

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования "Красноярский государственный медицинский
университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого" Министерства
здравоохранения Российской Федерации

Институт последипломного образования

Кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии ИПО

ПРОГРАММА ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ) ПРАКТИКИ В ПОЛИКЛИНИКЕ

для специальности 31.08.30 Генетика

очная форма обучения

срок освоения ОПОП ВО - 2 года

Красноярск
2022

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования "Красноярский государственный медицинский
университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого" Министерства
здравоохранения Российской Федерации

Институт последипломного образования



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по УВР и МП

д.м.н., доцент

И.А. Соловьева

"29" июня 2022

ПРОГРАММА ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ) ПРАКТИКИ В ПОЛИКЛИНИКЕ

для специальности 31.08.30 Генетика

квалификация: врач-генетик

Очная форма обучения

Срок освоения ОПОП ВО - 2 года

Блок 2 Практики

Вариативная часть

Производственная (клиническая) практика в поликлинике – 396 ак.час., 11
ЗЕ.

Курс I – 252 ак.час., 7 ЗЕ.

Зачет – II семестр

Курс II – 144 ак.час., 4 ЗЕ.


Зачет – IV семестр

Красноярск
2022


При разработке программы производственной (клинической) практики в поликлинике в основу положены:

1. Приказа Минобрнауки России от 25 августа 2014 № 1072 «Об утверждении федерального государственного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (Очное, Ординатура, 2,00) (уровень подготовки кадров высшей квалификации)»;
2. Стандарта организации «Основная профессиональная образовательная программа высшего образования - программа подготовки кадров высшего образования в ординатуре СТО 7.5.09-16»

Программа производственной (клинической) практики одобрена на заседании кафедры (протокол № 10 от 7 июня 2022 г.).

Заведующий кафедрой медицинской генетики и клинической нейрофизиологии ИПО
д.м.н., доцент Дмитренко Д. В. 

Согласовано:

директор института последипломного образования  к.м.н., доцент Юрьева Е.А.
23 июня 2022 г.

Председатель методической комиссии ИПО  к.м.н., доцент Кустова Т.В.

Программа заслушана и утверждена на заседании ЦКМС (протокол № 11 от 29 июня 2022 г.)

Председатель ЦКМС  д.м.н., доцент Соловьева И.А.

Авторы:

- д.м.н., доцент Дмитренко Д.В.;
- к.м.н., доцент Кантимирова Е.А.

1. ВОДНАЯ ЧАСТЬ

1.1. Цель прохождения практики

Цель: закрепление и совершенствование теоретических знаний, развитие практических умений и навыков, полученных в процессе обучения на практических занятиях при освоении дисциплин базовой части учебного плана; завершение формирования профессиональных компетенций в диагностической, лечебной, профилактической и реабилитационной деятельности врача-генетика; приобретение опыта в решении основных профессиональных задач в реальных условиях структурного подразделения здравоохранения.

1.2. Место практики в структуре ОПОП ВО

1.2.1. «Производственная (клиническая) практика в поликлинике» относится к блоку Б2 «Практики», вариативная часть.

1.3. Способы, формы, место и контроль проведения практики

1.3.1. Способ проведения практик - стационарная, выездная

1.3.2. Форма проведения практик – непрерывная.

1.3.3. Место проведения практики - Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Красноярский краевой клинический центр охраны материнства и детства».

1.3.4. Формы отчетности практики - дневник работы ординатора и эволюционный формуляр.

1.3.5. Форма контроля практики - зачет с оценкой.

1.3.6. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по производственной (клинической) практике - сборники ситуационных задач и тестовых заданий с эталонами ответов <https://cdo.krasgmu.nl/>

1.4. Задачи практики

1.4.1. Задачи первого года обучения:

- совершенствование умений и навыков обследования пациента (сбор анамнеза, осмотр, обоснование предварительного диагноза, составление плана обследования) при работе в медико-генетической консультации; - совершенствование умений и навыков по оформлению медицинской документации (заполнение историй болезни или медико-генетической карты в зависимости от выбранного подразделения); - совершенствование умений и навыков оказания первой врачебной помощи при неотложных состояниях - интерпретировать результаты лабораторного, инструментального обследования пациентов с наследственными заболеваниями; - работать с разными источниками информации; - структурировать и анализировать первичную информацию; - делать выводы на основе полученной информации; - провести объективное клиническое обследование пробанда, родителей и других родственников; - сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование; - оценить результаты лабораторных методов диагностики; - осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей; - структурно излагать информацию; - быть открытым и доброжелательным в общении; - строить коммуникации и устанавливать контакт с людьми; - слушать и вести беседу, учитывать эмоциональное состояние собеседника; - иметь навыки убеждения, разрешения

конфликтных ситуаций, отстаивать свою точку зрения, не разрушая отношений; - соблюдать нормы и правила делового этикета; - повышать свою квалификацию, а так же квалификацию среднего медицинского персонала; - соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами; - пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения.

