Министерство здравоохранения Московской области
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ МОСКОВСКИЙ ОБЛАСТНОЙ НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ им. М. Ф. Владимирского

Документ подписан усиленной квалифицированной электронной подписью
СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТЕ ЭП

Сертификат: 77fe38a53d4260e98e4a514095e49ea8
Выдан: Казначейство России
Владелец: ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ "МОСКОВСКИЙ ОБЛАСТНОЙ НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ИМ. М.Ф.ВЛАДИМИРСКОГО"
Действителен: с 29.09.2022 по 23.12.2023

УТВЕРЖДАЮ

Директор _____ К.Э. Соболев

«__»_____2022 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА
(адаптационная дисциплина)

Специальность: 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика
Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре
Форма обучения очная
Срок освоения ООП 2 года
Лекции - 6 час
Практические занятия - 36 час
Семинары - 24 час
Самостоятельная работа – 33 час
Контроль – 9 час
Форма контроля - зачет
Всего- 108 час/ 3 з.е.

Москва 2022

Настоящая рабочая программа дисциплины «Лабораторная генетика» (адаптационная дисциплина) (Далее - рабочая программа дисциплины) является частью программы ординатуры по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика.

Рабочая программа дисциплины подготовлена на кафедре «Клиническая лабораторная диагностика (далее- кафедра) ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского авторским коллективом под руководством Шатохиной Светланы Николаевны, д.м.н., заведующего кафедрой

Составители:

№ п/п	**Фамилия, Имя, Отчество**	**Ученая степень, ученое звание**	**Занимаемая должность**	**Основное место работы**
1	Шатохина Ирина Сергеевна	к.м.н.	Доцент кафедры клинической лабораторной диагностики	Доцент кафедры клинической лабораторной диагностики
2	Тихонова Екатерина Николаевна		Ассистент кафедры клинической лабораторной диагностики	ЦКЛ МОНИКИ

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (Протокол № 1 от « 11 » февраля 2022 г.).

Заведующий кафедрой Шатохина С.Н.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности по специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика) (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утверждённый Приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «25» августа 2014 г. № 1047 (Далее – ФГОС ВО).
2. Общая характеристика образовательной программы.
3. Учебный план образовательной программы.

© Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Московской области «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского»

1. Цель и задачи дисциплины «Лабораторная генетика» (адаптационная дисциплина)

Цель освоения учебной дисциплины «Лабораторная генетика (адаптационная дисциплина)» состоит в совершенствовании знаний, достигнутых современной лабораторной цитогенетикой и владения методами цитогенетических и других видов исследований в клинико-диагностической лаборатории.

Задачи дисциплины:

1. Совершенствовать знания современной медицинской цитогенетики и применения их методов в клинической лабораторной практике.
2. Обучение практическим навыкам использования современных цитогенетических технологий и методов выявления дефектного звена метаболического пути для их применения в клинической лабораторной диагностике.
3. Ознакомление с современными возможностями и методами, направленными на выявление наследственной предрасположенности к широко распространенным (мультифакториальным) заболеваниям.
4. Получение знаний о современном оборудовании и диагностических наборах для проведения генетического анализа.

2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы ординатуры

Дисциплина «Лабораторная генетика» (адаптационная дисциплина) изучается во втором семестре обучения и относится к вариативной части программы, формируемой участниками образовательного процесса блока Б1 дисциплины. Является дисциплиной по выбору.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 З.Е

3. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы.

В результате освоения программы дисциплины «Бактериологические исследования» (адаптационная дисциплина) у обучающегося формируются следующие профессиональные компетенции (ПК):

№ п/п	Шифр компетенции	Содержание компетенции (или её части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны		
			Знать	Уметь	Владеть
1	ПК-5	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических	Основы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена веществ Основные принципы генетического скрининга	Проводить анализ на определенный метаболит; Интерпретировать результат исследования; Проводить контроль качества. определять показания к проведению	Знаниями по основным принципам генетического скрининга. Общими принципами назначения цитогенетического анализа и условиями его проведения.

		форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	кариотип человека в норме и при патологии -хромосомные болезни (геномные мутации, хромосомные мутации)	цитогенетического анализа	
2	ПК-6	готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	-методы цитогенетического исследования -общие принципы и особенности диагностики наследственных болезней обмена веществ; -основные принципы неонатального скрининга.	Осуществлять постановку лабораторных методом исследования с дифференциальной окраской и использованием компьютерных систем анализа изображений; - интерпретировать результат цитогенетического анализа; - проводить контроль качества цитогенетического анализа.	Владеть методами цитогенетического анализа, определения метаболитов, Методиками выявления дефектного звена метаболического пути посредством анализа (количественного, полуколичественного, качественного) метаболитов.

