



Министерство здравоохранения Российской Федерации  
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
"Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И.  
Мечникова"  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России)

## ПРОГРАММА ПРАКТИКИ

<i>Специальность (код, название)</i>	<b>31.08.30 «Генетика»</b>
<i>Форма обучения</i>	очная

<i>Вид практики</i>	производственная (клиническая)
<i>Тип практики</i>	<b>Практика по пренатальной диагностике наследственных болезней</b>
<i>Способ проведения практики</i>	Стационарная
<i>Объем практики (в зач. единицах)</i>	9
<i>Продолжительность производственной практики (в акад. часах)</i>	324

Санкт-Петербург  
2019

Рабочая программа дисциплины "Практика по пренатальной диагностике наследственных болезней " по специальности 31.08.30 Генетика (далее РГД) разработана на основании требований федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «25» августа 2014 г. № 1072, на основании Профессионального стандарта, утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 №142н, в соответствии с учебным планом, утвержденным ректором от «29» марта 2019 г.

**Составители программы:**

Кадурина Т.И., д.м.н., доцент, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России  
Харченко Т.В., к.б.н., и.о. заведующего кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России

**Рецензент:**

Кудряшова Е.К., врач-генетик, заведующая медико-генетической консультацией центра охраны здоровья семьи и репродукции, Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Ленинградская областная клиническая больница

Рабочая программа дисциплины «Практика по пренатальной диагностике наследственных болезней»  
обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики  
«22» января 2019 г. протокол №1

Руководитель ОПОП ВО по специальности  
И.о. заведующего кафедрой \_\_\_\_\_ /Харченко Т.В. /

Одобрено методическим советом медико-биологического факультета  
«08» февраля 2019 г. протокол №2

Председатель \_\_\_\_\_ /Никифоров В.С./

## СОДЕРЖАНИЕ

1. Цели практики .....	4
2. Задачи практики .....	4
3. Место практики в структуре основной профессиональной образовательной программы.....	4
4. Формы проведения практики .....	5
5. Время и место проведения практики .....	5
6. Планируемые результаты обучения при прохождении практики.....	5
7. Структура и содержание практики.....	<b>Ошибка! Закладка не определена.</b>
8. Формы отчетности и аттестации по практике .....	<b>Ошибка! Закладка не определена.</b>
9. Фонд оценочных средств.....	7
9.1. Критерии оценки .....	7
9.2. Оценочные средства.....	7
10. Учебно-методическое и информационное обеспечение.....	<b>Ошибка! Закладка не определена.</b>
11. Материально-техническое обеспечение.....	8
12. Методические рекомендации по прохождению практики .....	11

## **1. Цели практики**

1. Формирование профессиональных компетенций (умений и навыков), необходимых для самостоятельной работы врача – генетика, в соответствии с разделом «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» приказа МЗ РФ № 541н от 23.07.2010 «Об утверждении единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих» и Профессионального стандарта врача-генетика, утвержденного приказом Министерства труда Российской Федерации от 11.03.2019 №142н, приобретение опыта в решении реальных профессиональных задач, закрепление теоретических знаний и развитие профессиональных умений и навыков.

2. Закрепление теоретических знаний, развитие практических умений и навыков, полученных в процессе обучения в ординатуре, формирование профессиональных компетенций врача-генетика, приобретение опыта в решении реальных профессиональных задач.

## **2. Задачи практики**

сформировать у обучающихся компетенции, включающие в себя способность/готовность

- проводить обследование пациентов (сбор анамнеза, объективный осмотр, клинико- генеалогический анализ) различных возрастных групп;
- оценивать дифференциально-диагностическую значимость симптомов, малых аномалий развития и синдромов, характерных для различных наследственных и врождённых заболеваний;
- составлять план необходимого лабораторного, инструментального и специального генетического обследования пациента;
- интерпретировать результаты лабораторного, инструментального, цитогенетического и молекулярно-генетического обследования больного;
- проводить пренатальную диагностику наследственных болезней;
- -проводить медико-генетическое консультирование по результатам пренатальной диагностики

## **3. Место практики в структуре основной профессиональной образовательной программы**

Практика по пренатальной диагностике наследственных болезней относится к базовой части Блока 2 «Практики» Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГСО ВО) по специальности 31.08.30 Генетика