1.4.2. Задачи второго года обучения:

- совершенствование умений и навыков обследования пациентов (сбор анамнеза, осмотр, обоснование предварительного диагноза, составление плана обследования) при различной наследственной и врождённой патологии; - овладение алгоритмами дифференциальной диагностики наследственной и врождённой патологии различных органов и систем; - совершенствование умений и навыков интерпретации инструментальных и лабораторных (в т.ч. молекулярно-генетических) методов обследования; - овладение методологией медико-генетического консультирования в различных ситуациях; - овладение различными подходами к профилактике наследственной и врождённой патологии; - овладение основными принципами и подходами к терапии и диспансеризации при наследственных болезнях обмена; - провести дифференциальную диагностику между наследственными синдромами; - пользоваться компьютерными диагностическими программами; - рассчитать повторный генетический риск; - составить генетический прогноз для конкретной семьи; - в доступной форме объяснить семье смысл медико-генетического прогноза; - внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней; - проводить медико-генетические консультации при разных ситуациях; - разработать план лечения пациентов с наследственными заболеваниями с учетом клинической картины и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками и стандартами оказания медицинской помощи; - руководствоваться порядками, стандартами и клиническими рекомендациями оказания наследственными заболеваниями; - определять необходимость, целесообразность и своевременность проведения реабилитационных программ и мероприятий пациентам с наследственными заболеваниями; - назначать необходимые реабилитации пациентов с наследственными заболеваниями и их последствиями; - представлять статистические показатели в установленном порядке; - осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей; - структурно излагать информацию; - быть открытым и доброжелательным в общении; - строить коммуникации и устанавливать контакт с людьми; - слушать и вести беседу, учитывать эмоциональное состояние собеседника; - иметь навыки убеждения, разрешения конфликтных ситуаций, отстаивать свою точку зрения, не разрушая отношений; - соблюдать нормы и правила делового этикета; - повышать свою квалификацию, а так же квалификацию среднего медицинского персонала; - соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами; - пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения.

2. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

2.1. Содержание практики

№	Виды профессиональной деятельности	Место работы	Продолжительность циклов	Формируемые профессиональные компетенции	Форма контроля
Первый год обучения					
1	Профилактическая деятельность	Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения Красноярский краевой медико-генетический центр	учебных часов 72	УК-1 , УК-2 , УК-3, ПК-1 , ПК-2 , ПК-3 , ПК-4 ,	Зачет с оценкой
2.	Диагностическая деятельность: диагностика и дообследование пациентов с наследственной патологией...	Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения Красноярский краевой медико-генетический центр	учебных часов 272	УК-1 , УК-2 , УК-3, ПК-5	Зачет с оценкой
3.	Лечебная деятельность: лечение пациентов с наследственной патологией	Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения Красноярский краевой медико-генетический центр	учебных часов 72	УК-1 , УК-2 , УК-3, ПК-6 , ПК-7 , ПК-8	Зачет с оценкой
4.	Реабилитационная деятельность.	Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения Красноярский краевой медико-генетический центр	учебных часов 36	УК-1 , УК-2 , УК-3 ПК-9	Зачет с оценкой
Второй год обучения					
1	Диагностическая деятельность: диагностика и дообследование пациентов с	Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения	учебных часов 36	УК-1 , УК-2 , УК-3, ПК-5	Зачет с оценкой

	наследственной патологией	Красноярский краевой медико-генетический центр			
2.	Лечебная деятельность: лечение пациентов с наследственной патологией.	Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения Красноярский краевой медико-генетический центр	учебных часов 36	УК-1, УК-2, УК-3, ПК-6, ПК-7, ПК-8	Зачет с оценкой
3.	Психолого-педагогическая деятельность	Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения Красноярский краевой медико-генетический центр	учебных часов 36	УК-1, УК-2, УК-3, ПК-10	Зачет с оценкой
4.	Организационно-управленческая деятельность	Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения Красноярский краевой медико-генетический центр	учебных часов 36	УК-1, УК-2, УК-3, ПК-11, ПК-12, ПК-13	Зачет с оценкой

2.2. Перечень практических умений/навыков

1 курс

№ п/п	Перечень практических умений/навыков
1	Уметь провести объективное клиническое обследование пробанда, родителей и других родственников ПК-6, ПК-7
2	Уметь сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование ПК-5, ПК-6
3	Уметь работать со специализированными базами данных по генетическим болезням и мутациям Online Mendelian Inheritance in Man (далее – OMIM) и др УК-1, ПК-4
4	Уметь провести дифференциальную диагностику между наследственными синдромами ПК-5, ПК-6

