

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Багрий Андрей Эдуардович

Должность: Проректор по учебно-образовательным вопросам

развитию здравоохранения

Дата подписания: 19.12.2024 09:02:30

Уникальный программный ключ:

2b055d886c0fdf89a246ad89f515b2adcf9f223c

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ «ДОНЕЦКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ М. ГОРЬКОГО»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Утверждаю

Проректор по последипломному  
образованию

профессор А.Э. Багрий



«27» июня 2024 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ  
Б1.В.ОД2 ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА  
профессиональной программы подготовки кадров высшей квалификации  
в ординатуре по специальности  
31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика**

Донецк 2024

### Разработчики программы

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1	Денисов Виктор Константинович	д.м.н., профессор	зав. кафедрой трансплантологии и клинической лабораторной диагностики
2	Кустов Дмитрий Юрьевич	к.м.н, доцент	Доцент кафедры трансплантологии и клинической лабораторной диагностики
3	Мельник Алла Васильевна		Ассистент кафедры трансплантологии и клинической лабораторной диагностики
4	Валигун Янина Сергеевна		Ассистент кафедры трансплантологии и клинической лабораторной диагностики

Рабочая программа дисциплины «Лабораторная генетика» обсуждена на учебно-методическом заседании кафедры трансплантологии и клинической лабораторной диагностики «18» 06. 2024 г., протокол № 10

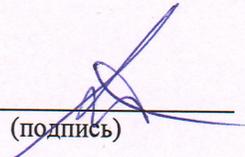
Зав. кафедрой, д.м.н., профессор

  
(подпись)

В.К. Денисов

Рабочая программа дисциплины «Лабораторная генетика» рассмотрена на заседании методической комиссии ФНМФО «20» 06.2024 г. протокол № 6

Председатель методической комиссии  
ФНМФО, д.м.н., профессор

  
(подпись)

А.Э. Багрий

Рабочая программа дисциплины «Лабораторная генетика» одобрена Советом ФНМФО «20» 06.2024 г. протокол № 10

Председатель Совета ФНМФО

  
(подпись)

Я.С. Валигун

## 1. Пояснительная записка.

Рабочая программа учебной дисциплины является нормативным документом, регламентирующим цели, ожидаемые результаты, содержание, условия и технологии реализации образовательного процесса, оценку качества подготовки обучающихся. Документ разработан на основании федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика (квалификация: врач-клинической лабораторной диагностики).

### 1. Цель и задачи учебной дисциплины

**Цель:** подготовка квалифицированного врача-клинической лабораторной диагностики, обладающего системой общепрофессиональных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности.

**Задачи:**

- формирование базовых, фундаментальных и специальных медицинских знаний по клинической лабораторной диагностике;
- подготовка врача-лаборанта, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углублённые знания смежных дисциплин;
- формирование навыков и умений в освоении новейших технологий и методик в сфере профессиональной деятельности;
- формирование, систематизации и структуризации знаний, расширение кругозора современных знаний в клинической лабораторной диагностике.
- формирование навыков и умений ведения необходимой медицинской документации.

### 2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы

Дисциплина «Лабораторная генетика» входит в вариативную часть Блока 1 «Дисциплины (модули)» учебного плана подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре.

### 3. Общая трудоемкость учебной дисциплины

Виды контактной и внеаудиторной работы	Всего часов
<b>Общий объем дисциплины</b>	36 / 1,0 з.е.
Аудиторная работа	24
Лекций	
Семинарских занятий	6
Практических занятий	18
Самостоятельная работа обучающихся	12
<b>Формы промежуточной аттестации, в том числе</b>	
Зачет	

### 5. Результаты обучения

Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения учебной дисциплины:

Категория компетенции	Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
<i>Общепрофессиональные компетенции (ОПК)</i>		
Деятельность в сфере информационных технологий	ОПК-1. Способен использовать информационно-коммуникационные	ОПК-1.1. Знает современные информационно-коммуникационные технологии и ресурсы применимые в научно-исследовательской, профессиональной деятельности и образовании.

