хроматина. Особенности строения нуклеоида прокариот.

9. Примеры типовых экзаменационных тестовых заданий

Задание №1		
По аутосомно-рецессивному типу наследуются:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. врожденные пороки сердца
2)	-	Б. эпилепсии
3)	-	В. пилоростеноз
4)	-	Г. семейная эмфизема легких
5)	+	Д. фенилкетонурия

Задание №2		
По аутосомно-доминантному типу наследуются:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	-	А. шизофрения
2)	-	Б. эпилепсия
3)	-	В. гипоспадия
4)	-	Г. агенезия почек
5)	+	Д. ахондроплазия

Задание №3		
Если один из супругов имеет группу крови А, а другой В, то у них могут родиться дети с		

группой крови:

- 1) 0;
- 2) А;
- 3) В;
- 4) АВ

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	А. правильный ответ 1 и 2
2)	-	Б. правильный ответ 2 и 3
3)	-	В. правильный ответ 3 и 4
4)	-	Г. правильный ответ 2, 3 и 4
5)	+	Д. правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Задание №4

Если оба супруга, имеют группу крови АВ, то у них не может быть детей с группой крови:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	А. 0
2)	-	Б. А
3)	-	В. В
4)	-	Г. АВ

Задание №5

Рецессивной, сцепленной с X-хромосомой, аномалией является:

- 1) гемофилия;
- 2) прогрессивная мышечная дистрофия Дюшенна;
- 3) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (Г-6-ФД);
- 4) синдром Хантера

10. Примеры типовых экзаменационных ситуационных задач

Задача №1.

В медико-генетическую консультацию по направлению акушера-гинеколога обратилась женщина 26 лет для уточнения диагноза по поводу невынашивания беременностей. Из акушерского анамнеза известно, что две беременности закончились самопроизвольным прерыванием на сроке 7-8 недель. Из семейного анамнеза известно, что родная сестра обратившейся, после одного самопроизвольного выкидыша в сроке 7 недель, родила недоношенного ребёнка с множественными пороками развития, который умер на 2-ой день жизни. Родословная со стороны мужа обратившейся – без особенностей. Объективно: правильного телосложения, пониженного питания, без фенотипических дизморфий; гинекологический статус – здорова.

Вопрос №1: Какие клинические данные необходимы для уточнения диагноза?

Вопрос №2: Какое специализированное генетическое обследование необходимо провести обратившейся?

Вопрос №3: Есть ли необходимость в проведении такого же обследования родственникам обратившейся? Если да, то кому; если нет, то почему?

Вопрос №4: Тактика ведения в зависимости от результатов обследования.

Вопрос №5: Прогноз потомства для обратившейся.

Ответ №1: Необходимо провести тщательное обследование пациентки в кабинете по невынашиванию (гормональный статус, иммунологические исследования и т.д.).

Ответ №2: Из генетических исследований необходимо провести цитогенетическое обследование супругам.

Ответ №3: Необходимо провести цитогенетическое обследование в семье сестры пробанда, так как множественные пороки развития у ребёнка и выкидыши малых сроков могут быть обусловлены хромосомной патологией.

Ответ №4: Если у пробанда выявляется сбалансированная транслокация, то при последующих беременностях необходимо проводить пренатальную диагностику.

Ответ №5: При наличии транслокации риск для потомства следует отнести к высокому генетическому риску, при нормальном кариотипе и невыявленных гинекологических отклонениях риск относят к среднему генетическому риску (при наличии двух выкидышей).

Задача №2.

К генетику обратилась мать 15-летнего мальчика с жалобами на задержку полового развития сына. Из анамнеза известно, что ребёнок от 1 беременности, срочных родов.

Раннее развитие – без особенностей, прививки – по возрасту. С 6 лет отмечались некоторые особенности в поведении (аутистические черты). В настоящее время учится в 9 классе общеобразовательной школы, успевает на 3, 4. По характеру замкнутый, друзей не имеет. Объективно: рост – 176 см, масса 82 кг, евнухоидное телосложение, отложение жира по «женскому типу», высокая талия, гинекомастия, скудное оволосение на лобке, в подмышечных впадинах, отсутствуют волосы над верхней губой. Голос высокий. Пальпаторно определяется некоторая гипоплазия яичек. Семейный анамнез без особенностей, есть здоровый сибс 5 лет.