5	Уметь оформить медицинскую документацию УК-1, ПК-1
6	Уметь в доступной форме объяснить семье смысл медико-генетического прогноза ПК-1, ПК-7
7	Уметь проводить санитарно-просветительскую работу среди врачей и населения ПК-1, ПК-10
8	Уметь осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей ПК-1, ПК-6
9	Уметь ясно, четко, структурно излагать информацию ПК-1
10	Уметь строить коммуникации и устанавливать контакт с пациентами и специалистами ПК-1, ПК-5
11	Уметь соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами ПК-1, ПК-10
12	Владеть навыками работы со специализированными базами данных по генетическим болезням и компьютерными видеодиагностическими программами (ОММ и др.) УК-1, ПК-12
13	Владеть методикой синдромологического подхода к диагностике наследственных болезней ПК-5, ПК-9
14	Владеть методикой расчета генетического риска ПК-7, ПК-12
15	Владеть коммуникативными навыками при проведении медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики ПК-1, ПК-2
16	Владеть навыками сбора и графического изображения родословной семьи ПК-6, ПК-7
17	Владеть навыками проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования заболевания ПК-6, ПК-7
18	Владеть навыками проведения объективного клинического обследования пробанда, родителей и других родственников ПК-6, ПК-7
19	Владеть навыками проведения антропометрического исследования с целью определения диагностических микропризнаков ПК-6, ПК-7
20	Владеть методикой оценки результатов лабораторных методов диагностики ПК-2, ПК-6

21	Владеть навыками проведения дифференциальной диагностики различной патологии ПК-5, ПК-6
22	Владеть различными методами пропаганды здорового образа жизни среди населения и определенного контингента лиц ПК-1, ПК-2

2 курс

№ п/п	Перечень практических умений/навыков
1	Уметь рассчитать повторный генетический риск и составить генетический прогноз для конкретной семьи ПК-6, ПК-7
2	Уметь внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней ПК-7, ПК-9
3	Уметь проводить медико-генетические консультации при разных ситуациях УК-1, ПК-7
4	Уметь проводить оценку эффективности медико-генетического консультирования ПК-2, ПК-7
5	Уметь оценить результаты лабораторных методов диагностики ПК-7, ПК-9
6	Уметь пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения ПК-1, ПК-10
7	Владеть методикой проведения генетического анализа ПК-7, ПК-9
8	Владеть навыками формулировки показаний для направления пациентов на цитогенетическое, молекулярно-генетическое и биохимическое исследование ПК-2, ПК-9
9	Владеть методикой расчета повторного генетического риска в семье ПК-7, ПК-10
10	Владеть методами оценки эффективности медико-генетического консультирования ПК-1, ПК-10
11	Владеть методикой медико-генетического консультирования ПК-1, ПК-7
12	Владеть методикой составления генетического прогноза для конкретной семьи ПК-1, ПК-10
13	Владеть навыками объяснения семье в доступной форме смысла медикогенетического прогноза ПК-1, ПК-6

3. ТРЕБОВАНИЯ К УСЛОВИЯМ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ПРАКТИКИ

3.1. Учебно-методическое и информационное обеспечение

3.1.1 Перечень основной учебной литературы

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы	Вид носителя (электронный/бумажный)
1	2	3
1	Медицинская генетика : национальное руководство / ред. Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев, С. И. Куцев. - М. : Медицина, 2022. - 896 с. : ил. - Текст : электронный. - URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970463079.html	ЭМБ Консультант врача

3.1.2. Перечень дополнительной учебной литературы

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы	Вид носителя (электронный/бумажный)
1	2	3
1	Осипова, Л. А. Генетика : учебное пособие для вузов : в 2 ч. / Л. А. Осипова. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2021. - Ч.2. - 251 с. - Текст : электронный. - URL: https://urait.ru/viewer/genetika-v-2-ch-chast-2-471688#page/1	ЭБС Юрайт
2	Осипова, Л. А. Генетика : учебное пособие для вузов : в 2 ч. / Л. А. Осипова. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2021. - Ч.1. - 243 с. - Текст : электронный. - URL: https://urait.ru/viewer/genetika-v-2-ch-chast-1-470352#page/1	ЭБС Юрайт
3	Алферова, Г. А. Генетика : учебник для вузов / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова ; ред. Г. А. Алферова. - 3-е изд., испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2020. - 200 с. - Текст : электронный. - URL: https://urait.ru/viewer/genetika-451733#page/1	ЭБС Юрайт
4	Кадиев, А. К. Генетика. Наследственность и изменчивость и закономерности их реализации : учебное пособие / А. К. Кадиев. - 2-е изд., испр. - Санкт-Петербург : Лань, 2020. - 332 с. - Текст : электронный. - URL: https://reader.lanbook.com/book/130187#1	ЭБС Лань
5	Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода : руководство для врачей / Л. В. Акуленко, Ю. О. Козлова, И. Б. Манухин. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - Текст : электронный. - URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html	ЭМБ Консультант врача
6	Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; ред. Н. П. Бочков. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - Текст : электронный. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html	ЭБС Консультант студента (ВУЗ)
7	Клиническая психофармакогенетика / ред. Р. Ф. Насырова, Н. Г. Незнанов. - Санкт-Петербург : ДЕАН, 2019. - 405 с. - ISBN 978-5-6043573-7-8. - Текст : электронный. - URL: https://psychiatr.ru/news/1018	ЭБС КрасГМУ
8	Математические аспекты генетики / А. Н. Волобуев, И. Л. Давыдкин, А. В. Колсанов, Д. А. Кудлай. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 176 с. - Текст : электронный. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458907.html	ЭБС Консультант студента (ВУЗ)
9	Борисова, Т. Н. Медицинская генетика : учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2020. - 159 с. - Текст : электронный. - URL: https://urait.ru/viewer/medicinskaya-genetika-451924#page/1	ЭБС Юрайт
10	Медицинская генетика в стоматологии : учеб. пособие / ред. О. О. Янушевич. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 400 с. - Текст : электронный. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970468951.html	ЭБС Консультант студента (ВУЗ)
11	Пассарг, Э. Наглядная генетика / Э. Пассарг ; пер. с англ. Н. С. Тихомирова ; ред.-пер. Д. В. Ребриков. - Электрон. изд. - Москва : Лаборатория знаний, 2020. - 511 с. - Текст : электронный. - URL: https://reader.lanbook.com/book/152046#1	ЭБС Лань
12	Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / ред. Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - Текст : электронный. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html	ЭБС Консультант студента (ВУЗ)