	технологии в профессиональной деятельности и соблюдать правила информационной безопасности	<p>ОПК-1.2. Знает и умеет использовать современные информационно-коммуникационные технологии для повышения медицинской грамотности населения, медицинских работников.</p> <p>ОПК-1.3. Знает и умеет планировать, организовывать и оценивать результативность коммуникативных программ, кампаний по пропаганде здорового образа жизни.</p> <p>ОПК-1.4. Умеет работать в медицинской информационной системе, вести электронную медицинскую карту.</p> <p>ОПК-1.5. Знает основные принципы организации оказания медицинской помощи с использованием телемедицинских технологий, умеет применять их на практике.</p> <p>ОПК-1.6. Знает и умеет применять на практике основные принципы обеспечения информационной безопасности в медицинской организации.</p>
Организационно-управленческая деятельность	ОПК-2. Способен применять основные принципы организации и управления в сфере охраны здоровья граждан и оценки качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	<p>ОПК-2.1. Знает и умеет применять основные принципы организации и управления в сфере охраны здоровья граждан и оценки качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей.</p> <p>ОПК-2.2. Знает и умеет оценивать и прогнозировать состояние популяционного здоровья с использованием современных индикаторов и с учетом социальных детерминант здоровья населения.</p> <p>ОПК-2.3. Знает и умеет реализовывать основные принципы организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, направленные на профилактику заболеваний, укрепление здоровья населения и формирование здорового образа жизни.</p> <p>ОПК-2.4. Анализирует и оценивает качество оказания медицинской помощи с использованием современных подходов к управлению качеством медицинской помощи и основных медико-статистических показателей.</p>
<b>Профессиональные компетенции (ПК)</b>		
Выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности, консультирование медицинских работников и пациентов. Организация работы и управление лабораторией	ПК-1. Консультирование медицинских работников и пациентов	<p>ПК-1.1. Знать:</p> <p>1.1.1. Консультирование медицинских работников и пациентов по особенностям взятия, транспортировки и хранения биологического материала.</p> <p>1.1.2. Консультирование медицинских работников и пациентов по правилам и методам проведения исследований при выполнении клинических лабораторных исследований по месту взятия биологического материала (по месту лечения).</p> <p>1.1.3. Консультирование врача-клинициста на этапе интерпретации результатов клинических лабораторных исследований.</p> <p>1.1.4. Консультирование пациента по подготовке к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований (при заказе исследования пациентом).</p> <p>ПК-1.2. Уметь:</p> <p>1.2.1. Анализировать результаты клинических лабораторных исследований, клиническая верификация результатов. Составление клинико-лабораторного заключения по комплексу результатов клинических лабораторных исследований.</p> <p>ПК-1.3. Владеть:</p> <p>1.3.1. Определением перечня необходимых клинических лабораторных исследований для решения стоящей перед лечащим врачом диагностической задачи. Консультирование врача-клинициста по подготовке пациента к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований.</p>

	ПК-2. Организационно-методическое обеспечение лабораторного процесса	<p>ПК-2.1. Знать:</p> <p>2.1.1. Разработку и применение стандартных операционных процедур (СОП) по этапам клинико-лабораторного исследования.</p> <p>2.1.2. Составление рекомендаций по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала.</p> <p>2.1.3. Разработку и применение алгоритма извещения лечащих врачей при критических значениях лабораторных показателей у пациентов.</p> <p>2.1.4. Разработку и применение алгоритма по выдаче результатов клинических лабораторных исследований.</p> <p>ПК-2.2. Уметь:</p> <p>2.2.1. Составлять периодические отчеты о своей работе, работе лаборатории, по внутрिलाбораторному контролю и внешней оценке качества исследований.</p> <p>2.2.2. Анализировать и оценивать показатели деятельности лаборатории.</p> <p>ПК-2.3. Владеть:</p> <p>2.3.1. Управлением материально-техническими, информационными и кадровыми ресурсами лаборатории.</p>
	ПК-3. Выполнение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности	<p>ПК-3.1. Знать:</p> <p>3.1.1. Выполнение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности, требующих специальной подготовки (повышение квалификации), и составление клинико-лабораторного заключения по профилю медицинской организации (экспертные клинические лабораторные исследования): химико-микроскопических, гематологических, цитологических, биохимических, коагулологических, иммунологических, иммуногематологических, химико-токсикологических, для проведения терапевтического лекарственного мониторинга, молекулярно-биологических, генетических, микробиологических, в том числе бактериологических, паразитологических и вирусологических исследований.</p> <p>3.1.2. Выполнение процедур контроля качества методов клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности.</p> <p>ПК-3.2. Уметь:</p> <p>3.2.1. Разрабатывать и применять стандартные операционные процедуры по клиническим лабораторным исследованиям.</p> <p>ПК-3.3. Владеть:</p> <p>3.3.1. Подготовкой отчетов по результатам клинических лабораторных исследований.</p>
	ПК-4. Формулирование заключения по результатам клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности	<p>ПК-4.1. Знать:</p> <p>4.1.1. Оценку патофизиологических процессов в организме пациента на основании результатов клинических лабораторных исследований.</p> <p>ПК-4.2. Уметь:</p> <p>4.2.1. Формулировать и оформлять заключения по результатам клинических лабораторных исследований.</p> <p>4.2.2. Оценивать и интерпретировать результаты клинических лабораторных исследований.</p> <p>ПК-4.3. Владеть:</p> <p>4.3.1. Осуществлением клинической верификации результатов клинических лабораторных исследований.</p>

