

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Есауленко Игорь Эдуардович
Должность: Ректор
Дата подписания: 31.09.2022 12:21:58
Уникальный программный ключ:
691eebef92031bef66ef61648f97525a2e2da8756

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.Н. БУРДЕНКО» МИНИСТЕРСТВА
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

УТВЕРЖДЕНО
решением цикловой методической
комиссии по координации подготовки
кадров высшей квалификации
протокол № 7 от 17.06.2022 г.
Декан ФПКВК
Е.А. Лещева
17 июня 2022 г.

Уровень высшего образования
подготовка кадров высшей квалификации

**Рабочая программа дисциплины «Методы лабораторной генетики»
для обучающихся по основным профессиональным образовательным программам
высшего образования (программам ординатуры) по специальности 31.08.05
«Клиническая лабораторная диагностика»**

факультет подготовки кадров высшей квалификации
курс - 1

кафедра – неврологии

всего **72 часа (2 зачётные единицы)**

контактная работа: **36 часов**

✓ практические занятия **36 часов**

внеаудиторная самостоятельная работа **32 часа**

контроль: **зачет 4 часа во 2-ом семестре**

Воронеж
2022 г.

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»

Цель: сформировать универсальные и профессиональные компетенции для последующей самостоятельной работы в должности врача-специалиста в области клинической лабораторной диагностики, для оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения.

Задачи:

Выпускник, освоивший программу ординатуры, готов решать следующие профессиональные задачи:

1. профилактическая деятельность:
 - 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;
2. диагностическая деятельность:
 - диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов на основе владения лабораторными методами исследования;
3. психолого-педагогическая деятельность:
 - формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;
4. организационно-управленческая деятельность:
 - 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

2. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»

2.1 Организация контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований

Владеть

1. Разработкой стандартных операционных процедур (далее - СОП) по обеспечению качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на всех этапах исследований
2. Организацией и проведением контроля качества цитологических, биохимических, молекулярно-биологических, генетических, исследований третьей категории сложности на преаналитическом этапе исследований
3. Организацией и проведением контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на аналитическом этапе, включая внутрилабораторный и внешний контроль качества исследований
4. Организацией и проведением контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на постаналитическом этапе

Уметь

1. Разрабатывать СОП по контролю качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
2. Организовывать и производить контроль качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований
3. Интерпретировать результаты внутрилабораторного и внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности

Знать

1. Правила проведения и критерии качества преаналитического этапа клинических лабораторных исследований третьей категории сложности, включая правильность взятия и оценку качества биологического материала
2. Правила проведения внутрилабораторного и внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на аналитическом этапе, методы оценки результатов исследований
3. Принципы оценки качества постаналитического этапа клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
4. Стандарты в области качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
5. Принципы разработки СОП в области контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности

2.2. Освоение и внедрение новых методов клинических лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики in vitro:

Владеть

1. Освоением новых методов клинических лабораторных исследований
2. Внедрением новых медицинских изделий для диагностики in vitro

3. Разработкой СОП по новым методам клинических лабораторных исследований и эксплуатации новых медицинских изделий для диагностики *in vitro*
4. Экспериментальной проверкой и установлением характеристик клинических лабораторных методов исследований (оценка прецизионности, правильности, линейности, определение "локальных" референтных интервалов)
5. Проверкой и при необходимости корректировкой результатов новых клинических лабораторных исследований
6. Составлением рекомендаций для медицинских работников и для пациентов по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала при внедрении новых клинических лабораторных исследований

Уметь

1. Обеспечивать условия на рабочем месте для внедрения новых медицинских изделий для диагностики *in vitro* и выполнения новых видов клинических лабораторных исследований
2. Организовывать и производить контроль качества новых методов клинических лабораторных исследований
3. Разрабатывать стандартные операционные процедуры по новым методам клинических лабораторных исследований и эксплуатации новых медицинских изделий для диагностики *in vitro*
4. Оценивать прецизионность и правильность лабораторной методики
5. Проверять линейность лабораторной методики
6. Рассчитывать референтный интервал лабораторного показателя