13	Фибрилляция предсердий (основные понятия, генетические аспекты) : учебное пособие / Н. В. Аксютина, В. А. Шульман, Е. Е. Алданова [и др.] ; Красноярский медицинский университет. - Красноярск : КрасГМУ, 2019. - 88 с. - Текст : электронный. - URL:	ЭБС КрасГМУ
----	---	-------------

3.1.3 Информационные технологии, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

№ п/п	Вид	Наименование	Режим доступа	Доступ	Рекомендуемое использование
1	2	3	4	5	6
1.	Учебно-методический комплекс для дистанционного обучения	-/-	-/-	-/-	-/-
2.	Программное обеспечение	Microsoft Word Microsoft Excel Microsoft PowerPoint	На локальном компьютере	По логину/паролу	Для самостоятельной работы
3.	Информационно-справочные системы и базы данных	ЭБС КрасГМУ «Colibris» ЭБС Консультант студента ВУЗ	https://krasgmu.ru http://www.studmedlib.ru/ https://ibooks.ru/ https://www.books-	По логину/паролу По логину/паролу	Для самостоятельной работы, при подготовке к

3.1.4. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

№ п/п	Наименование	Вид	Форма доступа	Рекомендуемое использование
1	2	3	4	5
1	Министерство здравоохранения РФ	Интернет-ресурс	https://www.rosminzdrav.ru/	Для самостоятельной
2	Министерства здравоохранения Красноярского края	Интернет-ресурс	http://www.kraszdrav.ru/	Для самостоятельной
3	Рубрикатор клинических рекомендаций МЗ РФ	Интернет-ресурс	www.cr.minzdrav.gov.ru	Для самостоятельной

3.2. Особенности организации и прохождения практики обучающихся, относящихся к категории инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

Практика для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов проводится с учетом особенностей их психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья. На основании личного заявления инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья при определении мест учебной и производственных практик учитываются рекомендации медико-социальной экспертизы, отраженные в индивидуальной программе реабилитации инвалида, относительно рекомендованных условий и видов труда. При необходимости для прохождения практики создаются специальные рабочие места в соответствии с характером нарушений, а также с учетом профессионального вида деятельности и характера труда, выполняемых студентом-инвалидом трудовых функций.

4. ОЦЕНКА КАЧЕСТВА ПРОХОЖДЕНИЯ ПРАКТИКИ, КОНТРОЛЬ РЕЗУЛЬТАТОВ УЧЕБНО-ПРАКТИЧЕСКОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ

По окончании производственной (клинической) практики в поликлинике, обучающиеся сдают зачет комиссии преподавателей. На зачете по производственной (клинической) практике в поликлинике оцениваются практические умения, овладение которыми являлась целью данной практики. Оценивают практические умения путем воспроизведения алгоритма выполнения действий. Кроме того, проводится промежуточный контроль знаний с использованием тестового контроля, устного опроса, демонстрацией практических манипуляций.

4.1.Примеры оценочных средств (материалов)

Алгоритм выполнения практического навыка

№	Оценочные средства	Код формируемой компетенции
1.	<p>Сбор анамнеза, составление плана обследования. Составление родословной, определение типа наследования. Расчёт генетического риска.</p> <p>1. Тщательный сбор жалоб, анамнеза пациента и его семьи, подробный расспрос о заболеваниях у родственников по материнской и отцовской линии 2. Подробное составление генеалогического дерева, основываясь на полученных данных с опроса. 3. Рассчитать генетический риск у пробанда основываясь на теоретических расчетах. Подготовить рекомендации и прогноз для пациента и его родственников.</p>	ПК-5, ПК-6, ПК-12
2.	<p>Физикальные методы обследования ребенка (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация).</p> <p>Осмотр проводится при хорошем, желательно дневном освещении. Ребенка раннего возраста необходимо полностью раздеть, старших детей – постепенно, по мере необходимости. Обязательно осматривать подмышечные впадины, естественные складки, область заднего прохода, половые органы. При различных заболеваниях может меняться цвет кожных покровов: бледность, покраснение, желтушность, цианотичность, землистый или землисто-серый оттенок. Обращают внимание на на стигмы дизэмбриогенеза. Пальпация проводится нежно, поверхностно, чтобы не причинить ребенку боли. Руки врача должны быть чистыми, теплыми, сухими.</p>	ПК-5, ПК-6, ПК-12