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен:**

**Знать:**

- нормативно-правовую базу по вопросам организации и контроля деятельности лабораторной службы, основы трудового законодательства;
- правила охраны труда и пожарной безопасности при работе в лаборатории;

- общие вопросы организации медико-генетической службы (в том числе лабораторной);
- принципы организации массового скрининга: 1) новорожденных на наследственные болезни обмена и нарушения слуха; 2) массового пренатального скрининга для выявления патологии плода, характеристику используемых методов;
- принципы организации селективного скрининга, характеристику используемых методов - показания и сроки беременности для проведения дородовой диагностики;
- методы дородовой диагностики;
- принципы диспансеризации пациентов и семей с наследственной патологией, подозрением на наследственные нарушения или их носительство;
- принципы создания информационно-поисковых систем для диагностики наследственных болезней;
- медицинскую этику; психологию профессионального общения; деонтологию;
- формы планирования и отчетности своей работы;
- правила оформления медицинской документации, заключений, выдачи справок;
- методики сбора и медико-статистического анализа о частоте и распространённости наследственной патологии, выявления факторов влияющих на изменение этих показателей;
- принципы организации и оказания медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях;
- общую и медицинскую генетику (в т.ч. клиническую);
- современную классификацию, этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения и дифференциальную диагностику наиболее часто встречающихся синдромов врождённых пороков развития (в том числе хромосомных), моногенных болезней и мультифакторных состояний;
- современные методы лабораторной (в том числе и специальные генетические) диагностики основных врождённых, наследственных и наследственно обусловленных нозологических форм и патологических состояний;
- знание основ обработки диагностической и медико-биологической информации с применением современных компьютерных технологий;
- принципы организации контроля качества лабораторных исследований; порядок и основные требования к его проведению;
- систему взаимодействия с больнично- поликлиническими учреждениями, родильными домами системой медико- социальной экспертизы, другими врачами-специалистами, службами, организациями, в том числе страховыми компаниями, ассоциациями врачей.

**Уметь:**

- получать информацию о состоянии здоровья консультирующегося (пациенте) и членах его семьи (составлять родословную, рассчитывать генетический риск и др.);
- выполнять перечень работ и услуг для профилактики манифестации клинических симптомов болезни, повторного случая рождения ребёнка с врождённой или наследственной патологией в отягощённых семьях и возникновения наследственной и врождённой патологии у детей супружеских пар из группы риска и др.;
- организовать и проводить противоэпидемические мероприятия в очаге инфекции, мероприятия при чрезвычайных ситуациях;
- в установленном порядке повышать профессиональную квалификацию;
- организовать и контролировать работу среднего медицинского персонала;

- вести необходимую медицинскую документацию;
- составлять план своей работы, отчет о работе медико-генетической консультации (кабинета) за год и проводить анализ этой работы;
- проводить анализ динамики частоты и распространённости врождённой и наследственной патологии в регионе;
- проводить анализ эффективности работы медико-генетической службы (медико-генетического консультирования, программ скрининга);
- осуществлять пропаганду медико-генетических знаний.