Знать

1. Основные принципы и методики осваиваемых клинических лабораторных исследований
2. Аналитические характеристики клинических лабораторных методов (прецизионность, правильность, специфичность, чувствительность) и их определение
3. Медицинские изделия, применяемые для диагностики *in vitro*
4. Методы расчета референтных интервалов лабораторных показателей
5. Аналитические характеристики внедряемых медицинских изделий для диагностики *in vitro*

2.3. Выполнение клинических лабораторных исследований третьей категории сложности:

Владеть

1. Проведением клинических лабораторных исследований третьей категории сложности с использованием медицинских изделий для диагностики *in vitro*, технологических процессов и технологий, для выполнения которых требуется специально подготовленный персонал (повышение квалификации), и с формулировкой лабораторного заключения по профилю медицинской организации - цитологических, биохимических, молекулярно-биологических, генетических исследований
2. Проведение контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности

3. Разработка и применение СОП по клиническим лабораторным исследованиям третьей категории сложности
4. Подготовка отчетов о деятельности, включая выполнение клинических лабораторных исследований третьей категории сложности

Уметь

1. Выполнять клинические лабораторные исследования третьей категории сложности и производить контроль их качества
2. Разрабатывать СОП по клиническим лабораторным исследованиям третьей категории сложности
3. Оценивать результаты контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
4. Составлять отчеты о проведенных клинических лабораторных исследованиях третьей категории сложности

Знать

1. Принципы лабораторных методов третьей категории сложности, применяемых в лаборатории: цитологических, биохимических, молекулярно-биологических, генетических исследований
2. Аналитические характеристики лабораторных методов третьей категории сложности и их обеспечение
3. Методы контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности и оценки их результатов

2.4. Внутрिलाбораторная валидация результатов клинических лабораторных исследований третьей категории сложности

Владеть

1. Соотнесением результатов клинических лабораторных исследований третьей категории сложности с референтными интервалами
2. Оценкой влияния непатологической и патологической вариации на результаты клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
3. Оценкой клинической информативности и необходимости экстренных действий
4. Учетом критической разницы лабораторных результатов
5. Использованием информационных систем и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет" с целью поиска информации, необходимой для профессиональной деятельности

Уметь

1. Использовать информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет"
2. Оценивать степень и значимость отклонения результата лабораторного исследования от референтного интервала
3. Оценивать влияние различных видов вариации на результаты клинических лабораторных исследований третьей категории сложности

Знать

1. Правила работы в информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"

2. Виды вариации результатов клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
3. Концепция референтных интервалов, методика расчета референтных интервалов лабораторных показателей
4. Коэффициент критической разницы лабораторного показателя, методика его расчета
5. Принципы обеспечения прослеживаемости результатов измерений и гармонизации клинических лабораторных исследований третьей категории сложности

2.5. Организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории и ведение медицинской документации

Владеть

1. Контролем выполнения должностных обязанностей находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории
2. Контролем выполнения находящимся в распоряжении медицинским персоналом лаборатории требований охраны труда и санитарно-противоэпидемического режима
3. Ведением медицинской документации, в том числе в электронном виде

Уметь

1. Организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории
2. Проводить внутренний аудит деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории
3. Обучать находящийся в распоряжении медицинский персонал лаборатории

Знать

1. Функциональные обязанности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории
2. Психология взаимоотношений в трудовом коллективе
3. Преаналитические и аналитические технологии клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
4. Принципы работы и правила эксплуатации медицинских изделий для диагностики *in vitro*
5. Основы управления качеством клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
6. Правила оказания первой помощи
7. Основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы
8. Правила действий при обнаружении пациента с признаками особо опасных инфекций

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»

Код компетенции и её содержание		Этап формирования компетенции
Универсальные компетенции (УК)		
УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу.	- текущий - промежуточный
Профессиональные компетенции		
<i>Профилактическая деятельность</i>		
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.	- текущий - промежуточный
ПК-2	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными.	- текущий - промежуточный
<i>Диагностическая деятельность</i>		
ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.	- текущий - промежуточный
<i>Лечебная деятельность</i>		
ПК-6	Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании медицинской помощи в рамках неврологических заболеваний.	- текущий - промежуточный

**4. СООТВЕТСТВИЕ КОМПЕТЕНЦИЙ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ,
ФОРМИРУЕМЫХ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ
ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»
ФУНКЦИЯМ ВРАЧА - СПЕЦИАЛИСТА В ОБЛАСТИ
КЛИНИЧЕСКОЙ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ**