При проведении пальпации нужно следить за мимикой ребенка, постоянно беседовать с ним, отвлекая от обследования. Методом пальпации определяется толщина, эластичность, влажность, температура и болезненность кожи.

Для определения толщины и эластичности кожи большим и указательным пальцами захватывают складку кожи (без подкожножирового слоя) и определяют ее толщину, затем пальцы отнимают. Если складка расправляется сразу после отнятия пальцев, то эластичность кожи считается нормальной; если постепенно – эластичность снижена. Определяется эластичность в области тыла кисти, на локтевом сгибе, можно – на груди и животе. У здорового ребенка кожа умеренно влажная, а при заболеваниях может наблюдаться ее сухость, повышенная влажность или усиленная потливость. Пальпаторно определяется и температура кожи, которая зависит от общей температуры тела, но может быть местное повышение или понижение температуры при различных заболеваниях. Так, при воспалительных заболеваниях суставов будет местное повышение температуры, при спазме сосудов, при поражении центральной и периферической нервной системы будет похолодание конечностей.

Перкуссия. При перкуссии легких важно обратить внимание на симметричное положение грудной клетки. Переднюю поверхность

грудной клетки детей раннего возраста удобнее перкутировать в лежачем положении, причем маленьких детей должен кто-то придерживать. Спинку детей, не умеющих еще держать голову, перкутируют, положив их на животик, либо взяв их на ладонь левой руки (большой палец проводится в левую подмышечную впадину ребенка, указательный располагается на правой ключице, а остальные на боковой поверхности грудной клетки справа). Спинку ребенка первого года жизни можно перкутировать в вертикальном положении, если ребенка держит на руках помощник. Детей в возрасте 2–3-х лет лучше перкутировать, посадив на стол, старших детей перкутируют в положении стоя. При перкуссии задней поверхности ребенку предлагают слегка нагнуться вперед. При перкуссии передней поверхности ребенок должен опустить руки вдоль тела. Тяжело больных можно перкутировать в сидячем и даже лежачем положении, не забывая при этом о необходимости соблюдения симметричности положения обеих половин тела.

Детей следует перкутировать непосредственной перкуссией. Исключение составляют старшие дети, особенно с избыточным отложением подкожно-жирового слоя, которым проводят посредственную перкуссию.

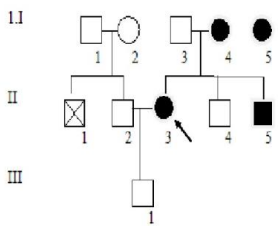
Аускультация. Перед выслушиванием необходимо освободить носовые ходы ребенка от содержимого. Выслушивание легких проводится биаурикулярным стетоскопом на симметричных участках: верхушках, передней поверхности легких, боковых отделах, подмышечных впадинах; задних отделах легких – над лопатками, между ними и под ними, в паравертебральных

	<p>областях. Чтобы выслушать язычковый сегмент, необходимо стетоскоп поставить на левый сосок (верхушку сердца). Выслушивать ребенка, как и перкутировать, удобнее в сидячем положении, у маленьких детей с отведенными в стороны или согнутыми в локтях и приведенными к животу руками. Тяжелобольных можно выслушивать в лежачем положении. Больной должно дышать равномерно, через нос. Детям дошкольного и школьного в озраста необходимо продемонстрировать методику дыхания. Определяется характер дыхания: а) везикулярное – выдох составляет 1/3 вдоха; б) жесткое – выдох составляет более 1/2 вдоха или равен 1/2; в) бронхиальное – выдох прослушивается лучше вдоха.</p> <p>Кроме того, различают усиленное и ослабленное дыхание (усиливается или ослабляется и вдох, и выдох). Таким образом, возможны различные варианты дыхания: везикулярное, усиленное жесткое, ослабленное бронхиальное т. д.</p>	
3.	<p>Техника антропометрических измерений: взвешивание на электронных весах; измерение длины тела ростомером, сантиметровой лентой; измерение окружности груди, головы, плеча, бедра, голени.</p> <p>1. Рост ребёнка измеряют с помощью ростомера. До года применяют горизонтальный ростомер — доску длиной 80 см и шириной 40 см с нанесенными делениями в сантиметрах и двумя планками — подвижной и неподвижной. Рост детей старше года измеряют в вертикальном положении. При измерении роста ребёнок стоит спиной к стойке, касаясь её пятками, ягодицами, лопатками и затылком. Измерение роста в положении сидя проводят тем же деревянным ростомером, имеющим откидную скамеечку, закрепленную на расстоянии 40 см от пола. Измерение производят следующим образом: исследуемый глубже садится на скамейку спиной к стойке ростомера, касаясь ее ягодицами и межлопаточной областью. Голову ребёнка располагают так, чтобы верхний край наружного слухового прохода (козелок) и наружный угол глаза были на одной горизонтальной линии. Планшетку прикладывают к голове ребёнка без надавливания. Рост определяют, отсчитывая деления на правой шкале (в см) по нижнему краю планшетки. Записываются данные с точностью до 0,1 см. Полученные данные роста тела сравниваются с возрастными нормативами, приведенными в таблицах. Измерение роста взрослого человека проходит с помощью ростомера как и у детей старше года.</p> <p>2. Для определения окружности головы сантиметровую ленту накладывают циркулярно вокруг головы на уровне надбровных дуг и затылочного бугра. Точность измерения 0,3 см.</p> <p>3. При измерении окружности грудной клетки ребёнка</p>	ПК-5, ПК-6, ПК-12