**Владеть:**

- методами медицинской генетики (клинико-генеалогическим, близнецовым, популяционно-статистическим, основными методами лабораторной диагностики);
- методикой сбора и оценки генеалогического, антенатального, перинатального, постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения заболевания;
- методикой оценки генетического риска;
- методикой медико-генетического консультирования;
- методикой оценки лабораторных и функциональных методов обследования пациента;
- методами лечения и профилактики врождённой и наследственной патологии;
- методами диспансеризации пациентов и членов их семей из группы риска по врождённой и наследственной патологии.

**ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ, УМЕНИЙ ВРАЧА-КЛИНИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ:**

- подготовить биологический материал для различных видов генетических исследований;
- определять уровень лабораторных маркеров наследственных и врожденных заболеваний при выполнении лабораторного этапа массового неонатального скрининга;
- пользоваться наиболее распространенными современными лабораторными приборами, аппаратами и программным обеспечением;
- применять лабораторно-генетические методы исследования в зависимости от типа наследственного заболевания;
- иметь современное представление об этиологии и патогенезе наследственных болезней, обусловленных разными типами мутаций;
- применить стандартные методы генетических лабораторных исследований;
- безупречно выполнить цитогенетические, биохимические и молекулярные исследования, оформить их результаты согласно требованиям международной номенклатуры или с использованием единиц системы СИ;
- внедрить систему обеспечения качества в работу различных отделений лабораторной службы медико-генетического центра;
- внедрить методику различных лабораторно-генетических исследований и утвердить ее;
- организовать проведение внутреннего лабораторного контроля качества различных генетических исследований;
- интерпретировать полученные данные лабораторных генетических исследований с учетом причин ложноположительных и ложноотрицательных результатов;
- проверить работу приборов и оборудования;

- подготовить инструкции по забору, транспортировке и хранению образцов биологического материала для различных лабораторно-генетических исследований;
- дать фенотипическое и клиническое толкование результатам различных лабораторно-генетических исследований;
- определить необходимость дополнительного лабораторно-генетического обследования пациента (пробанда);
- работать с контрольными образцами и сделать оценку результатов внешнего контроля качества;
- решить вопрос по организации работы отделений лабораторной службы медико-генетического центра;
- различать лабораторные методы, используемые при массовом неонатальном скрининге;
- знать особенности просеивающих, неинвазивных и инвазивных методов, используемых для пренатальной диагностики наследственных заболеваний;
- определять уровень лабораторных маркеров при выполнении биохимического скрининга беременных в 1 и 2 триместрах;
- знать принципы использования цитогенетических методов в зависимости от типа исследуемых клеток;
- уметь приготовить хромосомные препараты из разных клеточных культур, рутинно и дифференцированно их окрасить;
- знать особенности постановки молекулярно-генетических методов исследования.

## 6. Рабочая программа учебной дисциплины

### 6.1 Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах) и матрица компетенций

Индекс раздела/ № п/п	Наименование раздела (модуля) дисциплины	Всего часов	В том числе				Формируемые компетенции	Используемые образовательные технологии, способы и методы обучения	Формы текущего контроля успеваемости
			Лекции	Семинарские занятия	Практические занятия	Самостоятельная работа			
<b>Б1.В.ОД2</b>	<b>Лабораторная генетика</b>	<b>36</b>		<b>6</b>	<b>18</b>	<b>12</b>			
<b>1.</b>	Типы наследственных и врожденных заболеваний.	9		2	4	3	ОПК-1, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4	СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
<b>2.</b>	Лабораторные методы, используемые для пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний.	9		2	4	3	ОПК-1, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4	СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
<b>3.</b>	Организация и методы проведения массового неонатального скрининга наследственных	9		2	4	3	ОПК-1, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4	СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
<b>4.</b>	Цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии.	9			6	3	ОПК-1, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4	СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
	<b>Промежуточная аттестация</b>						ОПК-1, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4		Зачет
	<b>Общий объем подготовки</b>	<b>36</b>		<b>6</b>	<b>18</b>	<b>12</b>			

**В данной таблице использованы следующие сокращения:**

<b>Т</b>	тестирование	<b>Пр.</b>	оценка освоения практических навыков (умений)
<b>КПЗ</b>	клиническое практическое занятие	<b>ЗС</b>	решение ситуационных задач
<b>СЗ</b>	семинарское занятие	<b>Кл.С</b>	анализ клинических случаев
<b>СР</b>	самостоятельная работа обучающихся		

## 7. Рекомендуемые образовательные технологии.

В процессе освоения дисциплины используются следующие образовательные технологии, способы и методы формирования компетенций:

- семинарское занятие;
- клиническое практическое занятие;
- анализ клинических случаев;
- самостоятельная работа обучающихся.