Вопрос №1: Предположительный диагноз.

Вопрос №2: Какие дополнительные методы обследования можно назначить для уточнения диагноза?

Вопрос №3: Какими генетическими методами необходимо подтвердить диагноз?

Вопрос №4: Каков прогноз репродукции для пробанда?

Вопрос №5: Каков риск по данной патологии для потомства здорового сибса?

Ответ № 1: Синдром Клайнфельтера.

Ответ №2: Необходимо провести исследование гормонального статуса, сделать спермограмму.

Ответ № 3: Необходимо цитогенетическое обследование пробанду.

Ответ № 4: Прогноз репродукции неблагоприятный, больные бесплодны.

Ответ № 5: У здорового сибса с нормальным кариотипом прогноз потомства благоприятный.

Задача №3.

К детскому гинекологу-эндокринологу направлена девочка 16 лет с жалобами на отставание в половом развитии, аменорею. При осмотре: рост 138 см, правильного телосложения, нормального питания, широкая грудная клетка, короткая шея, лимфатический отек правой кисти, отсутствуют вторичные половые признаки (молочные железы не развиты, пушковые волосы в подмышечных впадинах и на лобке). Гинекологический статус: наружные половые органы сформированы правильно по женскому типу, матка гипоплазирована, яичники – в виде соединительнотканых тяжей.

Вопрос №1: Предположительный диагноз.

Вопрос №2: Какие лабораторные исследования необходимо провести девочке?

Вопрос №3: Какие генетические методы подтвердят диагноз?

Вопрос №4: Репродуктивный прогноз для пробанда?

Вопрос №5: Какие виды коррекции можно порекомендовать в данном случае?

Ответ № 1: Синдром Шерешевского-Тернера.

Ответ № 2: Исследование гормонального статуса, R-грамма области турецкого седла, R-грамма кистей рук (определение костного возраста).

Ответ № 3: Для подтверждения диагноза необходимо цитогенетическое обследование.

Ответ № 4: Репродуктивный прогноз неблагоприятный, больные бесплодны.

Ответ № 5: Можно порекомендовать по возможности гормональную коррекцию – помочь девочке подрасти, частично сформировать вторичные половые признаки.

Задача №4

В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с целью прогноза потомства в связи с патологией у первого ребёнка. Ребёнок от 1-ой беременности. На 8 неделе была «аллергическая реакция» в виде кожных высыпаний на лице, туловище и конечностях, незначительными катаральными явлениями, которые без лечения прошли в течение недели. Роды были срочные, самопроизвольные, без патологии. Раннее развитие ребенка – с отставанием. В 1,5 года диагностирована тугоухость. Диагноз – отставание в психоречевом развитии, врожденная катаракта, нейросенсорная тугоухость, врожденный порок сердца, незаращение Боталлова протока. Ребёнок правильного телосложения, выраженных дизморфий не выявлено.

Вопрос №1: Вирусы каких детских инфекций могут обладать выраженным тератогенным эффектом?

Вопрос №2: Какие сроки беременности являются наиболее опасными в связи с возможным развитием врожденных пороков?

Вопрос №3: С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

Вопрос №4: К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с фетальным краснушным синдромом?

Вопрос №5: Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку?

Ответ №1: Наиболее выраженным тератогенным эффектом обладает вирус краснухи.

Ответ №2: Наиболее опасным по развитию врожденных пороков является первый триместр беременности.

Ответ №3: Врожденные пороки развития следует дифференцировать с хромосомными и моногенными нарушениями.

Ответ №4: Риск повтора следует отнести к категории низкого генетического риска, так как у женщины формируется стойкий иммунитет к краснухе.

Ответ №5: Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.

Задача №5

Пациентка В., 13 лет. Жалобы на боли в области центрального участка нижней челюсти и моляров, усиливающиеся при смыкании зубов. За стоматологической помощью не обращалась. Объективный статус: Десневой край в области центральный резцов и первых моляров резко гиперемирован и отечен, пальпация болезненна. Пародонтальные карманы глубиной до 5 мм с гнойным экссудатом. Подвижность зубов I-II степени. Перкуссия 41, 31 зубов слегка болезненная. Преддверие полости рта – мелкое (глубина 1,0 см), уздечка нижней губы – короткая, сильная, при движении губы десневые сосочки отслаиваются. На ортопантограмме – остопароз костной ткани, костные карманы в области первых моляров до 3 мм, расширение периодонтальной щели в области 5 сегмента, отсутствие вершин межзубных промежутков. Выявлен первичный дефект нейтрофилов.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2: К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?