	<p>предлагают развести руки в стороны. Сантиметровую ленту накладывают так, чтобы сзади она проходила под нижними углами лопаток, а спереди — по нижнему сегменту соска, у девочек пубертатного возраста — над молочной железой на уровне верхнего края IV ребра; после наложения ленты пациент опускает руки. У детей старшего возраста измерение производят во время выдоха, а также на высоте максимального вдоха, максимального выдоха и при спокойном дыхании. Разница между величиной вдоха и выдоха называется экскурсией грудной клетки; это важный показатель состояния функции дыхания.</p> <p>4. Окружность живота определяют сантиметровой лентой в положении стоя при спокойном дыхании, ленту накладывают на уровне пупка. Точность измерения 0,5 см.</p> <p>5. Окружность плеча измеряют сантиметровой лентой при максимальном напряжении двуглавой мышцы и при разогнутой руке. Ребёнок стоит, руки расслаблены и свободно опущены по сторонам. Окружность плеча измеряется непосредственно над меткой, обозначающей середину длины плеча.</p> <p>6. Окружность бедра измеряют в положении ребёнка лежа при расслабленной мускулатуре ноги, под ягодичной складкой, перпендикулярно длиннику бедренной кости.</p> <p>7. Окружность голени измеряют также в положении лежа при расслабленной мускулатуре ноги в области наибольшего развития икроножной мышцы.</p> <p>8. При измерении ширины плеч ножки тазомера фиксируют на наружном наиболее выдающемся в сторону крае акромиона. Измерение производят спереди при опущенных руках ребёнка. При этом надо следить за положением плеч, они не должны быть приподняты или выдвинуты вперед.</p> <p>9. При измерении ширины таза ножки тазомера фиксируют между наиболее удалёнными точками гребней подвздошных костей.</p>	
--	---	--

Алгоритм решения ситуационной задачи

<i>№</i>	<i>Оценочные средства</i>	<i>Эталон ответа</i>	<i>Код формируемой компетенции</i>
1	В медико-генетическую консультацию по направлению акушера-гинеколога обратилась женщина 26 лет для уточнения диагноза по поводу невынашивания	Ответ 1: Необходимо провести тщательное обследование пациентки в кабинете по невынашиванию (гормональный статус, иммунологические исследования и	ПК-1, УК-3

