

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

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

для специальности 31.08.30 Генетика

квалификация: врач-генетик

Очная форма обучения

Срок освоения ОПОП ВО - 2 года

Блок 2 Практики

Базовая часть

Производственная (клиническая) практика – 2304 ак.час., 64 ЗЕ.

Курс I – 648 ак.час., 18 ЗЕ.

Зачет – I, II семестр

Курс II – 1656 ак.час., 46 ЗЕ.


Зачет – III, IV семестр

Красноярск
2022


При разработке программы производственной (клинической) практики 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» относится к блоку Б2 «Практики», базовая 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 стационаре; - 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 клинический центр охраны материнства и детства	учебных часов 108	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 клинический центр охраны материнства и детства	учебных часов 216	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 клинический центр охраны материнства и детства	учебных часов 216	УК-1 , УК-2 , УК-3, ПК-6 , ПК-7 , ПК-8	Зачет с оценкой
4.	Психолого-педагогическая деятельность	Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения Красноярский краевой клинический центр охраны материнства и	учебных часов 108	УК-1 , УК-2 , УК-3, ПК-10	Зачет с оценкой

		детства			
Второй год обучения					
1	Диагностическая деятельность: диагностика и дообследование пациентов с наследственной патологией	Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения Красноярский краевой клинический центр охраны материнства и детства	учебных часов 540	УК-1 , УК-2 , УК-3, ПК-5	Зачет с оценкой
2.	Лечебная деятельность: лечение пациентов с наследственной патологией.	Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения Красноярский краевой клинический центр охраны материнства и детства	учебных часов 540	УК-1 , УК-2 , УК-3, ПК-6 , ПК-7 , ПК-8	Зачет с оценкой
3.	Реабилитационная деятельность.	Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения Красноярский краевой клинический центр охраны материнства и детства	учебных часов 288	УК-1 , УК-2 , УК-3 ПК-9	Зачет с оценкой
4.	Организационно-управленческая деятельность	Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения Красноярский краевой клинический центр охраны материнства и детства	учебных часов 288	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 (OMIM 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 основной/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. <u>Клиническая генетика</u> : 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	<u>Клиническая психофармакогенетика</u> / 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	<u>Математические аспекты генетики</u> / 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. <u>Медицинская генетика</u> : 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	<u>Медицинская генетика в стоматологии</u> : 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. <u>Наглядная генетика</u> / 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	<u>Наследственные болезни</u> : 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	<u>Фибрилляция предсердий (основные понятия, генетические аспекты)</u> : 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/паролю	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/паролю По логину/паролю	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 обучающиеся сдают зачет комиссии преподавателей. На зачете по производственной (клинической) практике 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	<i>Код формируемой компетенции</i>
1.	<p>Проведение рутинных методов генетического анализа (цитогенетического, биохимического, ПЦР-анализ) Цитогенетический метод. Среди многих методов изучения наследственной патологии человека цитогенетический метод занимает важное место. Анализ кариотипа человека проводят в культуре лимфоцитов периферической крови, кожных фибробластов, клеток костного мозга, а также половых клеток. Наиболее доступны для исследований лимфоциты периферической крови, которые, в большинстве случаев и служат объектом цитогенетического анализа у человека в постнатальном периоде. Для исследования кариотипа человека достаточно получить образец периферической крови в количестве 1–2 мл. Для анализа кариотипа плода могут быть использованы клетки ворсин хориона (9–11 неделя внутриутробного развития). Цитогенетический анализ включает три основных этапа: 1. Культивирование клеток. После забора образец крови</p>	ПК-5, ПК-6, ПК-12

помещают в питательную солевую среду с добавлением фитогемагглютинина, стимулирующего процесс деления клеток. Клетки с питательной средой центрифугируют и помещают в гипотонический раствор хлорида калия или цитрата натрия, что приводит к разрыву ядерной оболочки и межхромосомных связей и свободному перемещению хромосом в цитоплазме. После фиксируют клетки смесью метанола и уксусной кислоты в соотношении 3:1, после чего клеточную суспензию раскапывают на охлажденные влажные предметные стекла и высушивают на воздухе.

2. Окраска препарата. Рутинный метод окрашивания хромосом применяют для определения количества хромосом (количественных аномалий кариотипа) в препарате. При этой окраске используют краситель Гимзы, который равномерно прокрашивает хромосомы по всей длине, что дает возможность определить их количество, а также идентифицировать хромосомы по форме и соотносительному размеру.