Вопрос №3: На основании чего данную стоматологическую патологию можно отнести в группу наследственных заболеваний?

Вопрос №4: Что может свидетельствовать о природе данной патологии?

Вопрос №5: Что является специфическим маркером данной патологии?

Ответ №1: Ювенильный быстро прогрессирующий пародонтит.

Ответ №2: Ювенильный быстро прогрессирующий пародонтит следует относить к мультифакториальному нарушению.

Ответ №3: Ювенильный быстро прогрессирующий пародонтит можно отнести у мультифакториальным заболеваниям на основании генеалогических данных, биохимических и иммунологических показателей (первичный дефект нейтрофилов).

Ответ №4: О мультифакториальной природе ювенильного пародонтита свидетельствует то, что заболевание чаще возникает у женщин, чем у мужчин, заболевание возникает чаще у детей больных, чем у их внуков, повторный риск для 2 ребенка выше, когда больны оба родителя.

Ответ №5: Специфическим маркером данной патологии является первичный дефект нейтрофилов.

11. Документы, регламентирующие содержание и организацию образовательного процесса при реализации программы ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика

Программа ординатуры представляет собой комплекс документов, который обновляется с учетом развития науки, культуры, экономики, техники, технологий и социальной сферы.

Совокупность документов, регламентирующих содержание и организацию образовательного процесса при реализации программы ординатуры:

- общая характеристика программы ординатуры,
- учебный план с распределением по годам обучения,
- календарный учебный график,
- рабочие программы дисциплин,
- программы практик,
- методические материалы,
- оценочные средства.

12. Условия реализации программы ординатуры

Университет 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 нескольким электронно-библиотечным системам (электронным библиотекам) и к электронной информационно-образовательной среде Университета.

Электронно-библиотечные системы (электронные библиотеки) и электронная информационно-образовательная среда Университета обеспечивает возможность доступа обучающегося из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее-«Интернет»), как на территории Университета, так и вне его.

Электронная информационно-образовательная среда Университета обеспечивает:

- доступ к учебным планам, рабочим программам дисциплин, 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 **31.08.06 Лабораторная генетика**;
- 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-телекоммуникационных технологий и квалификацией работников, ее использующих и поддерживающих.

Функционирование электронной информационно-образовательной среды должно соответствовать законодательству Российской Федерации.

Квалификация руководящих и научно-педагогических работников Университета соответствует квалификационным требованиям к медицинским и фармацевтическим работникам, утвержденным Министерством здравоохранения Российской Федерации, и квалификационным характеристикам, установленным в Едином квалификационном справочнике должностей руководителей, специалистов и служащих, в разделе «Квалификационные характеристики должностей руководителей и специалистов высшего профессионального и дополнительного профессионального образования», утвержденным приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 11 января 2011 г. №1н.

Доля штатных научно-педагогических работников (в приведенных к целочисленным значениям ставок) составляет не менее 70% от общего количества научно-педагогических работников Университета.

Реализация программы ординатуры обеспечивается руководящими и научно-педагогическими работниками Университета, 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, в общем числе научно-педагогических работников, реализующих программу ординатуры, составляет не менее 70%.

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%.

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%.

Необходимый для реализации программы ординатуры перечень материально-технического и учебно-методического обеспечения включает в себя специально оборудованные помещения для проведения учебных занятий, в том числе:

- аудитории, оборудованные мультимедийными и иными средствами обучения;
- аудитории, оборудованные фантомной и симуляционной техникой;
- анатомический зал и помещения, предусмотренные для работы с биологическими моделями;
- помещения, предусмотренные для оказания медицинской помощи пациентам, в том числе связанные с медицинскими вмешательствами, оснащенные специализированным оборудованием, медицинскими изделиями и расходным материалом в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Университета.

Университет обеспечен необходимым комплектом лицензионного программного обеспечения.

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, 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.