

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«АСТРАХАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО Астраханский ГМУ Минздрава России)



«УТВЕРЖДАЮ»

Проректор по последипломному образованию  
ФГБОУ ВО  
Астраханский ГМУ  
Минздрава России  
д.м.н., профессор М.А. Шаповалова

*M.A. Шаповалова*

« 18 » 05 20 10 г.

### РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

#### ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Основной профессиональной образовательной программы высшего образования -  
программы подготовки кадров высшей квалификации (программы ординатуры)

Специальность 31.08.05 «Клиническая лабораторная диагностика»

Кафедра Биологической химии

Общая трудоемкость дисциплины 4 ЗЕТ  
Всего 144 часа  
из них:  
аудиторные занятия 96 часов  
в том числе:  
лекции 8 часов  
практические занятия 88 часов  
самостоятельная работа (внеаудиторная) 48 часов

Форма контроля:  
Зачет 4 семестр

Астрахань 2020 год

Рабочая программа дисциплины составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО (уровень подготовки кадров высшей квалификации – программа ординатуры) по специальности 31.08.05 «Клиническая лабораторная диагностика»

Разработчик программы:

Заведующий кафедрой



д.м.н. профессор Д.М. Никулина

Программа обсуждена и одобрена на заседании кафедры Биологической химии

Протокол № 3 от 21 марта 2020 года.

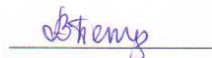
Заведующий кафедрой



д.м.н. профессор Д.М. Никулина

Согласовано:

Начальник отдела ординатуры



В.Г. Петреченкова

Рабочая программа дисциплины **ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ** разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности **31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика** (уровень подготовки кадров высшей квалификации) с учётом рекомендаций примерной основной профессиональной образовательной программы ординатуры по специальности **31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика**.

## **1. Цель и задачи дисциплины**

Целью освоения дисциплины является формирование у выпускников универсальных и профессиональных компетенций для оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения.

Задачами освоения дисциплины являются:

- сформировать профессиональные знания, умения и навыки врача клинической лабораторной диагностики в соответствии с требованиями Профессионального стандарта «Специалист в области клинической лабораторной диагностики» с целью самостоятельного выполнения трудовых функций:
  - консультативное обеспечение лечебно-диагностического процесса в части лабораторных исследований,
  - организационно-методическое обеспечение лабораторного процесса,
  - выполнение сложных и высокотехнологичных исследований,
  - руководство работой среднего и младшего персонала,
  - формулирование заключения по результатам лабораторных исследований
  - организация работы лаборатории,
  - управление качеством в медицинской лаборатории,
  - планирование и прогнозирование деятельности лабораторного подразделения;
- сформировать профессиональные знания, умения и навыки по составлению плана лабораторного обследования и алгоритма интерпретации результатов лабораторных исследований для диагностики заболеваний, дифференциальной диагностики заболеваний, прогноза заболеваний, профилактики заболеваний, диспансеризации больных с хроническими заболеваниями, лабораторного мониторинга фармакотерапии, включая вопросы фармакокинетики, контроля эффективности и безопасности лекарственной терапии, медицинской реабилитации, наблюдения за течением беременности, в гериатрической практике.
- сформировать профессиональные знания, умения и навыки по организации и лабораторно-диагностическому обеспечению оказания экстренной и неотложной помощи.
- сформировать навыки систематического самостоятельного изучения актуальной нормативно-правовой документации, регулирующей работу системы здравоохранения, лабораторной службы, медицинского страхования.

## **2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре**

Дисциплина **Лабораторная диагностика наследственных заболеваний** входит в Вариативную часть Блока 1 программы ординатуры.

### 3. Требования к результатам освоения дисциплины

#### 3.1. Перечень компетенций в соответствии с ФГОС ВО.

Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать:

*Универсальными компетенциями (далее – УК):*

- готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);

*Профессиональными компетенциями (далее – ПК)*

- 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 (ПК-1);

- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);

- готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);

*Диагностическая деятельность:*

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);

- готовность к применению диагностических клиничко-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6);