3. Микроскопический анализ препарата. В медико-генетической практике используется световая микроскопия (главным образом в проходящем свете), в том числе люминесцентная микроскопия. Для адекватного выявления хромосомных аномалий необходимо проанализировать не менее 30 метафазных пластинок. Биохимический метод.

Биохимические методы в генетике человека используются для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО). Они направлены на выявление аномальных белковых продуктов генов или патологических метаболитов внутри клетки и во внеклеточных жидкостях больного. Объектами биохимической диагностики могут быть моча, пот, плазма и сыворотка крови, форменные элементы крови.


Биохимические методы подразделяют на качественные, количественные и полуколичественные. Качественные реакции позволяют обнаружить избыточные концентрации субстратов блокированной ферментной реакции или их производных, накапливающихся при НБО. Качественные пробы бывают: универсальными (выделяется группа заболеваний, класс веществ; например, ЦПХ-тест для мукополисахаридов) и специфическими (на цистин-гомоцистин, метилмалоновую кислоту и др.). Полуколичественные и количественные тесты проводятся как с мочой, так и с кровью (газы крови, глюкоза, ионы аммония, молочная кислота, кетоновые тела, пировиноградная кислота, холестерин, триглицериды) и могут иметь различную степень сложности. Наиболее простые из них: измерение концентрации лактата, пирувата, кетоновых тел, ионов аммония, а также определение кислотно-щелочного равновесия.

Полуколичественные и количественные тесты проводятся как с мочой, так и с кровью (газы крови, глюкоза, ионы аммония, молочная кислота, кетоновые тела, пировиноградная кислота, холестерин, триглицериды) и могут иметь различную степень сложности. Наиболее простые из них: измерение концентрации лактата, пирувата, кетоновых тел, ионов аммония, а также

	<p>определение кислотно-щелочного равновесия. Пренатальная диагностика наследственных болезней – комплексная дородовая диагностика с целью обнаружения патологии на стадии внутриутробного развития.</p> <p>Показания для пренатальной диагностики:</p> <ul style="list-style-type: none"> • возраст 35 лет и старше (мужчин 45 лет и старше); • наличие в семье наследственной болезни; • неблагоприятный акушерский анамнез (повторные спонтанные прерывания беременности или рождение ребенка с врожденными пороками развития); • несахарный диабет, эпилепсия, инфекции у беременной; • лекарственная терапия; • контакты с тератогенными факторами. <p>На сегодняшний день программы массового скрининга новорожденных осуществляются в отношении фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, врожденной гиперплазии надпочечников, галактоземии и муковисцидоза. Основная цель этих программ – раннее выявление наследственного заболевания на доклинической (досимптоматической) стадии и организация своевременного профилактического лечения.</p> <p>ПЦР-анализ</p> <p>Молекулярно-генетические методы предназначены для выявления вариаций в структуре исследуемого участка ДНК (аллеля, гена, региона хромосомы) вплоть до расшифровки первичной последовательности оснований. В основе этих методов лежат манипуляции с ДНК и РНК. ПЦР – это метод амплификации (умножения) ДНК <i>in vitro</i>. Для проведения ПЦР нужно знать нуклеотидную последовательность амплифицируемого фрагмента. В соответствии с нуклеотидной последовательностью концов 5' и 3' исследуемого участка синтезируется два олигонуклеотидных праймера (затравки). Длина праймеров составляет 20–30 нуклеотидов. Процесс амплификации состоит в повторяющихся циклах.</p> <p>Каждый цикл включает 3 стадии:</p> <ul style="list-style-type: none"> • температурная денатурация ДНК (разделение двухцепочечной ДНК на одноцепочечные молекулы); • присоединение праймеров к комплементарным последовательностям одноцепочечных молекул (отжиг); • синтез полинуклеотидных цепей на одноцепочечных молекулах в границах присоединенных праймеров с помощью полимеразы. 	
2.	<p>Синдромологический подход.</p> <p>Синдромологический подход основан на общем клиническом методе обследования больных. Обязательным условием его применения служит знание врачом основных понятий клинической генетики, особенно таких базовых понятий, как: наследственный материал и уровни его организации, формы наследственной патологии, врожденное и наследственное заболевание (синдром), большая и малая аномалия развития</p>	ПК-5, ПК-6, ПК-12

