

**федеральное государственное бюджетное учреждение
«Национальный медицинский исследовательский центр онкологии
имени Н.Н. Блохина» Министерства здравоохранения Российской Федерации**
(ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина» Минздрава России)
Москва, Каширское шоссе, д. 24, 115522, тел. (499) 324-57-58, факс (499) 323-54-44,
e-mail: otdplan@ronc.ru, сайт <http://www.ronc.ru/> ОКПО01897624; ОГРН 1037739447525;
ИНН 7724075162; КПП 772401001

**АННОТАЦИЯ
ПРОГРАММЫ ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ)
ПРАКТИКИ БАЗОВОЙ
Специальность 31.08.30 Генетика**

Трудоемкость (з.е./час)	65 з.е./2340 часов
Цель практики	Закрепление теоретических знаний по медицинской генетике, развитие практических умений и навыков, полученных в процессе обучения в ординатуре, формирование профессиональных компетенций врача-генетика, приобретение опыта в решении реальных профессиональных задач.
Задачи практики	<ul style="list-style-type: none"> - Освоение врачами-ординаторами методов ведения утвержденных форм учетно-отчетной документации. - Освоение врачами-ординаторами принципов врачебной этики и деонтологии в медико-генетическом консультировании. - Освоение врачами-ординаторами методов проведения экспертизы временной нетрудоспособности и направления на медико-социальную экспертизу. - Освоение врачами-ординаторами подходов к решению стандартных задач профессиональной деятельности (диагностике, лечению, медико-генетическому консультированию и профилактике наследственной и врожденной патологии) с использованием информационных, библиографических ресурсов. - Осуществление врачами-ординаторами 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 обитания. - Освоение врачами-ординаторами ведения медицинской документации. - Освоение врачами-ординаторами сбора и анализа медико-статистической информации. - Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, - Освоению врачами-ординаторами основ скрининга и мониторинга наследственной и врожденной патологии в популяции. - Освоению врачами-ординаторами основ лекарственной терапии наследственных заболеваний. - Освоению врачами-ординаторами методов реабилитации больных с наследственной и врожденной патологией. - Приобретение врачами-ординаторами навыков диагностической работы, направленной на выявление наследственных форм

	заболеваний и факторов риска наследственной и врожденной патологии. - Освоению врачами-ординаторами программ скрининга наследственной и врожденной патологии в популяции.
Место практики в структуре образовательной программы	Базовая часть Блока 2 «Практики»
Формируемые компетенции	ПК-1, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Результаты освоения практики	<p>Знать:</p> <p>- Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний. Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний МКБ и МКФ.</p> <p>- Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа. Правила анализа медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Правила ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», в том числе информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК;</p> <p>- Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.</p> <p>Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.</p> <p>Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.</p> <p>Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний</p>

и их осложнений с учетом возрастных особенностей.

Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация. Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека. Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания. Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению. Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей. Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.

Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии (МКБ) Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (далее - МКФ).

- Критерии диагноза различных заболеваний; клиническую картину, особенности течения и возможные осложнения наиболее распространенных заболеваний; основные подходы к лечению и реабилитации пациентов с наследственной патологией и болезнями с наследственным предрасположением.
- Основные подходы к лечению, профилактике пациентов с наследственной патологией и болезнями с наследственным предрасположением. Клиническую картину, особенности течения и возможные осложнения наиболее распространенных заболеваний у различных возрастных групп.

Уметь:

- Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с врожденным и (или) наследственным заболеванием и здоровых носителей патогенных мутаций в генах.
- Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на

врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. Проводить диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями. Проводить санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и/или наследственных заболеваний. Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.

- Составлять план работы и отчет о работе. Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, и контролировать качество ее ведения. Проводить анализ медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Проводить сбор данных и ведение регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Использовать медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет», в том числе информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК. Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну.

- Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления диагноза врожденного и/или наследственного заболевания.

Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития. Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и/или наследственного заболевания. Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания. Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза. Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных

исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.

Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Применять при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания медицинские изделия в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, обеспечивать безопасность их применения. Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.

- Решать генетические задачи; синтезировать информацию о пациенте с целью определения патологии и причин, её вызывающих; наметить объём дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни для уточнения диагноза и получения достоверного результата. Проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.

—Объяснить характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию вариантов аномалий и пороков развития.

Владеть:

- Навыками назначения и контроля эффективности мероприятий по профилактике врожденных и наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Навыками организации и проведения скрининга на

врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининг беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовое обследование новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационный скрининг в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследование членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах. Определения медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах.

Навыками проведения диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

- Навыками составления плана работы и отчета о своей работе.

Навыками ведения медицинской документации, в том числе в форме электронного документа и контролирует качество ее ведения.

Навыками сбора и анализа основные медико-статистических показатели заболеваемости, инвалидности, смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Навыками ведения регистр семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Навыками работы по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности. Навыками сбора жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Проводит физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и/или наследственного заболевания. Навыками анализа информации, полученной от пациентов с врожденными и/или наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра. Навыками проведения генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Навыками составления плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления диагноза врожденного и/или наследственного заболевания. Направляет пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Направляет пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской

	<p>помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Направляет пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Оказывает консультативную помощь врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний. Устанавливает диагноз с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ).</p> <p>- Способностью применять полученные знания и умения в лечебно-профилактической работе; навыками информирования пациентов и их родственников в соответствии с требованиями правил «информированного согласия». Навыками проведения диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Навыками проведения санитарно-просветительской работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. Навыками проведения диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.</p> <p>- Способностью применять полученные знания и умения в лечебно-профилактической работе. Навыками информирования пациентов и их родственников в соответствии с требованиями правил «информированного согласия».</p>
<p>Основные этапы практики</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Обучающий симуляционный курс 2. Поликлиника взрослая 3. Поликлиника детская 4. Лаборатория
<p>Форма промежуточной аттестации</p>	<p>Зачет с оценкой</p>