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов
Аудиторные занятия (АЗ)	**66**
Лекции (Л)	6
Практические занятия (ПЗ)	36
Семинары (С)	24
Самостоятельная работа ординатора (СРО)	**33**
Часы СР на подготовку к семинарским и практическим занятиям	6
Часы СР на подготовку к зачету с оценкой	3
Общая трудоёмкость дисциплины	**108**

5. Структура и содержание дисциплины

5.1 Структура дисциплины

Индекс	Наименование дисциплин, тем, элементов и т. д	З.Е.		Количество часов			
			Всего	Лек	ПР	СЗ	СР
Б1.В.ДВ.4		3	108	6	36	30	36
Раздел 1	Цитогенетическая диагностика хромосомных болезней	1	68	4	24	20	20
Раздел 2	Массовый скрининг новорождённых на наследственные болезни обмена веществ. Наследственные болезни обмена веществ	1	34	2	12	10	10
Зачет			6				6

5.2 Содержание дисциплины

Индекс/Раздел	Содержание раздела и темы в дидактических единицах	Код компетенции
Б1.В.ДВ	Вариативная часть. Дисциплины по выбору	ПК-5 ПК-6
Б1.В.ДВ4	«Лабораторная генетика» (адаптационная дисциплина)	
Раздел 1 Цитогенетическая диагностика хромосомных болезней	Основные типы хромосомных аномалий Клинические показания к цитогенетической диагностике Методы цитогенетического исследования	ПК-5 ПК-6
Раздел 2 Массовый скрининг новорождённых на наследственные болезни обмена веществ. Наследственные болезни обмена веществ	Основные принципы генетического и неонатального скрининга Лабораторные исследования на: фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, галактоземию, муковисцидоз, адреногенитальный синдром. Интерпретация результатов. Биохимическая классификация наследственных болезней обмена веществ (НБО) Лабораторная диагностика (НБО)- качественные и полуколичественные тесты	ПК-5 ПК-6

5.3 Виды аудиторных занятий:

Семинарские занятия

Общие рекомендации по подготовке к семинарским занятиям. При подготовке к работе во время проведения занятий семинарского типа следует обратить внимание на следующие моменты: на процесс предварительной подготовки, на работу во время занятия, обработку полученных результатов, исправление полученных замечаний. Предварительная подготовка к учебному занятию семинарского типа заключается в изучении теоретического материала в отведенное для самостоятельной работы время, ознакомление с инструктивными материалами с целью осознания задач занятия. Работа во время проведения занятия семинарского типа включает несколько моментов: а) консультирование обучающихся преподавателями с целью предоставления исчерпывающей информации, необходимой для самостоятельного выполнения предложенных преподавателем задач, б) самостоятельное выполнение заданий согласно обозначенной учебной программой тематики.

Вопросы для обсуждения:

Раздел 1

Анализ на определенные метаболиты;
Интерпретация результатов исследования;
Контроль качества исследований;
Определять показания к проведению цитогенетического анализа.

Раздел 2

Основы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена веществ.
Основные принципы генетического скрининга кариотип человека в норме и при патологии: хромосомные болезни (геномные мутации, хромосомные мутации)

Практические занятия

Практические занятия представляют особую форму сочетания теории и практики. Их назначение – углубление проработки теоретического материала дисциплины путем регулярной и планомерной самостоятельной работы ординаторов на протяжении всего обучения. Процесс подготовки к практическим занятиям включает изучение нормативных документов, обязательной и дополнительной литературы по рассматриваемому вопросу. Непосредственное проведение практического занятия предполагает: индивидуальные выступления на утренних врачебных конференциях с сообщениями по какому-либо вопросу изучаемой темы; фронтальное обсуждение рассматриваемой проблемы, обобщения и выводы; решение ситуационных задач и отработка практических навыков. При подготовке к практическим занятиям ординаторам рекомендуется: внимательно ознакомиться с тематикой практического занятия; прочесть конспект лекции по теме (при наличии), изучить рекомендованную литературу. Практические занятия развивают у ординаторов навыки самостоятельной работы по решению конкретных задач.

Раздел 1. Цитогенетическая диагностика хромосомных болезней

Раздел 2. Массовый скрининг новорождённых на наследственные болезни обмена веществ. Наследственные болезни обмена веществ.