3.	<p>Владение клинико-генеалогический методом интерпретации данных.</p> <p>Клинико-генеалогический метод. Генеалогия - учение о родословных, графическое изображение родственных связей между членами одной семьи в нескольких поколениях. Клинико-генеалогический метод широко используется в практике медико-генетического консультирования. Метод решает следующие задачи: установление наследственного характера и типа наследования заболевания, пенетрантность гена, анализ сцепления и локализации генов на хромосомах, изучение интенсивности изменения наследственного материала (частоты мутаций) у человека, расшифровка механизмов взаимодействия генов, расчет риска рождения больного ребенка, оценка прогноза заболевания. 1 этап - составление родословной. Для получения сведений о заболеваниях пробанда (исследуемый пациент) и его родственников применяют опрос, анкетирование, клиническое обследование, данные истории болезни или амбулаторных карт. Сбор информации включает сведения о 3-4-х поколениях одной семьи. Сначала собирается информация о заболевании у пробанда, проводится его клиническое и лабораторное обследование. Затем исследуются другие родственники больного, его родители и сибсы - дети одной родительской пары. Уточняется информация о неблагоприятных исходах беременностей у женщин, повторных случаях аналогичного заболевания среди родственников. Собранную информацию изображают графически. Римскими цифрами сверху вниз обозначают поколения. Потомство одного поколения нумеруют арабскими цифрами последовательно слева направо. Таким образом, любой представитель семьи получает персональный номер, например: II-3, III-5. Братья и сестры (сибсы) в родословной располагаются в порядке их рождения. Все исследованные индивиды располагаются строго по поколениям горизонтально. Людей, обладающих анализируемым признаком (заболеванием), выделяют штриховкой. В родословной указывают места проживания бабушек и дедушек, а также их добрачные фамилии, для определения родственных браков, год рождения пробанда и его ближайших родственников. Родословная собирается по одному или нескольким признакам. Изображение родословной сопровождается легендой (краткая запись с точной характеристикой), которая включает: 1. Описание состояния здоровья члена родословной. 2. Возраст начала и характер течения заболевания у больных. 3. Причину смерти и возраст на момент смерти члена родословной. 4. Описание методов диагностики и идентификации заболеваний, перечень источников медицинских и других сведений. 2 этап - генетический анализ родословной. После оформления изображения родословной приступают к ее анализу, целью которого является установление наследственного характера признака.</p>	ПК-5, ПК-6, ПК-12
----	--	-------------------

Алгоритм решения ситуационной задачи

1	<p>Ситуационная задача №6: Мужчина, 42 года, с затяжным течением пневмонии. У пациента в анамнезе частые «простудные заболевания» с тяжелым течением, в течение последних 5 лет постепенное похудение мышц конечностей, поперхивание при глотании; за медицинской помощью к неврологу никогда не обращался. При осмотре: астенического телосложения. Сила в конечностях снижена до 4-4,5 баллов, гипотрофии плечевого пояса, мышц шеи, преимущественно проксимальных отделов конечностей. Сухожильные, периостальные рефлексы несколько снижены. Выявляется перкуторная миотоническая реакция, клинические миотонические феномены. Чувствительных, координаторных нарушений не выявлено. При дообследовании: в анализах крови лейкоцитоз, повышение фибриногена, (+) СРБ. Выявлены начальные проявления катаракты обоих глаз.</p> <p>1) Какой клинический диагноз наиболее вероятен? 2) Какие дополнительные методы обследования необходимы? 3) Какие изменения при гистологическом исследовании биоптата мышц характерны при этой стадии развития заболевания? 4) Какие осложнения общей анестезии возможны у пациента? 5) Показано ли пациенту цитогенетическое обследование?</p>	<p>Ответ 1: Дистрофическая миотония Ответ 2: ЭМГ, Осмотр родственников, Консультация фтизиатра, ПЦР-диагностика Ответ 3: Множественные внутренние ядра в волокнах, жировое и фиброзное перерождение мышц, разнокалиберные волокна Ответ 4: Злокачественная гипертермия Ответ 5: Нет, не показана, заболевание является моногенным</p>	ПК-6, УК-1
2	<p>Рассмотрите фотографию.</p>  <p>1) Какую патологию можно предположить по фотографии? 2) К какой группе наследственных заболеваний она относится? 3) Какие проблемы со стороны внутренних органов встречаются наиболее часто при этом заболевании? 4) Какова диагностика этого заболевания?</p>	<p>Ответ 1: Синдром Дауна Ответ 2: К группе хромосомных заболеваний Ответ 3: Врожденные пороки развития внутренних органов (пороки сердца, моче-половой системы, желудочно-кишечного тракта) Ответ 4: Цитогенетический метод Ответ 5: Коррекция врожденных пороков внутренних органов, педагогическая и социальная реабилитация, диспансерное наблюдение у психо-невролога и других специалистов</p>	ПК-5, ПК-10