## 8. Оценочные средства для контроля уровня сформированности компетенций (текущий контроль успеваемости, промежуточная аттестация).

### 8.1. Виды аттестации:

*текущий контроль учебной деятельности обучающихся* осуществляется в форме решения тестовых заданий, ситуационных задач, контроля освоения практических навыков.

*промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины (зачёт)* проводится в соответствии с утверждённым Положением о промежуточной аттестации обучающихся при освоении профессиональных программ подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре в ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. Промежуточная аттестация ординаторов после завершения изучения дисциплины «Лабораторная генетика» профессиональной программы по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика осуществляется посредством зачета. Зачет по дисциплине без оценки выставляется при условии отсутствия неотработанных пропусков и среднем балле за текущую успеваемость не ниже 3,0. Итоговое занятие не проводится

### 8.2. Показатели и критерии оценки результатов освоения дисциплины.

Оценка результатов освоения дисциплины проводится в соответствии с утверждённой Инструкцией по оцениванию учебной деятельности слушателей ФНМФО ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

### 8.3. Критерии оценки работы ординатора на семинарских и практических занятиях (освоения практических навыков и умений).

Оценивание каждого вида учебной деятельности ординаторов осуществляется стандартизовано в соответствии с принятой Инструкцией по оцениванию учебной деятельности слушателей ФНМФО ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

### 8.4. Образцы оценочных средств для текущего контроля успеваемости.

#### Пример тестовых заданий

1. У ребенка 6-ти месячного возраста отмечаются судороги, повышенная возбудимость, отставание в психомоторном развитии. Врач-педиатр-генетик предполагает заболевание с наследственным дефектом обмена. Укажите наиболее полное определение наследственных заболеваний обмена веществ:

- A. Сопровождающиеся умственной отсталостью
- B. Характеризующиеся хромосомными нарушениями
- C. \*Моногенно наследующиеся дефекты, для которых установлена связь мутантного гена с поврежденным звеном метаболизма
- D. Поддающиеся коррекции специальными диетами

2. При проведении массового неонатального скрининга необходимо исследование лабораторных маркеров заболевания и используется в качестве биологического материала:

- A. \*Пуповинная кровь
- B. Моча новорожденного
- C. Венозная кровь новорожденного
- D. Артериальная кровь новорожденного

3. Концентрации АФП и ХГЧ в крови беременной является скринирующим методом пренатальной диагностики для:

- A. Наследственных дефектов обмена аминокислот
- B. Врожденных пороков развития
- C. \*Хромосомной патологии
- D. Наследственных дефектов обмена углеводов

### **Образцы ситуационных заданий**

1. При рождении у девочки были выявлены следующие признаки: утолщение кожных складок на затылке, отек кистей рук и стоп. Ребенок родился с низкой массой тела. При генетическом исследовании выявлено, что вместо присущих женскому организму XX половых хромосом имеется лишь одна.

- 1. Назовите предполагаемый диагноз.
- 2. Может ли в будущем эта больная иметь детей?
- 3. Какова частота встречаемости данного заболевания?
- 4. Какие исследования необходимо провести для подтверждения диагноза?

#### **Эталон ответа:**

- 1. Синдром Шерешевского-Тернера. Страдают данным пороком женщины.
- 2. Нет не может, т.к. нарушение развития половых желез в раннем эмбриональном периоде. У ребенка с данным заболеванием вместо яичников образуются тяжи из соединительной ткани, матка недоразвита
- 3. Частота встречаемости синдрома одна на три тысячи родившихся девочек.
- 4. Определение содержания в крови гонадотропинов и эстрогенов. Определение полового хроматина и кариотипа

2. В медико-генетическую консультацию и гинекомастией обратился мужчина 18 лет. При внешнем обследовании врач обратил внимание на плотность яичек. В эякуляте – азоспермия. При кариологическом исследовании выявили 47 хромосом (47, XXY).

- 1. Назовите предполагаемый диагноз.
- 2. Может ли в будущем этот больной иметь детей?
- 3. Какова частота встречаемости данного заболевания?
- 4. Какие исследования необходимо провести для подтверждения диагноза?