	<p>беременностей. Из акушерского анамнеза известно, что две беременности закончились самопроизвольным прерыванием на сроке 7-8 недель. Из семейного анамнеза известно, что родная сестра обратившейся, после одного самопроизвольного выкидыша в сроке 7 недель, родила недоношенного ребёнка с множественными пороками развития, который умер на 2-ой день жизни. Родословная со стороны мужа обратившейся – без особенностей. Объективно: правильного телосложения, пониженного питания, без фенотипических дизморфий; гинекологический статус – здорова.</p> <p>1) Какие клинические данные необходимы для уточнения диагноза?</p> <p>2) Какое специализированное генетическое обследование необходимо провести обратившейся?</p> <p>3) Есть ли необходимость в проведении такого же обследования родственникам обратившейся? Если да, то кому; если нет, то почему?</p> <p>4) Тактика ведения в зависимости от результатов обследования.</p> <p>5) Прогноз потомства для обратившейся.</p>	<p>т.д.). Ответ 2: Из генетических исследований необходимо провести цитогенетическое обследование супругам. Ответ 3: Необходимо провести цитогенетическое обследование в семье сестры пробанда, так как множественные пороки развития у ребёнка и выкидыши малых сроков могут быть обусловлены хромосомной патологией.</p> <p>Ответ 4: Если у пробанда выявляется сбалансированная транслокация, то при последующих беременностях необходимо проводить пренатальную диагностику.</p> <p>Ответ 5: При наличии транслокации риск для потомства следует отнести к высокому генетическому риску, при нормальном кариотипе и невыявленных гинекологических отклонениях риск относят к среднему генетическому риску (при наличии двух выкидышей)</p>	
2	<p>Пробанд – женщина, 56 лет, поступила в кардиологическое отделение с диагнозом ИБС, повторный ИМ. Страдает ИБС в течение последних 12 лет. Из семейного анамнеза: мать умерла в возрасте 53 лет скоропостижно от ИМ, отец умер в 56 лет от рака легких, от ИМ умерла сестра матери, 52 лет. Брат пробанда 51 года здоров, брат 49 лет страдает ИБС в течение последних семи лет, перенес один ИМ. Муж пробанда, 55 лет, здоров, среди его ближайших родственников патологии сердечно-сосудистой системы не встречается: матери 75 лет, отцу – 78 лет, живут в собственном доме в деревне, брат погиб в молодости в автомобильной катастрофе. Сын пробанда, 35 лет, охранник, курит в течение 20 лет, избыточная масса тела 1) Составить</p>	<p>1.Родословная</p>  <p>Ответ 2: Частота встречаемости ИБС в семье матери пробанда – 4 родственников из 6 – значительно превышает общепопуляционную (8-10%), что свидетельствует о наследственном характере заболевания в данной семье</p> <p>Ответ 3: Можно предположить мультифакториальную природу болезни в данном случае, но высокая частота поражения женщин требует исключения моногенных форм ИБС</p> <p>Ответ 4: Повышенный генетический риск</p> <p>Ответ 5: Необходимо исследование липопротеинового</p>	ПК-6, УК-1

	<p>родословную 2) Является ли ИБС в данной семье наследственной и почему? 3) О каком характере ИБС в данной семье можно думать и почему? 4) Какой риск развития ИБС у сына пробанда и почему? 5) Какие методы исследования необходимо назначить в этой семье?</p>	<p>обмена в семье пробанда: II-1 и III-1, а также молекулярная диагностика генотипов по APO-A1, APO-E и MMR-3 и др</p>	
3	<p>Рассмотрите представленную родословную</p> <p>1) Определите тип наследования на представленной родословной? 2) В каком поколении встречается заболевание? 3) Мужчины или женщины болеют чаще? 4) Определите вероятность наследования 5) Перечислите признаки наследования по данной родословной</p>	<p>Ответ 1: Родословная с аутосомно-рецессивным типом наследования Ответ 2: Больные не в каждом поколении Ответ 3: Болеют в равной степени мужчины и женщины Ответ 4: Вероятность наследования 25%, 50% и 100% Ответ 5: Больные не в каждом поколении, у здоровых родителей больной ребенок, болеют в равной степени мужчины и женщины, наследование идет преимущественно по горизонтали</p>	<p>ПК-2, ПК-7</p>

Вопросы к зачету с оценкой

№	Оценочные средства	Код формируемой компетенции
1.	<p>Нормативно-правовые документы, регламентирующие образование по специальности «генетика».</p> <p>Ответ: Приказ Минтруда России от 11.03.2019 N 142н «Об утверждении профессионального стандарта "Врач-генетик" (Зарегистрировано в Минюсте России 08.04.2019 N 54301)</p>	УК-1, УК-3
2.	<p>Общие принципы расчёта потребности в медико-генетическом консультировании.</p> <p>Ответ: Общие принципы расчёта потребности в медико-генетическом консультировании. Популяционно-статистический метод в генетике человека используется для решения следующих проблем:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Выяснение степени гетерозиготности и полиморфизма человеческих популяций. 2. Изучение механизмов поддержания частоты генов в популяции. 3. Выявление различий частот отдельных генов и генотипов между разными популяциями. 4. Изучение генетической структуры популяций. 5. Изучение распространенности наследственных болезней, соотношения между частотами гомозигот и гетерозигот. 	УК-1, ПК-11, ПК-12