При прохождении практики необходимы знания, умения и навыки, формируемые дисциплинами: "Генетика человека", "Патология", "Пренатальная диагностика наследственных болезней"

## **4. Формы проведения практики**

Практика по пренатальной диагностике наследственных болезней проводится в следующих формах: непрерывно – путем выделения в календарном учебном графике непрерывного периода учебного времени для проведения всех видов практик, предусмотренных ОПОП ВО;

## 5. Время и место проведения практики

В соответствии с учебным планом практика проводится в 3 семестре на базах

1. СПб ГУЗ Диагностический центр (медико-генетический), адрес Санкт-Петербург, ул Тобольская д 5. Договор №312014-ОПП от 05.11.2014

2. Государственное бюджетное учреждение здравоохранения - Ленинградская областная клиническая больница, Медико-Генетическая Консультация Центра охраны здоровья семьи и репродукции, адрес Санкт-Петербург, проспект Луначарского, дом 45-49, Договор №219/2018-ОПП от 18.05.2018

## 6. Планируемые результаты обучения при прохождении практики

Практика направлена на формирование у обучающихся следующих компетенций (в соответствии с ФГОС ВО)

№ п/п	Компетенции		Результаты практики		
	Код	Содержание	Знать	Уметь	Иметь навык
1	2	3	4	5	6
1.	ПК-1	готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	Систему профилактики наследственной и врожденной патологии	Направить больных на инвазивную пренатальную диагностику по результатам пренатального скрининга и/или исходя из анамнестических данных	Интерпретации результатов пренатального скрининга, для осуществления комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья
5.	ПК-7	готовность к	Принципы	Оценить	Интерпретации

		оказанию медико-генетической помощи	медико-генетического консультирования, нормальный и патологический кариотип, мутации и их медицинские последствия	результаты пренатальной диагностики хромосомных и моногенных болезней. Провести медико-генетическое консультирование по результатам пренатальной диагностики	результатов лабораторных методов инвазивной пренатальной диагностики.
--	--	-------------------------------------	---	--	---

## 7. Структура и содержание практики

### Учебно-тематический план

№ п/п	Тема	Час.	Вид деятельности	Кол-во манипуляций
1	Комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья, формирование, здорового образа жизни, раннюю диагностику заболеваний, выявление причин их возникновения и развития. Анализ данных пренатального скрининга	5	Оценка результатов неонатального скрининга. Написание рекомендаций по результатам неонатального скрининга. Генетическое обследование в период беременности	Не менее 50
2	Оценка результатов инвазивной пренатальной диагностики	5	Диагноз наследственного заболевания	Не менее 50
3	Осуществление медико-генетического консультирования семей после пренатальной диагностики	5	Разъяснение диагноза наследственного заболевания семье Разъяснение типа наследования заболевания семье Разъяснение риска повторения заболевания в семье	Не менее 50
4	Направления на пренатальный консилиум	5	Рекомендации по дообследованию родственников пробанда	Не менее 50
5	Самостоятельная работа	84	Составление плана обследования пациента Оценка результатов ранее проведенных исследований	
6	Зачет	2		

## 8. Формы отчетности и аттестации по практике

Формы отчетности: дневник практики

Форма аттестации: промежуточная аттестация в форме зачета.

Промежуточная аттестация проводится в форме проверки навыков в соответствии с программой практики, документации практики и состоит из устного собеседования.

## 9. Фонд оценочных средств

### 9.1 Критерии оценки

№ п/п	Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в фонде	Примерные критерии оценивания
	Собеседование	Средство контроля, организованное как специальная беседа преподавателя с обучающимся на темы, связанные с изучаемой дисциплиной, которое рассчитано на выяснение объема его знаний по определенной теме, разделу, проблеме и т.п.	Вопросы по темам/разделам дисциплины	Полнота раскрытия темы; Знание основных понятий обсуждаемых вопросов, их взаимосвязей между собой и с другими вопросами дисциплины (модули); Знание основных методов изучения определенного вопроса; Знание основных практических проблем и следствий в рамках обсуждаемого вопроса; Наличие представления о перспективных направлениях разработки рассматриваемого вопроса