#### 3.2. Перечень знаний, умений и навыков.

**Знать:**

- основы законодательства об охране здоровья граждан, основные нормативные и регламентирующие документы в здравоохранении Российской Федерации;
- основы трудового законодательства;
- правила врачебной этики;
- законодательные, нормативно-правовые, инструктивно-методические документы, определяющие деятельность лабораторий медицинских организаций и управление качеством клинических лабораторных исследований;
- морфологию, физиологию, биохимию органов и систем организма человека;
- основы патоморфологии, патогенеза, основанные на принципах доказательной медицины стандарты диагностики и лечения наиболее распространенных наследственных заболеваний сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем и крови;
- клиническую информативность лабораторных исследований с позиций доказательной медицины при наиболее распространенных наследственных заболеваниях сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем и крови;
- основы патогенеза, диагностики и мониторинга течения наследственных заболеваний;
- международные классификации болезней;
- основные современные преаналитические и аналитические технологии клинических лабораторных исследований;

- принципы работы и правила эксплуатации основных типов измерительных приборов, анализаторов и другого оборудования, используемого при выполнении клинических лабораторных исследований;
- факторы, влияющие на результаты лабораторного исследования на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах;
- технологию организации и проведения внутрилабораторного и внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований;
- правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций;
- организацию и объем первой медицинской помощи в военно-полевых условиях, при массовых поражениях населения и катастрофах;
- правила оказания первой помощи при жизнеугрожающих и неотложных состояниях;
- основы радиационной безопасности;
- основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы;
- правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций.

**Уметь:**

- организовать рабочее место для проведения морфологических (цитологических), биохимических, иммунологических и других исследований;
- организовать работу среднего медицинского персонала;
- организовать работу персонала лаборатории;
- подготовить препарат для микроскопического исследования, пробы биоматериала для биохимических, иммунологических и других лабораторных исследований;
- приготовить растворы реагентов, красителей для лабораторных исследований;
- работать на наиболее распространенных лабораторных измерительных приборах, анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации;
- провести контроль качества аналитического этапа выполняемых исследований;
- организовать выполнение лабораторного исследования в соответствии с требованиями по охране труда, санитарно-эпидемическими требованиями;
- выполнить наиболее распространенные лабораторные исследования при наследственных заболеваниях;
- оформить учетно-отчетную документацию по клиническим лабораторным исследованиям, предусмотренную действующими нормативными документами;
- оценить клиническую значимость результатов лабораторных исследований, поставить лабораторный диагноз, определить необходимость дополнительного обследования больного, предложить программу дополнительного обследования больного;
- провести анализ расхождения лабораторного диагноза с клиническим и патологоанатомическим диагнозами, выявить ошибки и разработать мероприятия по улучшению качества диагностической работы;
- составить план лабораторного обследования пациента на этапе профилактики, диагностики и лечения наиболее распространенных наследственных заболеваний сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем и крови;
- провести планирование и анализ деятельности лаборатории;
- внедрить в практику лаборатории новую технологию и оказать помощь в ее освоении персоналу лаборатории;
- оказать помощь на догоспитальном этапе при механической асфиксии, утоплении, поражении электрическим током, переломах, травмах;
- проводить взятие крови из пальца для лабораторного анализа

**Владеть:**

- технологией выполнения наиболее распространенных видов общеклинических, биохимических, коагулологических, гематологических, паразитологических, иммунологических и цитологических исследований с использованием лабораторного оборудования и информационных систем;
- технологией выполнения лабораторных экспресс-исследований;
- технологией организации и выполнения контроля качества лабораторных исследований;
- методиками составления плана лабораторного обследования пациентов и интерпретации результатов лабораторных исследований на этапах профилактики, диагностики и лечения наиболее распространенных наследственных заболеваний сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем, крови, а также при неотложных состояниях;
- технологией взаимодействия с персоналом клинических подразделений по вопросам лабораторного обследования пациентов;
- технологиями планирования и анализа деятельности и затрат лаборатории;
- методикой оценки доказательности фактов по клинической лабораторной диагностике, представленных в научно-практических публикациях.