#### **Эталон ответа:**

- 1. Синдром Клайнфельтера.
- 2. Нет не может, у данных больных бесплодие и нарушение половой функции.
- 3. Синдром Клайнфельтера является крайне распространенной патологией и встречается в мужской популяции с частотой 0,2 %
- 4. Определение полового хроматина и кариотипа.

## 9. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:

### 9.1. Тематический план практических и семинарских занятий

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин	Трудоёмкость (акад. час)	
		семинары	практические занятия
1	Типы наследственных и врожденных заболеваний.	2	4
2	Лабораторные методы, используемые для пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний.	2	4
3	Организация и методы проведения массового неонатального скрининга наследственных	2	4
4	Цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии.		6
	Всего	6	18

### 9.2. Тематический план самостоятельной работы обучающихся

№ п/п	Наименование темы дисциплины	Вид самостоятельной работы	Трудоёмкость (акад. час)
1	Типы наследственных и врожденных заболеваний.	Подготовка к СЗ, КПЗ.	3
2	Лабораторные методы, используемые для пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний.	Подготовка к СЗ, КПЗ.	3
3	Организация и методы проведения массового неонатального скрининга наследственных	Подготовка к СЗ, КПЗ.	3
4	Цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии.	Подготовка к СЗ, КПЗ.	3
	Всего		12

### 9.3. Методическое обеспечение учебного процесса:

1. Методические указания по дисциплине «Лабораторная генетика» для обучения ординаторов по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика, утверждены Ученым советом ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

## 10. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины:

### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

#### Основная литература:

1. Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика : учебное пособие / А. А. Кишкун. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 976 с. - ISBN 978-5-9704-3518-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435182.html> (дата обращения: 23.11.2022). - Режим доступа : по подписке.
2. Медицинские лабораторные технологии : руководство по клинической лабораторной диагностике : в 2 т. Т. 1 / под ред. А. И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 472 с. - ISBN 978-5-9704-2274-8. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL:

<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970422748.html> (дата обращения: 23.11.2022). - Режим доступа : по подписке.

3. Методы клинических лабораторных исследований [Текст] : [учебник] / Камышников В. С., Волотовская О. А., Ходюкова А. Б. и др. ; под ред. В. С. Камышникова . - 7-е изд. . - М. : МЕДпресс-информ , 2015 . - 735, [1] с. : ил., цв. ил.
4. Конопля А. И. Структурно-функциональные свойства эритроцитов в норме и при патологии [Текст]: [монография] / Конопля А. И., Прокопенко Л. Г., Долгарева С. А. и др. ; ГБОУ ВПО "Кур. гос. мед. ун-т" Минздравсоцразвития РФ . - Курск : Изд-во КГМУ , 2018 . - 190, [1] с. : ил., 4 л. цв. ил.

#### **Дополнительная литература:**

1. Миронова И. И. Общеклинические исследования: моча, кал, ликвор, мокрота [Текст] : учеб.-практ. рук. / Миронова И. И., Романова Л. А. , Долгов В. В. ; Минздрав РФ . - 3-е изд., испр. и доп. . - М.-Тверь : Триада , 2015 . - 419 с. : 840 цв. ил. . - Библиогр. : с. 410- 411
2. Александрова, Е. Н. Лабораторные методы диагностики в ревматологии / Е. Н. Александрова, М. М. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/970416501V0003.html> (дата обращения: 23.04.2023). - Режим доступа : по подписке.
3. Ильин, А. В. Лабораторные методы диагностики в эндокринологии / А. В. Ильин, С. А. Прокофьев, О. Ю. Гурова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/970406779V0001.html> (дата обращения: 23.04.2023). - Режим доступа : по подписке.
4. Камышников, В. С. О чем говорят медицинские анализы : справочное пособие / В. С. Камышников. - 5-е изд. - Москва : МЕДпресс-информ, 2015. - 304 с. – Текст : непосредственный.
5. Камышников В. С. Онкомаркеры [Текст] : методы определения, референтные значения, интерпретация тестов / Камышников В. С. . - 3-е изд. . - М. : МЕДпресс-информ , 2017 . - 120, [8] с.
6. Карманов Ф. И. Статистические методы обработки экспериментальных данных. Лабораторный практикум с использованием пакета MathCad: Электронный ресурс] / Карманов Ф. И., Острейковский В. А. . - М. : Абрис, 2015 . – Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru>