	5) Каковы рекомендации по лечению и реабилитации таких людей?		
3	<p>Больной А., 57 лет, госпитализирован по поводу ИБС. Из анамнеза заболевания: в течение 25-27 лет беспокоят боли в области сердца; в 37-летнем возрасте госпитализировался по поводу нарушения сердечного ритма, в 40-летнем возрасте пациенту имплантирован ЭКС. Часто болел «простудными» заболеваниями. В возрасте 50 лет выявлена катаракта обоих глаз. Объективно: проявления миотонического синдрома (клиническая, механическая миотонические реакции), гипотрофия преимущественно дистальных отделов конечностей, жевательной и мимической мускулатуры; подчеркнуты височные ямки, “губы тапира”. Подобные проявления выявлены у младшей дочери, двоюродного брата пациента. Легкая миотоническая реакция у внука пробанда. У отца пробанда анамнестически прослеживается миотоническая реакция, “похудение” мышц конечностей, лица, снижение зрения.</p> <p>1) Каков предположительный диагноз? 2) Какие из перечисленных исследований необходимо провести данному пациенту? 3) Каковы особенности поражения сердца при данном заболевании? 4) Какие осложнения общей анестезии возможны у пациента? 5) Показано ли цитогенетическое исследование данному пациенту?</p>	<p>Ответ 1: Дистрофическая миотония 1 типа Ответ 2: Игольчатая ЭМГ, Консультация кардиолога, Осмотр родственников Ответ 3: Поражение сердца представлено, главным образом, нарушением сердечного ритма; Нарушения сердечной проводимости прогрессируют, но причина прогрессирования не ясна; Чаще встречается желудочковая аритмия; Заболевание может дебютировать с внезапной остановки сердечной деятельности Ответ 4: Злокачественная гипертермия Ответ 5: Нет, заболевание является моногенным</p>	ПК-5, ПК-10

Вопросы к зачету с оценкой

<i>№</i>	<i>Оценочные средства</i>	<i>Код формируемой компетенции</i>
1.	<p>Современные представления о нормальном кариотипе человека. Ответ: Современные представления о нормальном кариотипе человека</p>	УК-1, УК-3

	<p>Кариотип — это совокупность признаков полного набора хромосом соматических клеток организма на стадии метафазы (III фаза деления клетки) – их количество, размер, форма, особенности строения. Кариотип, представляющий собой клеточный хромосомный комплекс, является постоянным. У человека нормой является наличие хромосом, количество которых равно 46. Из них 22 пары являются аутосомами и две — это половые хромосомы. У представительниц женского пола они обозначаются как XX, у представителей мужского пола — XY. Главная особенность хромосомного набора — это видовая специфичность кариотипа. Функции хромосом заключаются в том, что каждая из них является носителем генов, которые отвечают на наследственность.</p> <p>В кариотипе человека 46 хромосом или 23 пары. Парные хромосомы называют гомологичными, они имеют одинаковую длину и форму, содержат аллельные гены. В состав хромосом входит 40 % ДНК, 40 % гистоновых белков и 20 % негистоновых белков. Комплекс всех химических веществ, входящих в состав хромосом, называется хроматином. Хромосомы могут находиться в клетках в двух структурных и функциональных состояниях – спирализованном и деспирализованном. В период интерфазы они находятся в деспирализованном состоянии. В спирализованном состоянии они находятся в период митоза. Максимальной спирализации хромосомы достигают в метафазе митоза. Метафазная хромосома состоит из двух хроматид, соединенных в области первичной перетяжки (центромеры). Некоторые хромосомы имеют вторичные перетяжки и спутники. Центромера делит хроматиду на два плеча.</p> <p>Расположение хромосом, видимое в микроскопе, фотографируют и из нескольких фотографий собирают систематизированный кариотип - нумерованный набор хромосомных пар гомологичных хромосом. Изображения хромосом при этом ориентируют вертикально, короткими плечами вверх, а их нумерацию производят в порядке убывания размеров. Пару половых хромосом помещают в самом конце изображения набора хромосом.</p>	
2.	<p>Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии.</p> <p>Ответ: Хромосомные нарушения могут иметь разную природу: 1) врожденное изменение кариотипа клеток организма, т.е. конституциональное хромосомное нарушение 2) приобретенное в ходе онтогенеза изменение хромосом отдельных клеток.</p> <p>Числовые хромосомные аномалии (геномные мутации) связаны с нарушением численного состава хромосомного набора. В соматических клетках всегда диплоидный набор хромосом (46), в то время как в половых клетках (гаметах)</p>	УК-1, ПК-11, ПК-12