5.4. Образовательные технологии. Интерактивные образовательные технологии, используемые на аудиторных занятиях

Очная форма обучения

Наименование разделов	Используемые образовательные технологии
Раздел 1. Цитогенетическая диагностика хромосомных болезней	Доклады на утренних врачебных конференциях; обсуждение докладов; опрос на семинарском занятии; работа в малых группах; дискуссии по проблемным вопросам семинара; обсуждение решений профессионально-ориентированных заданий; отработка практических навыков. Лекционные занятия.
Раздел 2. Массовый скрининг новорождённых на наследственные болезни обмена веществ. Наследственные болезни обмена веществ	

5.5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине «Лабораторная генетика» (адаптационная дисциплина)

Самостоятельная работа

Наименование разделов	Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение	Содержание самостоятельной работы обучающихся

Раздел 1 Цитогенетическая диагностика хромосомных болезней	Анализ на определенные метаболиты. Интерпретация результатов исследования. Контроль качества исследований. Определять показания к проведению цитогенетического анализа.	Изучение материала, вынесенного на самостоятельную проработку; работа с лекционным материалом, предусматривающая проработку конспекта лекций и учебной литературы; поиск (подбор) и обзор литературы и электронных источников информации по дисциплине; подготовка к практическим занятиям; подготовка к зачету с оценкой. Самостоятельная работа обеспечивает подготовку ординатора к текущим аудиторным занятиям и промежуточному контролю. Результаты этой подготовки проявляются в активности ординатора на занятиях и успешной сдачи промежуточного контроля. Для овладения знаниями рекомендуется: чтение текста (учебника, первоисточника, дополнительной литературы); составление плана текста; конспектирование текста; работа со справочниками; работа с нормативными документами; использование компьютерной техники, сети Интернет. Для формирования умений рекомендуется: решение ситуационных задач и отработка практических навыков.
Раздел 2 Массовый скрининг новорождённых на наследственные болезни обмена веществ. Наследственные болезни обмена веществ	Основы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена веществ. Основные принципы генетического скрининга кариотип человека в норме и при патологии: хромосомные болезни (геномные мутации, хромосомные мутации)	

6. Оценочные и методические материалы по образовательной программе (фонд оценочных средств) для проведения промежуточной аттестации

6.1. Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану

- зачет.

Форма организации промежуточной аттестации:

- устный опрос по теоретическим вопросам

6.2. Результаты обучения по дисциплине, которые соотнесены с установленными в программе компетенциями

Код компетенции	Формулировка компетенции ФГОС ВО	Результаты обучения	Показатели оценивания компетенции	Методы контроля
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	Знать: методы анализа на определенные метаболиты. Уметь: определять показания к проведению цитогенетического анализа Владеть: навыками массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена веществ	Перечислите клинические показания к цитогенетической диагностике Методы цитогенетического исследования Основные принципы генетического и неонатального скрининга	Зачет. Формы контроля: устный опрос по вопросам

			Биохимическая классификация наследственных болезней обмена веществ (НБО) Лабораторная диагностика (НБО)- качественные и полуколичественные тесты	
ПК-6	готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	Знать: методы клинико-диагностики Уметь: проводить качества исследований Владеть: навыками генетического скрининга кариотип человека в норме и при патологии: хромосомные болезни	Назовите основные типы хромосомных аномалий. Лабораторные исследования на: фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, галактоземию, муковисцидоз, адреногенитальный синдром. Интерпретация результатов.	Зачет. Формы контроля: устный опрос по вопросам

6.3. Вопросы для подготовки к зачету:

1. Анализ на определенные метаболиты.
2. Интерпретация результатов исследования.
3. Контроль качества исследований.
4. Определять показания к проведению цитогенетического анализа.
5. Основы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена веществ.
6. Основные принципы генетического скрининга кариотип человека в норме и при патологии: хромосомные болезни (геномные мутации, хромосомные мутации).

6.4. Описание показателей и критериев оценивания сформированности компетенций на различных этапах их формирования; шкалы и процедуры оценивания

Оценивание контроля качества подготовки ординаторов по дисциплине «Иммуноферментный анализ в лабораторной практике»

При оценке знаний учитывается уровень сформированности компетенций:

1. Уровень усвоения теоретических положений дисциплины, правильность формулировки основных понятий и закономерностей.
2. Уровень знания фактического материала в объеме программы.
3. Логика, структура и грамотность изложения вопроса.

4. Умение связать теорию с практикой.
5. Умение делать обобщения, выводы.