КОД КОМПЕТЕНЦИИ И ЕЁ СОДЕРЖАНИЕ	Клинико-лабораторное обеспечение медицинской помощи				
	Организация контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований	Освоение и внедрение новых методов клинических лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i>	Выполнение клинических лабораторных исследований третьей категории сложности	Внутрилабораторная валидация результатов клинических лабораторных исследований третьей категории сложности	Организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории и ведение медицинской документации
УК-1	+	+	+	+	+
ПК-1		+			+
ПК-2		+		+	
ПК-5	+	+	+	+	+
ПК-6		+		+	

5. РАЗДЕЛЫ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ» И МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЕ СВЯЗИ С ДИСЦИПЛИНАМИ ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ (ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ) ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.05 «КЛИНИЧЕСКАЯ ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА»

№	Дисциплины ОПОП	Основы медицинской этики, деонтологии и клинической психологии в работе врача лабораторной диагностики	Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; их классификация	Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания	Этиология и патогенез, молекулярные основы, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, врожденных и (или) наследственных заболеваний	Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания к их назначению	Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований при диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания
1	Медицина чрезвычайных ситуаций	+					
2	Общественное здоровье и здравоохранение	+					
3	Педагогика	+					
4	Патологическая анатомия	+			+		
5	Патологическая физиология	+			+		
6	симуляционный курс: контроль качества лабораторных исследований	+	+	+	+	+	+
7	симуляционный курс: оказание медицинской	+					

	помощи в экстренной и неотложной форме и коммуникация с пациентом						
8	Инфекционные болезни	+					
9	Онкология	+					
10	Персонализированная медицина	+	+	+	+		
11	Микробиология	+					
12	Производственная практика	+	+	+	+	+	+

6. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ» В ЗАЧЕТНЫХ ЕДИНИЦАХ С УКАЗАНИЕМ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ, ВЫДЕЛЕННЫХ НА КОНТАКТНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ПРЕПОДАВАТЕЛЕМ И НА САМОСТОЯТЕЛЬНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Вид учебной работы	Всего часов	Всего зачетных единиц	Семестр
АУДИТОРНЫЕ ЗАНЯТИЯ (ВСЕГО)	40		
ЛЕКЦИИ	0		
ПРАКТИЧЕСКИЕ ЗАНЯТИЯ	36		
САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА	32	2	2
ПРОМЕЖУТОЧНАЯ АТТЕСТАЦИЯ	4		
ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ	72		

**7. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ «НЕВРОЛОГИЯ», СТРУКТУРИРОВАННОЕ ПО ТЕМАМ (РАЗДЕЛАМ) С
УКАЗАНИЕМ ОТВЕДЕННОГО НА НИХ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ И ВИДОВ ЗАНЯТИЙ**

7.1 Учебно-тематическое планирование дисциплины

№	наименование раздела	контактная работа (часов) 40		самостоятельная работа (часов) 32	(в т.ч. итог.зан) контроль (часов) 4	всего (часов) 72	виды контроля
		занятия лекционного типа 0	клинические практические занятия 36				
1.	Основы медицинской этики, деонтологии и клинической психологии в работе врача лабораторной диагностики		4	4	текущий контроль		✓ вопросы для устного собеседования
2.	Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация	0	4	6	текущий контроль		✓ вопросы для устного собеседования
3.	Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания	0	8	6	текущий контроль		✓ вопросы для устного собеседования
4.	Этиология и патогенез, молекулярные основы, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, врожденных и (или) наследственных заболеваний	0	8	6	текущий контроль		✓ вопросы для устного собеседования
5	Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний (цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический), показания к их назначению	0	8	6	текущий контроль		✓ вопросы для устного собеседования
6	Интерпретация лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	0	4	4	текущий контроль		✓ вопросы для устного собеседования
7	Промежуточная аттестация				зачет	4	✓ вопросы для устного собеседования
Общая трудоемкость						72	

7.3. Тематический план клинических практических занятий

Сокращения: В – вопросы; Т- тесты; З – задачи;