	<p>6. Установление степени родства между различными расами человека.</p> <p>7. Изучение механизмов генетического гомеостаза.</p> <p>8. Изучение генетических преобразований в популяциях (микроэволюция).</p> <p>Существенным моментом использования этого метода является статистическая обработка полученных данных на основе закона генетического равновесия Харди – Вайнберга. Положения закона Харди-Вайнберга: Сумма частот генов одного аллеля в данной популяции – величина постоянная. Формула: $p + q = 1$, где: p – число доминантных генов данного аллеля (A), q – это число рецессивных генов данного аллеля (a).</p> <p>2. Сумма частот генотипов по одному аллелю в данной популяции – величина постоянная. Поскольку в равновесной популяции женские и мужские особи дают одинаковое количество гамет с доминантными и рецессивными генами, то сумму генотипов можно записать как произведение суммы доминантных генов в гаметах мужских особей и суммы доминантных генов женских особей: $(p + q) \times (p + q) = p^2 + 2pq + q^2$. Формула: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$, где: p^2 – число гомозиготных по доминантному гену особей, q^2 – число гомозиготных по рецессивному гену особей, $2pq$ – число гетерозиготных особей.</p> <p>Пример использования закона Харди – Вайнберга: Необходимо рассчитать частоту гетерозигот ($2pq$) по фенилкетонурии (ФКУ) в детской популяции России, если известно, что частота ФКУ в России в среднем 1:10 000, т.е. $q^2 = 0,0001$, следовательно, после извлечения корня квадратного, $q = 0,01$. По закону Харди – Вайнберга $p + q = 1$, отсюда $p = 1 - q = 1 - 0,01 = 0,99$, тогда $2pq = 2 \times 0,99 \times 0,01 = 0,0198$, примерно 0,02. Следовательно, частота гетерозиготного носительства ФКУ в России составляет 2 %, или 1 случай на 50 детей. На практике малыми величинами ($p-1$) часто пренебрегают и тогда считают, что $p = 1$, а $2pq$ принимают равной $2q$. Если величины поставить в уравнение $2pq$, то получается: $2 \times 1 \times 0,01 = 0,02$, т.е. величина получается та же, что и рассчитанная при использовании малых (десятых долей) величин.</p>	
3.	<p>Понятие о репарации ДНК, виды, типы и механизмы репарации. Болезни с нарушением процесса репарации.</p> <p>Ответ: 1. Репарация (от лат. reparatio — восстановление) — функция клеток, заключающаяся в способности исправлять химические повреждения и разрывы в молекулах ДНК, повреждённой при нормальном биосинтезе ДНК в клетке или в результате воздействия физических или химических агентов. Осуществляется специальными ферментными системами клетки. Все репарационные механизмы основаны на том, что ДНК - двухцепочечная молекула, т.е. в клетке есть 2 копии генетической информации. Если нуклеотидная последовательность одной из двух цепей оказывается повреждённой (изменённой), информацию можно восстановить, так как вторая (комплементарная) цепь</p>	УК-1, ПК-5

	<p>сохранена. Процесс репарации происходит в несколько этапов. На первом этапе выявляется нарушение комплементарности цепей ДНК. В ходе второго этапа некомплементарный нуклеотид или только основание устраняется, на третьем и четвёртом этапах идёт восстановление целостности цепи по принципу комплементарности.</p> <p>2. Виды репарации:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Прямая репарация 2) Эксцизионная репарация 3) Пострепликативная репарация <p>3. Типы:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Прямая репарация ДНК. 2. Фотореактивация ДНК. 3. Эксцизионная репарация ДНК. 4. Пострепликативная репарация ДНК. 5. SOS-репарация. 6. Репарация, склонная к ошибкам 7. Репарация ошибочно спаренных нуклеотидов (mismatch repair). 8. Репарация одно- и двунитевых разрывов ДНК. <p>4. Некоторые наследственные заболевания человека связана с дефектом эксцизионной репарации ДНК: Пигментная ксеродерма, Синдром Кокэйна, триходистрофия, синдром Блума, и др.</p>	
--	--	--

Тесты

<i>№</i>	<i>Оценочные средства</i>	<i>Эталон ответа</i>	<i>Код формируемой компетенции</i>
1.	<p>ДЛЯ ДОКАЗАТЕЛЬСТВА МУЛЬТИФАКТОРНОЙ ПРИРОДЫ БОЛЕЗНИ ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОДЫ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) близнецовый 2) исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью 3) всё перечисленное 4) клинико-генеалогический 5) популяционно-статистический 	3	ПК-1, УК-3
2.	<p>ПЕРИФЕРИЧЕСКИЙ И ЦЕНТРАЛЬНЫЙ НЕЙРОФИБРОМАТОЗ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) факоматозов 2) пероксисомных болезней 3) болезни Кернса – Сейра 4) синдрома Вольфрама 5) болезни Гюнтера 	1	ПК-5, ПК-10
3.	<p>БОЛЬШИНСТВО ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫХ НОВООБРАЗОВАНИЙ ОТНОСИТСЯ К БОЛЕЗНЯМ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) моногенным 2) хромосомным 3) полигенным 4) соматических клеток 5) митохондриальным 	4	ПК-5, ПК-10
4.	ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ ГЕННЫХ	1	ПК-6, УК-1

	<p>ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЮТСЯ</p> <p>1) мутации в одном или двух аллелях определенного гена</p> <p>2) структурные перестройки хромосом</p> <p>3) изменение количества хромосом</p> <p>4) неблагоприятное действие средовых факторов</p> <p>5) все перечисленное</p>		
5.	<p>ПАТОГНОМОНИЧНЫМИ ПРИЗНАКАМИ ДЛЯ СИНДРОМА ДВОЙНОЙ Y-ХРОМОСОМЫ ЯВЛЯЮТСЯ:</p> <p>1) бесплодие</p> <p>2) умственная отсталость</p> <p>3) высокий рост</p> <p>4) агрессивность</p> <p>5) евнухоидизм</p>	3	ПК-9, ПК-11