Шкала оценивания зачета по дисциплине «Иммуноферментный анализ в лабораторной практике»:

Зачтено	клинический ординатор подробно отвечает на теоретические вопросы в соответствии с пройденным материалом, получает положительную оценку за тестовый контроль
Не зачтено	не владеет теоретическим материалом и допускает грубые ошибки, не дает правильного ответа на поставленные вопросы собеседования, не отвечает на дополнительные теоретические вопросы или получает за тестовый контроль оценку «Неудовлетворительно».

7. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков, характеризующих этапы формирования компетенций.

На семинарских занятиях преподаватель проверяет выполнение самостоятельных заданий, качество усвоения знаний, умений, тем самым определяет уровень сформированности компетенций. Семинары приводят к лучшему закреплению умений и навыков самостоятельной работы, полученных в процессе работы над конспектом лекцией. Назначение семинаров состоит в углубленном изучении дисциплины. Они развивают самостоятельность ординаторов, укрепляют их интерес к науке, научным исследованиям, помогают связывать научно-теоретические положения с дальнейшей практической деятельностью. Вместе с тем семинары являются средством контроля за результатами самостоятельной работы ординаторов.

Практические занятия посвящены изучению нескольких компетенций и включает устный опрос по заранее сформулированным вопросам либо представление докладов/презентаций, подготовленных в рамках самостоятельной работы по заранее сформулированным требованиям. Одним из возможных элементов является решение ситуационных задач, которые максимально приближены к профессиональной деятельности. Требования к ответам ординаторов – самостоятельность в подборе фактического материала и аналитическом отношении к нему, умение рассматривать примеры и факты во взаимосвязи и взаимообусловленности, отбирать наиболее существенные из них. В процессе выполнения практической работы обучающийся имеет право на получение индивидуальных консультаций у преподавателя. Практические занятия должны обеспечивать формирование, прежде всего, компонентов «владеть» заданных дисциплинарных компетенций.

8. Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины

8.1 Основная и дополнительная литература по дисциплине:

Основная литература:[1]

№ п/п	№	Наименование	Автор	Год и место издания	Электр. адрес ресурса
1	1	Клиническая лабораторная диагностика: национальное руководство: в 2т.	Меньшиков В. В., Цвиренко С. В., Первушин Ю. В.	Том 1. 2013 г. (репродуцирован в 2019 г.)	https://emll.ru/find?iddb=17&ID=RUCML-BIBL-0001528277
2	1	Норма в медицинской практике: справочное пособие	А. В. Литвинова	МЕДпресс-информ, 2020 г. — 140 с.	https://emll.ru/find?iddb=17&ID=RUCML-BIBL-0001554816

8.2 Перечень современных профессиональных баз данных, используемых для освоения образовательной программы:

1. http://pravo-minjust.ru/
2.https://minzdrav.gov.ru/documents/

8.3 Перечень информационных справочных систем, используемых для освоения образовательной программы:

1. http://www.consultant.ru/
2. https://www.monikiweb.ru/
3. https://emll.ru/newlib/

8.4 Комплект лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства.

ESET Smart Security Business Edition for 1070 users. Договор 0348200027019000103 от 30.04.2019

Moodle - система управления виртуальной обучающей средой договор №186.6 от 24.12.2019

Apache Open Office

LibreOffice

Поставка компьютерного оборудования, включая программное обеспечение (Microsoft office) договор № 0348200027016000735-0042770-02 от 15.12.2016

Электронный библиотечный абонемент ЦНМБ №42/10 от 30.10.2019

Консультант плюс – договор 0348200027019000018 от 09.04.2019

Консультант плюс – договор 0348200027019000785 от 04.02.2020

1 Из ЭБС Института

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Материально-технического обеспечение по дисциплине включает в себя специально оборудованные помещения для проведения учебных занятий, в том числе:

№ п/п	Название дисциплины	Наименование объекта (помещения) и перечень основного оборудования
1	Лабораторная генетика (адаптационная дисциплина)	Материально-техническая база соответствует действующим противопожарным правилам и нормам и обеспечивает проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической работы обучающихся, предусмотренной учебным планом. Аудитории 1-3, оборудованные мультимедийными и иными средствами обучения, позволяющими использовать симуляционные технологии, с типовыми наборами профессиональных моделей и результатов лабораторных и инструментальных исследований в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, индивидуально; лаборатории, оснащенные специализированным оборудованием и расходным материалом в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки индивидуально, для проведения гистологических, цитоонкологических, микробиологических, иммунологических, биохимических, медико-генетических, паразитологических, микологических, вирусологических диагностических исследований, а также иное оборудование необходимое для реализации программы ординатуры.

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