№ п/п	Тема	Компетенции	Содержание	Часы 36	Средства оценивания	Этапы оценивания
1.	Введение в медицинскую генетику	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Медицинская этика и деонтология. Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация.	8	В Т З	✓ Текущий ✓ Итоговый
2.	Определение типов наследования генных заболеваний	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания	8	В Т З	✓ Текущий ✓ Итоговый
3.	Патогенез наследственных заболеваний, как основа их диагностики	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, врожденных и (или) наследственных заболеваний.	8	В Т З	✓ Текущий ✓ Итоговый
4.	Методы медицинской генетики	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований. медицинские показания к их назначению	8	В Т З	✓ Текущий ✓ Итоговый
5.	Интерпретация результатов исследования	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	4	В Т З	✓ Текущий ✓ Итоговый

Практические занятия (5 восьмичасовых занятий) проводятся с 08.00 до 14.45.

7.4 Аудиторная самостоятельная работа

Аудиторная самостоятельная работа ординатора осуществляется под контролем и непосредственном участии преподавателя и определяется в соответствии с темой практического занятия, а знания, приобретаются в результате активной и творческой работы: самостоятельного осуществления целеполагания, сбора необходимой информации, ее анализа с разных точек зрения, выдвижения гипотезы, выводов, заключения, самоконтроля процесса получения знаний и его результатов.

Пример заданий для аудиторной самостоятельной работы ординатора

ЗАНЯТИЕ 2

«ОПРЕДЕЛЕНИЕ ТИПОВ НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ»

1. ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ

1. Кариотип при болезни Дауна:

- 1) 46 XX
- 2) 46XY
- 3) 45XO
- 4) 47XY+21

2. Кариотип при болезни Шерешевского-Тернера:

- 1) 46 XX
- 2) 46XY
- 3) 45XO
- 4) 47XY+21

3. Нормальный мужской кариотип:

- 1) 46 XX
- 2) 46XY
- 3) 45XO
- 4) 47XY+21

4. Тип наследования при спинальной амиотрофии тип II:

- 1) Аутосомно-доминантный
- 2) Аутосомно-рецессивный
- 3) Y-сцепленный
- 4) X-сцепленный рецессивный

5. Тип наследования при фенилкетонурии:

- 1) Аутосомно-доминантный
- 2) Аутосомно-рецессивный
- 3) Y-сцепленный
- 4) X-сцепленный доминантный

2. КЛИНИЧЕСКИЕ ЗАДАЧИ

Задача 1

У пациента с болезнью Марфана есть родной брат с такой же патологией, а также данные симптомы отмечаются у отца и деда по отцовской линии.

Вопросы:

1. Используйте семейно-генеалогический метод для иллюстрации типа наследования в данном случае.
2. Укажите тип наследования.
3. Назовите метод для окончательной диагностики данного заболевания.

Задача 2

Пациент - новорожденный, родившийся с низкой массой тела, гипотонией, низким баллом по шкале Апгар, на поздних сроках беременности отмечалось вялое шевеление плода. При осмотре ребенка отмечаются гипотрофии мышц и фасцикуляции. У матери родильницы была сестра со сходными симптомами, которая умерла в возрасте полутора лет.

Вопросы:

1. Используйте семейно-генеалогический метод для иллюстрации типа наследования в данном случае.
2. Укажите тип наследования.
3. Назовите метод для окончательной диагностики данного заболевания.

7.5 Тематический план внеаудиторной самостоятельной работы

Сокращения: В – вопросы; З – задачи; Р-реферат

№	Тема	Компетенции	Содержание	Часы 32 ч	Средства оценивания	Этапы оценивания
1.	Основы медицинской этики, деонтологии и клинической психологии в работе врача лабораторной диагностики	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Медицинская этика и деонтология: исторические аспекты развития.	4	В З Р	✓ текущий ✓ итоговый
2.	Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Евгеника, состояние проблемы на современном этапе. Генетический груз поколений.	6	В З Р	✓ текущий ✓ итоговый
3.	Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Развитие медицинской генетики, семейно-генеалогический метод – как основа генетической диагностики	6	В З Р	✓ текущий ✓ итоговый
4.	Этиология и патогенез, молекулярные основы, классификация, диагностика врожденных и (или) наследственных заболеваний	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Генные, хромосомные и геномные заболевания. Причины, проявления. Классификация по уровню поражения и по клиническим синдромам.	6	В З Р	✓ текущий ✓ итоговый
5.	Методы исследования наследственных заболеваний: цитогенетический, молекулярно-генетический и, биохимический.	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Основные принципы методов медицинской генетики: цитогенетический, молекулярно-цитогенетический, молекулярно-генетический и, биохимический.	6	В З Р	✓ текущий ✓ итоговый
6.	Интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Основные подходы к анализу результатов исследований, референтные значения, единицы измерений.	4	В З Р	✓ текущий ✓ итоговый