### 9.2. Оценочные средства

#### Вопросы для собеседования

1. Принципы и порядок проведения профилактических осмотров врача-генетика с целью раннего выявления наследственной и врожденной патологии в родильных домах и других учреждениях города (специализированные дома ребенка, психоневрологические учреждения города, специализированные центры).
2. Принципы консультирования пациентов по вопросам инвазивной пренатальной диагностики

3. Пренатальная ДНК-диагностика. мышечной дистрофии Дюшенна. Прямая и косвенная диагностика.
4. ДНК-диагностика заболеваний у плода.
5. Инвазивные методы пренатальной диагностики.
6. Особенности цитогенетической и молекулярной (ДНК) диагностики наследственных болезней у плода.
7. Медико-генетическое консультирование беременных по результатам ПД
8. Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии и ВПР плода: возможные причины и тактика обследования беременной.
9. Медико-генетическое консультирование беременных  
Биохимический скрининг при беременности.
10. Основные показания к проведению пренатального кариотипирования. Методы исследования кариотипа в пренатальной диагностике.
11. Пренатальная ДНК-диагностика муковисцидоза.
12. Возможности и ограничения НИПТ.

### 10. Учебно-методическое и информационное обеспечение

#### а). Основная литература:

№ п/п	Список литературы	Кол-во экз.
1	Медицинская генетика : учебник / ред. Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2008. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-0650-2.	3
2	Ньюссбаум, Р. Л. Медицинская генетика : Пер. с англ. / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; ред. Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2010. - 624 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-1575-7.	2
3	Наследственные болезни [Электронный ресурс] / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - <a href="http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html">http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html</a>	Электронный ресурс
4	Наследственные болезни [Электронный ресурс] : национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - (Серия "Национальные руководства"). - <a href="http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html">http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html</a>	Электронный ресурс

#### б) Дополнительная литература:

№ п/п	Список литературы	Кол-во экз.
1	Шавловский, М.М. Молекулярные основы генетики : учебное пособие / М.М. Шавловский ; Каф. медицинской генетики. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2016. - 52 с. : ил., табл. - Библиогр.: с. 45. Электронный ресурс: СДО MOODLE <sup>1</sup> <a href="https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/100729/mod_resource/content/3/Молекулярные_основы_генетики.pdf">https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/100729/mod_resource/content/3/Молекулярные_основы_генетики.pdf</a>	3
2	Харченко, Т.В. Основы медицинской генетики : учебное пособие / Т.В. Харченко, А.Ю. Петруничев ; Каф. медицинской генетики. - 3-е изд., доп. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2016. - Библиогр.: с. 69. Часть I. Цитологические основы наследственности. -	3

	70 с. : ил. Основы медицинской генетики. Часть I. Цитологические основы наследственности: учебное пособие / Т. В. Харченко, А. Ю. Петруничев. — 3-е изд., доп. — СПб.: Изд-во СЗГМУ им. И. И. Мечникова, 2016. — 72 с. Электронный ресурс: СДО MOODLE1	
3	Генетический паспорт-основа индивидуальной и предиктивной медицины : руководство / ред. В.С. Баранов. - СПб : Научная литература, 2009. - 527 с. : ил. - Библиогр.: с.480-527(821 назв.). - ISBN 978-5-94869-084-1.	2
4	Иммуногеномика и генодиагностика человека [Электронный ресурс] / Р.М. Хаитов, Л.П. Алексеев, Д.Ю. Трофимов - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - <a href="http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html">http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html</a>	Электронный ресурс
5	Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Электронный ресурс] / под ред. А.И. Карпищенко - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <a href="http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970429587.html">http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970429587.html</a>	Электронный ресурс

*в) программное обеспечение:*

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов
<b>лицензионное программное обеспечение</b>			
1.	ESET NOD 32	1 год	Государственный контракт № 71/2018
2.	MS Windows 8 MS Windows 8.1 MS Windows 10 MS Windows Server 2012 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2012 R2 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2016 Datacenter Core	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-О; Государственный контракт № 399/2013-ОА; Государственный контракт № 07/2017-ЭА.
3.	MS Office 2010 MS Office 2013	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-ОА; Государственный контракт № 399/2013-ОА.
4.	Academic LabVIEW Premium Suite (1 User)	Неограниченно	Государственный контракт № 02/2015
<b>лицензионное программное обеспечение отечественного производства</b>			
1.	Антиплагиат	1 год	Государственный контракт № 91/2019-ПЗ
<b>свободно распространяемое программное обеспечение</b>			
1.	Google Chrome	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
2.	NVDA	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense

свободно распространяемое программное обеспечение отечественного производства			
1.	Moodle	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense

*г) профессиональные базы данных и информационные справочные системы:*

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов	Режим доступа для обучающихся – инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья
1.	Консультант Плюс	1 год	Договор № 161/2018-ЭА	-
2.	ЭБС «Консультант студента»	1 год	Контракт № 252/2018-ЭА	<a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>
3.	ЭМБ «Консультант врача»	1 год	Контракт № 253/2018-ЭА	<a href="http://www.rosmedlib.ru/">http://www.rosmedlib.ru/</a>
4.	ЭБС «Айбукс.ру/ibooks.ru»	1 год	Контракт № 48/2018	<a href="https://ibooks.ru">https://ibooks.ru</a>
5.	ЭБС «IPRBooks»	1 год	Контракт № 49/2018-ЗК	<a href="http://www.iprbookshop.ru/special">http://www.iprbookshop.ru/special</a>
6.	Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Контракт № 51/2018	<a href="https://www.books-up.ru/">https://www.books-up.ru/</a>
7.	ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Контракт № 50/2018-ЭА	<a href="https://e.lanbook.com/">https://e.lanbook.com/</a>

## **11. Материально-техническое обеспечение для прохождения практики:**

### **Кабинеты:**

СПб ГКУЗ "Диагностический центр (медико-генетический)": Г. Санкт-Петербург, ул. Тобольская, дом 5, помещение №32, 2 этаж, ПИБ№137 - помещения, предусмотренные для оказания медицинской помощи пациентам, практик, кабинет клинического приема;помещение №38, 2 этаж, ПИБ№143 помещения, предусмотренные для самостоятельной работы.

ГБУЗ ЛОКБ: г. Санкт-Петербург, , Пр., Луначарского 45-49,помещение №316, 3 этаж - помещения, предусмотренные для оказания медицинской помощи пациентам, практик, кабинет клинического приема врача-генетика.

### **Мебель:**

СПб ГКУЗ "Диагностический центр (медико-генетический)": стол врача, стулья смотровая кушетка, тонометр, стетоскоп, фонендоскоп, аппарат для измерения артериального давления с детскими манжетками, термометр, медицинские весы, ростомер, противошоковый набор, набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, облучатель бактерицидный, пеленальный стол, сантиметровые ленты.

ГБУЗ ЛОКБ: Стол врача, стулья смотровая кушетка, тонометр, стетоскоп, фонендоскоп, аппарат для измерения артериального давления с детскими манжетками, термометр, медицинские весы, ростомер, противошоковый набор, набор и укладка для

экстренных профилактических и лечебных мероприятий, облучатель бактерицидный, пеленальный стол, сантиметровые ленты

**Технические средства обучения:** (компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечения доступа к электронной информационно-образовательной среде Университета): мультимедиа-проектор, ноутбук преподавателя, системный блок, монитор.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспеченные доступом к электронной информационно-образовательной среде Университета: г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит АЕ (корп.32), ауд. № 1, лит Р (корп.9), ауд. № 18,19 ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России.

## **12. Методические рекомендации по прохождению практики**

Практика по пренатальной диагностике наследственных болезней - направлена на формирование и отработку знаний, умений и навыков, необходимых для самостоятельной работы врача-генетика с пациентами разных поло-возрастных групп и их и их семьями.

Программа практики обеспечивает приобретение и закрепление необходимых знаний, умений и навыков, формирование профессиональных компетенций, готовность к самостоятельной и индивидуальной работе, принятию ответственных решений в рамках профессиональной компетенции. При подготовке к занятиям обучающиеся должны пользоваться рекомендованной литературой и ресурсами сети Интернет.

Практика проводится на базе амбулаторных медико-генетических центров Санкт-Петербурга, являющихся клиническими базами кафедры.