

Программа практики «Практика по пренатальной диагностике наследственных болезней» по специальности 31.08.30 Генетика (далее ПП) 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 Российской Федерации от 11.03.2019 №142н.

Составители программы:

Кадурин 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 кафедрой 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 практики «Практика по пренатальной диагностике наследственных болезней» обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики «21» мая 2024 г., протокол № 5.

Руководитель ОПОП ВО по специальности _____
И.о. Заведующего кафедрой, _____ /Харченко Т.В. /

Одобрено Методической комиссией по основным профессиональным образовательным программам подготовки кадров высшей квалификации – программам ординатуры
14 мая 2024 г.

Председатель _____ / Остапенко В.М. /

Рассмотрено Методическим советом и рекомендовано для утверждения на Ученом совете
23 мая 2024 г.

Председатель _____ / Аргюшкин С.А. /

Дата обновления:

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.....	Ошибка! Закладка не определена.
8. Формы отчетности и аттестации по практике.....	Ошибка! Закладка не определена.
9. Фонд оценочных средств.....	7
9.1. Критерии оценки	7
9.2. Оценочные средства.....	7
10. Учебно-методическое и информационное обеспечение.....	Ошибка! Закладка не определена.
11. Материально-техническое обеспечение.....	8
12. Методические рекомендации по прохождению практики	12

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» учебного плана 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 оказанию	Принципы медико-	Оценить результаты	Интерпретации результатов

		медико-генетической помощи	генетического консультирования, нормальный и патологический кариотип, мутации и их медицинские последствия	пренатальной диагностики хромосомных и моногенных болезней. Провести медико-генетическое консультирование по результатам пренатальной диагностики	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. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html	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"). - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html	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 ¹ https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/100729/mod_resource/content/3/Молекулярные_основы_генетики.pdf	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. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html	Электронный ресурс
5	Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Электронный ресурс] / под ред. А.И. Карпищенко - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970429587.html	Электронный ресурс

Перечень программного обеспечения

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов
лицензионное программное обеспечение			
1.	Dr. Web	1 год	Контракт № 265-2023-ЗК
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
лицензионное программное обеспечение отечественного производства			
1.	Антиплагиат	1 год	Договор 133/2024-М
2.	«WEBINAR (ВЕБИНАР)» ВЕРСИЯ 3.0	1 год	Контракт № 211/2024-ЭА
3.	«Среда электронного обучения ЗКЛ»	1 год	Контракт № 121/2024-ЗЗЕП
4.	TrueConf Enterprise	1 год	Контракт № 216/2024-ЭА
свободно распространяемое программное обеспечение			
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

Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем

№ 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	Контракт № 1067/2021-ЭА	-
2.	ЭБС «Консультант студента»	1 год	Контракт № 97/2023-ЭА	https://www.studentlibrary.ru/
3.	ЭМБ «Консультант врача»	1 год	Договор № 824КВ/05-2023	http://www.rosmedlib.ru/
4.	ЭБС «Айбукс.ру/ibooks.ru»	1 год	Договор № 207/2023-33ЕП	https://ibooks.ru
5.	Цифровой образовательный ресурс IPRsmart	1 год	Договор № 206/2023-33ЕП	http://www.iprbookshop.ru/
6.	Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Договор № 199/2023-33ЕП	https://www.books-up.ru/
7.	ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Договор № 200/2023-33ЕП	https://e.lanbook.com/
8.	Образовательная платформа ЮРАЙТ	1 год	Договор № 155/2023-ПЗ	https://urait.ru/
9.	Электронные издания в составе базы данных НАУЧНАЯ ЭЛЕКТРОННАЯ БИБЛИОТЕКА eLIBRARY.RU	1 год	Лицензионный договор № SU-7139/2024	https://www.elibrary.ru/defaultx.asp
10.	Программное обеспечение «Платформа mb4» в части Справочно-информационной системы «MedBaseGeotar»	1 год	Лицензионный договор № 97/2024-33ЕП	https://mbasegeotar.ru/
11.	Универсальные базы электронных	1 год	Лицензионный договор	https://dlib.eastview.com/

	периодических изданий ИВИС		№ 116/2023-33ЕП «Журналы России по медицине и здравоохранению» Лицензионный договор № 42/2023-33ЕП «Индивидуальные издания»	
12.	Создание Виртуального читального зала Российской государственной библиотеки (ВЧЗ РГБ) для обслуживания удаленного пользователя	1 год	Лицензионный договор № 120/2024-М14	https://search.rsl.ru/

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, ростометр, 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, ростометр, 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.