8. ПЕРЕЧЕНЬ РЕФЕРАТОВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»

1. Наследственные моторно-сенсорные невропатии.
2. Наследственная невропатия со склонностью к параличам от сдавления
3. Синдром Русси-Леви (наследственная атаксия-арефлексия)
4. Наследственные сенсорно-вегетативные невропатии
5. Семейная амилоидная невропатия
6. Болезнь Фабри
7. Танжеровская болезнь
8. Порфирийная полиневропатия
9. Миодистрофии Дюшена и Беккера
10. Лопаточно-плечевой синдром с деменцией
11. Лицелопаточно-плечевая миодистрофия Ландузи-Дежерина
12. Скапулоперонеальная миодистрофия Давиденкова
13. Конечностно-поясная миодистрофия Эрба—Рота
14. Миодистрофия Бетлема
15. Дистальные миодистрофии
16. Окулофарингеальная миодистрофия
17. Окулярная миодистрофия (прогрессирующая наружная офтальмоплегия Грефе)
18. Врожденная миодистрофия с лейкодистрофией
19. Острая злокачественная инфантильная спинальная амиотрофия Верднига—Гоффманна (спинальная амиотрофия I типа)
20. Хроническая инфантильная спинальная амиотрофия (спинальная амиотрофия II типа)
21. Ювенильная спинальная амиотрофия (болезнь Кугельберга-Веландер, или спинальная амиотрофия III типа)
22. Бульбоспинальная амиотрофия Кеннеди
23. Скапулоперонеальная спинальная амиотрофия Старка—Кайзера
24. Лицелопаточно-плечевая спинальная амиотрофия Феничела
25. Окулофарингеальная спинальная амиотрофия
26. Синдром MELAS (mitochondrial encephalomyopathy with lactic acidosis and stroke-like episodes) — митохондриальная энцефаломиопатия с лактат-ацидозом и инсультоподобными эпизодами
27. Синдром MERRF (myoclonic epilepsy with ragged fibres) - миоклонус-эпилепсия с разорванными красными волокнами
28. Семейная инфантильная миастения
29. Дистрофическая миотония
30. Врожденная миотония
31. Семейный гиперкалиемический паралич
32. Семейный гипокалиемический паралич
33. Семейный нормокалиемический паралич

9. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»

Фонд оценочных средств (ФОС) помимо выполнения оценочных функций характеризует, в том числе и образовательный уровень университета.

Качество фонда оценочных средств является показателем образовательного потенциала кафедр, реализующих образовательный процесс по соответствующим специальностям ординатуры.

ФОС текущего контроля используется для оперативного и регулярного управления учебной деятельностью ординаторов (в том числе самостоятельной). В условиях рейтинговой системы контроля результаты текущего оценивания ординатора используются как показатель его текущего рейтинга.

ФОС промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине предназначен для оценки степени достижения запланированных результатов обучения по завершению изучения дисциплины в установленной учебным планом форме - экзамена.

Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине «Методы лабораторной генетики» утвержден на заседании кафедры неврологии и соответствует Положению о фонде оценочных средств для текущей, промежуточной и государственной итоговой аттестации обучающихся по образовательным программам высшего образования – программам ординатуры в Федеральном Государственном бюджетном образовательном учреждении высшего образования «Воронежский Государственный медицинский университет имени Н.Н. Бурденко» Министерства Здравоохранения Российской Федерации (приказ ректора от 23.12.2016 № 927).

10. КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ СФОРМИРОВАННОСТИ КОМПЕТЕНЦИЙ ОРДИНАТОРА (УРОВНЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ) НА ОСНОВЕ БАЛЛЬНО-РЕЙТИНГОВОЙ СИСТЕМЫ ОЦЕНКИ ЗНАНИЙ

Расчет знаний рейтинга ординатора разработан на основании Положения о балльно-рейтинговой системе оценки знаний обучающихся по образовательным программам подготовки кадров высшей квалификации – ординатура в ФГБОУ ВО ВГМУ имени Н.Н. Бурденко Минздрава России (приказ ректора от 29.04.2022 № 294).

11. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»

11.1. Характеристика особенностей технологий обучения в Университете

Освоение образовательных программ проводится с применением электронного обучения, дистанционных образовательных технологий. Для этого создана и функционирует электронная информационно образовательная среда (ЭИОС), включающая в себя электронные информационные ресурсы, электронные образовательные ресурсы. ЭИОС обеспечивает освоение

обучающимися образовательных программ в полном объеме независимо от места нахождения обучающихся.

11.2. Особенности работы обучающегося по освоению дисциплины «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»

Обучающиеся при изучении учебной дисциплины используют образовательный контент, а также методические указания по проведению определенных видов занятий, рекомендации и пособия по данной дисциплине по работе с ним, разработанные профессорско-преподавательским составом (ППС) кафедр.

Успешное усвоение учебной дисциплины «Неврология» предполагает активное, творческое участие обучающегося на всех этапах ее освоения путем планомерной работы.

Обучающийся должен активно участвовать в выполнении видов практических работ, определенных для данной дисциплины. Проводимые на практических занятиях различных тестирований дают возможность непосредственно понять алгоритм применения теоретических знаний, излагаемых на лекциях и в учебниках. Остальные осваиваются обучающимися в ходе других видов занятий и самостоятельной работы над учебным материалом.

Следует иметь в виду, что все разделы и темы дисциплины «Методы лабораторной генетики» представлены в дидактически проработанной последовательности, что предусматривает логическую стройность курса и продуманную систему усвоения обучающимися учебного материала, поэтому нельзя приступать к изучению последующих тем (разделов), не усвоив предыдущих.

11.3. Методические указания для обучающихся по организации самостоятельной работы в процессе освоения дисциплины «Методы лабораторной генетики»

№	вид работы	контроль выполнения работы
1.	✓ подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе);	✓ собеседование
2.	✓ работа с учебной и научной литературой	✓ собеседование
3.	✓ ознакомление с видеоматериалами электронных ресурсов; ✓ решение заданий, размещенных на электронной платформе Moodle	✓ собеседование ✓ проверка решений заданий, размещенных на электронной платформе Moodle
4.	✓ самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с тематическим планом внеаудиторной самостоятельной работы	✓ тестирование ✓ решение задач
5.	✓ подготовка и написание рефератов, докладов на заданные темы	✓ проверка рефератов, докладов

6.	✓ выполнение индивидуальных домашних заданий, решение клинических задач, перевод текстов, проведение расчетов, подготовка клинических разборов	✓ собеседование ✓ проверка заданий ✓ клинические разборы
7.	✓ работа с тестами и вопросами и задачами для самопроверки	✓ тестирование ✓ собеседование
8.	✓ подготовка ко всем видам контрольных испытаний	✓ тестирование ✓ собеседование

11.4. Методические указания для обучающихся по подготовке к занятиям по дисциплине «Методы лабораторной генетики»

Занятия практического типа предназначены для расширения и углубления знаний обучающихся по учебной дисциплине, формирования умений и компетенций, предусмотренных стандартом. В их ходе обучающимися реализуется верификационная функция степени усвоения учебного материала, они приобретают умения вести научную дискуссию. Кроме того, целью занятий является: проверка уровня понимания обучающимися вопросов, рассмотренных на лекциях и в учебной литературе, степени и качества усвоения обучающимися программного материала; формирование и развитие умений, навыков применения теоретических знаний в реальной практике решения задач, анализа профессионально-прикладных ситуаций; восполнение пробелов в пройденной теоретической части курса и оказания помощи в его освоении.

Обучающийся должен изучить основную литературу по теме занятия, и, желательно, источники из списка дополнительной литературы, используемые для расширения объема знаний по теме (разделу), интернет-ресурсы.

12. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕТОДЫ ЛАБОРАТОРНОЙ ГЕНЕТИКИ»

Основная литература

1. Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика : учебное пособие / А. А. Кишкун. – Москва : ГЭОТАР–Медиа, 2019. – 1000 с. – ISBN 978–5–9704–4830–4. – URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970448304.html>. – Текст: электронный.
2. Лелевич, С. В. Клиническая лабораторная диагностика / С. В. Лелевич, В. В. Воробьев, Т. Н. Гриневич. – Санкт-Петербург : Лань, 2020. – 168 с. – ISBN 978-5-8114-5502-7. – URL: <https://e.lanbook.com/book/142239>. – Текст: электронный.
3. Ройтберг, Г. Е. Внутренние болезни. Лабораторная и инструментальная диагностика : учебное пособие / Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский. – 4-е изд. – Москва : МЕДпресс-информ, 2016. – 800 с. – ISBN 9785000300565. – URL: <https://www.books-up.ru/ru/book/vnutrennie-bolezni-laboratornaya-i-instrumentalnaya-diagnostika-216592/>. – Текст: электронный.

Дополнительная литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. Учебник. М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.
2. Никифоров, А. С. Общая неврология / А. С. Никифоров, Е. И. Гусев. – 2-е изд., испр. и доп. – Москва : ГЭОТАР–Медиа, 2013. – 704 с. – ISBN 978–5–9704–2661–6.–URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426616.html>. – Текст: электронный.
3. Никифоров, А. С. Частная неврология / А. С. Никифоров, Е. И. Гусев. – 2-е изд., испр. и доп. – Москва : ГЭОТАР–Медиа, 2013. – 768 с. – ISBN 978–5–9704–2660–9 –URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426609.html>. Текст: электронный.

12.3 МЕДИЦИНСКИЕ РЕСУРСЫ РУССКОЯЗЫЧНОГО ИНТЕРНЕТА

1. Электронно-библиотечная система "Консультант студента"–
<http://www.studmedlib.ru/>
2. Электронно-библиотечная система "Консультант врача" -
<http://www.rosmedlib.ru/>
3. База данных "Medline With Fulltext" на платформе EBSCOHOST
<http://www.search.ebscohost.com/>
4. Электронно-библиотечная система «Book-up» - <http://www.books-up.ru/>
5. Электронно-библиотечная система издательства «Лань» -
<http://www.e.lanbook.com/>
6. Электронно-библиотечная система «Айбукс» - <http://www.ibooks.ru/>
7. Справочно-библиографическая база данных «Аналитическая роспись российских медицинских журналов «MedArt» <http://www.medart.komlog.ru/>
8. Электронная библиотека ВГМУ им. Н.Н. Бурденко –
<http://www.lib.vrngmu.ru/>
9. Интернет-сайты, рекомендованные для непрерывного медицинского образования:
 - Портал непрерывного и медицинского образования врачей
<https://edu.rosminzdrav.ru/>

12.4 ПЕРЕЧЕНЬ ОТЕЧЕСТВЕННЫХ ЖУРНАЛОВ

1. Журнал неврологии и психиатрии имени Корсакова
2. Журнал международной медицины.
3. Лечащий врач
4. Клиническая медицина
5. Российский медицинский журнал
6. Consilium medicum

13 МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ «НЕВРОЛОГИЯ»

Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы (в соответствии с ФГОС)
Учебная комната в I корпусе БУЗ ВО ВОКБ №1, на базе РСЦ	1. тонометр, 2. стетоскоп, 3. набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, 4. камертон, 5. молоточек неврологический, 6. расходный материал в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью индивидуально, а также иное оборудование, необходимое для реализации программы ординатуры.
Учебная комната в I корпусе БУЗ ВО ВОКБ №1, на базе РСЦ	
Учебная комната в БУЗ ВО ВОДКБ №1.	
Учебная комната в неврологическом отделении для больных с инсультом БУЗ ВО БСМП №1	

Разработчики:

- 1.Ермоленко Н.А. – заведующий кафедрой неврологии, доктор медицинских наук
- 2.Золотарев О.В. – доцент кафедры неврологии, кандидат медицинских наук

Рецензенты:

1. Любимов А.В. - заведующий неврологическим отделением №1 БУЗ ВО «ВГКБСМП №10» по ГО г. Воронеж, доктор медицинских наук.
2. Маркин С.П. – доцент кафедры физической и реабилитационной медицины, гериатрии ИДПО, доктор медицинских наук.

Рабочая программа дисциплины «Неврология» по специальности 31.08.42 «Неврология» обсуждена на заседании кафедры «15» июня 2022 г. (протокол № 25).