#### **Программное обеспечение и Интернет-ресурсы:**

1. Электронный каталог WEB-ОРАС Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России <http://katalog.dnmu.ru>
2. ЭБС «Консультант студента» <http://www.studmedlib.ru>
3. Научная электронная библиотека (НЭБ) eLIBRARY <http://elibrary.ru>
4. Научная электронная библиотека «КиберЛенинка» <https://cyberleninka.ru/>
5. PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

#### **Законодательные и нормативно-правовые документы:**

1. Конституция Российской Федерации;
2. Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
3. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;
4. Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по

- образовательным программам высшего образования – программам ординатуры, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 19.11.2013 № 1258 (зарегистрировано в Минюсте России 28.01.2014, регистрационный № 31136);
5. Номенклатура медицинских организаций, утвержденная приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 06.08.2013 № 529н (зарегистрировано в Минюсте России 13.09.2013, регистрационный № 29950);
  6. Перечень специальностей высшего образования – подготовки кадров высшей квалификации по программам ординатуры, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12.09.2013 № 1061 (зарегистрировано в Минюсте России 14.10.2013, регистрационный № 30163);
  7. Порядок проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования – программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), программам ординатуры, программам ассистентуры-стажировки, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 18.03.2016 № 227 (зарегистрировано в Минюсте России 11.04.2016, регистрационный № 41754);
  8. Порядок разработки примерных основных образовательных программ, проведения их экспертизы и ведения реестра примерных основных образовательных программ, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 28.05.2014 № 594 (зарегистрировано в Минюсте России 29.07.2014, регистрационный № 33335);
  9. Номенклатура должностей медицинских работников и фармацевтических работников, утвержденная приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20.12.2012 № 1183н (зарегистрировано в Минюсте России 18.03.2013, регистрационный № 27723);
  10. Квалификационные требования к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранение и медицинские науки», утвержденные приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 2.05.2023 № 206н (зарегистрировано в Минюсте России 23.10.2015, регистрационный № 39438);
  11. Положение о практике обучающихся, осваивающих основные профессиональные образовательные программы высшего образования, утвержденное приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 27.11.2015 № 1383 (зарегистрировано в Минюсте России 1.06.2023 № 73677);
  12. ФГОС ВО – подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 02.02.2022 № 111 (зарегистрировано в Минюсте России 14.03.2022, регистрационный № 67741);
  13. Профессиональный стандарт «Специалист в области клинической лабораторной диагностики», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 14.03.2018 № 145н (зарегистрировано в Минюсте России 03.04.2018, регистрационный № 50603);
  14. Квалификационная характеристика «Врач клинической лабораторной диагностики» (Единый квалификационный справочник должностей руководителей, специалистов и служащих; Раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения», Должности специалистов с высшим медицинским и фармацевтическим образованием. Утвержден Приказом Минздравсоцразвития России от 23.07.2010 г. № 541н г. Москва (ред. от 09.04.2018));
  15. Порядок применения организациями, осуществляющими образовательную

- деятельность, электронного обучения, дистанционных образовательных технологий при реализации образовательных программ, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 23.08.2017 № 816 (зарегистрировано в Минюсте России 18.09.2017, регистрационный № 48226);
16. Правила проведения лабораторных исследований, утвержденные приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 18.05.2021 № 464н (зарегистрировано в Минюсте России 01.06.2021, регистрационный № 63737);
  17. Устав ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России;
  18. Правила приема в ординатуру ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

#### **11. Материально-техническое обеспечение дисциплины:**

- учебные аудитории для занятий семинарского типа;
- учебные аудитории для текущего контроля и промежуточной аттестации: компьютерный класс;
- помещение для самостоятельной работы обучающихся;
- центр практической подготовки;
- ноутбуки, компьютеры, роутеры, принтеры, сканер, тематические стенды, диски с учебными материалами, типовыми наборами профессиональных моделей и результатов лабораторных и инструментальных исследований, доски, столы, стулья, кушетки;
- доступ к сети «Интернет», Wi-Fi обеспечение доступа в электронную информационно-образовательную среду (ЭИОС) и электронно-библиотечную систему (ЭБС) ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.