

**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, 115478, тел. (499) 324-5758, факс (499) 323-5444,
e-mail: otdplan@ronc.ru, сайт <http://www.ronc.ru/> ОКПО01897624; ОГРН 1037739447525; ИНН 7724075162; КПП
772401001

**АННОТАЦИЯ
РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ
«ГЕНЕТИКА»**

Специальность 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика

Трудоемкость (з.е./час)	3 з.е./108 часов
Цель дисциплины	Практическая подготовка, систематизация, обновление, расширение знаний по генетике, необходимых специалисту при выполнении профессиональных обязанностей по специальности «Клиническая лабораторная диагностика».
Задачи дисциплины	Формирование базовых медицинских знаний по генетике; подготовка врача – клинической лабораторной диагностики, обладающего навыками генетики.
Место дисциплины в структуре образовательной программы	Вариативная часть Блока 1 «Дисциплины по выбору»
Формируемые компетенции	УК-1, ПК-1, ПК-5
Результаты освоения дисциплины	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> – Основные виды и формы мышления. Теоретические и экспериментальные подходы к исследованию. – 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, МКФ. – Анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии. Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или)

наследственными заболеваниями. 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. Этиологию и патогенез, молекулярные основы, патоморфологию, клиническую картину, классификацию, диагностику и дифференциальную диагностику, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей. Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификацию. Терминологию описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека. Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания. Перечень лабораторных исследований 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).

Уметь:

- Использовать полученные знания в научных исследованиях и практической деятельности. Уметь выразить мысли словами.
- Назначать и осуществлять контроль эффективности 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. 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 установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания 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.

- 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 и (или) уточнения 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.

Владеть:

- Специальной терминологией. Навыками анализа и логического мышления интерпретирования полученных результатов научных исследований, постановке диагноза у онкологических больных.
- Навыками назначения и контроля эффективности 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; 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; проведения диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; проведения санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.

- Навыками сбора жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; проведения физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; анализа информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра; проведения генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; составления плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; направления 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; направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с порядками оказания

	<p>медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; установления диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее – МКБ).</p>
Основные разделы дисциплины	<p>–Общая генетика –Частная генетика</p>
Виды учебной работы	<p>Лекции, практические и семинарские занятия, самостоятельная работа ординатора</p>
Используемые информационные, инструментальные и программные средства	<p>Использование в процессе занятий мультимедийных презентаций. Решение проблемных ситуаций. Изучение методик и форм. Внеаудиторная работа: самостоятельная проработка отдельных элементов учебной дисциплины в соответствии с учебным планом.</p>
Формы текущего (рубежного) контроля	<p>Тестирование, решение ситуационных задач, опрос.</p>
Форма промежуточной аттестации	<p>Зачет</p>