	<p>всегда гаплоидный набор хромосом (23), возникающий вследствие слияния двух гаплоидных гамет при оплодотворении.</p> <p>В группе геномных мутаций, связанных с изменением числа хромосом в клетках, различают:</p> <p>1) нарушение пloidности, т.е. изменение числа хромосом кратное гаплоидному, например триплоидия или тетраплоидия;</p> <p>2) изменение числа отдельных хромосом в наборе (анеуплоидия) либо в сторону уменьшения (гипоплоидия), либо увеличения (гиперплоидия). При гипоплоидии вместо двух гомологичных хромосом в наборе присутствует одна (моносомия по данной хромосоме). При гиперплоидии вместо двух гомологичных хромосом в наборе имеются их дополнительные копии; наличие трех или четырех гомологичных хромосом в наборе называется соответственно трисомией или тетрасомией по данной хромосоме. Аномалии числа хромосом могут быть вызваны различными причинами. Гиперплоидия возникает за счет нерасхождения хромосом (хроматид), а гипоплоидия может быть результатом как нерасхождения, так и анафазного отставания хромосом в ходе клеточного деления. Хромосомные нарушения могут быть как гаметического, так и соматического происхождения и, в зависимости от этого, организм может иметь или полную форму хромосомного дисбаланса, т.е. иметь хромосомное нарушение во всех клетках тела или быть мозаиком, т.е. иметь хромосомный дисбаланс только в части клеток. Мозаицизмом называется явление одновременного наличия в организме нескольких клеточных клонов с разным кариотипом. Мозаицизм может возникнуть на любой стадии эмбрионального развития либо в результате митотического нерасхождения хромосом (около 30% случаев), либо вследствие утраты хромосомы вследствие анафазного отставания. Хромосомный мозаицизм может быть ограничен каким-то определенным типом тканей и поэтому не всегда доступен диагностике. Кроме того, мозаики с небольшим клоном абберрантных клеток могут иметь не выраженные фенотипические отклонения. Мозаицизм возможен не только по числовым нарушениям хромосом, но и по структурным хромосомным перестройкам.</p>	
3.	<p>Законы передачи наследственной информации.</p> <p>Ответ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Законы Менделя 2. Цитологические основы наследования (митоз, мейоз) 3. Хромосомная теория наследования, генетические карты 4. Молекулярные основы наследования 	УК-1, ПК-5

№	Оценочные средства	Эталон ответа	Код формируемой компетенции
1.	ДЛЯ ДОКАЗАТЕЛЬСТВА МУЛЬТИФАКТОРНОЙ ПРИРОДЫ БОЛЕЗНИ ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОДЫ 1) близнецовый 2) исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью 3) всё перечисленное 4) клинико-генеалогический 5) популяционно-статистический	3	ПК-1, УК-3
2.	ПЕРИФЕРИЧЕСКИЙ И ЦЕНТРАЛЬНЫЙ НЕЙРОФИБРОМАТОЗ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ: 1) факоматозов 2) пероксисомных болезней 3) болезни Кернса – Сейра 4) синдрома Вольфрама 5) болезни Гюнтера	1	ПК-5, ПК-10
3.	БОЛЬШИНСТВО ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫХ НОВООБРАЗОВАНИЙ ОТНОСИТСЯ К БОЛЕЗНЯМ: 1) моногенным 2) хромосомным 3) полигенным 4) соматических клеток 5) митохондриальным	4	ПК-5, ПК-10
4.	ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ ГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЮТСЯ 1) мутации в одном или двух аллелях определенного гена 2) структурные перестройки хромосом 3) изменение количества хромосом 4) неблагоприятное действие средовых факторов 5) все перечисленное	1	ПК-6, УК-1
5.	ПАТОГНОМОНИЧНЫМИ ПРИЗНАКАМИ ДЛЯ СИНДРОМА ДВОЙНОЙ Y-ХРОМОСОМЫ ЯВЛЯЮТСЯ: 1) бесплодие 2) умственная отсталость 3) высокий рост 4) агрессивность 5) евнухоидизм	3	ПК-9, ПК-11