Компетенция	Содержание компетенции (или ее части)	Результаты обучения
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	<b>Знать:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- основы патогенеза, диагностики и мониторинга неотложных состояний;</li><li>- правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций;</li><li>- организацию и объем первой медицинской помощи в военно-полевых условиях, при массовых поражениях населения и катастрофах;</li><li>- правила оказания первой помощи при жизнеугрожающих и неотложных состояниях;</li><li>- основы радиационной безопасности;</li><li>- основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы;</li><li>- правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций;</li></ul> <b>Уметь:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- оказать помощь на догоспитальном этапе при механической асфиксии, утоплении, поражении электрическим током, переломах, травмах;</li><li>- провести лабораторное обследование больных с помощью экспресс-методов (при отравлениях, массовых поражениях, катастрофах, авариях, неотложных состояниях);</li></ul> <b>Владеть:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- навыками работы с нормативно-правовыми документами;</li></ul>

		<p>-навыками планирования и организации мероприятий по профилактике ВИЧ инфекции;</p>
<p><b>ПК-2</b></p>	<p>Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения</p>	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- клиническую информативность лабораторных исследований с позиций доказательной медицины при наиболее распространенных наследственных заболеваниях сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, кроветворной, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем.</li> <li>-основные современные преаналитические и аналитические технологии клинических лабораторных исследований;</li> <li>-принципы работы и правила эксплуатации основных типов измерительных приборов, анализаторов и другого оборудования, используемого при влияющие на результаты лабораторного исследования на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах;</li> <li>-технологию организации и проведения внутрилабораторного и внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований;</li> <li>- ведение типовой учетно-отчетной медицинской документации,</li> <li>- требования и правила получения информированного согласия на диагностические процедуры</li> </ul> <p>-правила составления диспансерных групп;</p> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- провести планирование и анализ деятельности лаборатории;</li> <li>-организовать рабочее место для проведения морфологических (цитологических), биохимических, иммунологических и других исследований;</li> <li>-организовать работу среднего медицинского персонала;</li> <li>-подготовить препарат для микроскопического исследования, пробы биоматериала для биохимических, иммунологических и других лабораторных исследований;</li> <li>-приготовить растворы реагентов, красителей</li> </ul>

		<p>для лабораторных исследований;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-работать на наиболее распространенных лабораторных измерительных приборах, анализаторах и оборудование в соответствии с правилами их эксплуатации;</li> <li>-провести контроль качества аналитического этапа выполняемых исследований;</li> <li>-организовать выполнение лабораторного исследования в соответствии с требованиями по охране труда, санитарно-эпидемическими требованиями.</li> <li>-оформить учетно-отчетную документацию по клиническим лабораторным исследованиям, предусмотренную действующими нормативными документами</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-технологией выполнения биохимических, иммунологических и цитологических исследований с использованием лабораторного оборудования и информационных систем;</li> <li>-технологией выполнения лабораторных экспресс-исследований;</li> <li>-технологией организации и выполнения контроля качества лабораторных исследований;</li> <li>-методиками составления плана лабораторного обследования пациентов и интерпретации результатов лабораторных исследований на этапах профилактики, диагностики и лечения наиболее распространенных наследственных заболеваний сердечнососудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем.</li> </ul>
<p><b>ПК-4</b></p>	<p>Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых подростков</p>	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-методики исследования здоровья населения с целью его сохранения, укрепления и восстановления;</li> <li>-критерии оценки показателей, характеризующих состояние здоровья населения;</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-применять методики изучения состояния здоровья населения;</li> <li>-использовать информацию о состоянии здоровья населения и деятельности лечебно-профилактических учреждений для предложения мероприятий при разработке и реализации программ и проектов, направленных на улучшение здоровья населения на основе прогнозирования и научной профилактики.</li> </ul>



		<p><b>Владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками составления плана и программы медико-статистических исследований, планирования и оценки работы ЛПУ;</li> </ul>
<p><b>ПК-5</b></p>	<p>Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p>	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-законодательные, нормативно-правовые, инструктивно- методические документы, определяющие деятельность лабораторий медицинских организаций и управление качеством клинических лабораторных исследований;</li> <li>-морфологию, физиологию, биохимию органов и систем организма человека;</li> <li>-основы патоморфологии, патогенеза, основанные на принципах доказательной медицины, стандарты диагностики и лечения наиболее распространенных наследственных заболеваний;</li> <li>-клиническую информативность лабораторных исследований с позиций доказательной медицины наследственных заболеваний сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, кроветворной, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем;</li> <li>-основы патогенеза;</li> <li>- международные классификации болезней</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-организовать выполнение лабораторного исследования в соответствии с требованиями по охране труда, санитарно-эпидемическими требованиями;</li> <li>-выполнить наиболее распространенные лабораторные исследования;</li> <li>-оформить учетно-отчетную документацию по клиническим лабораторным исследованиям, предусмотренную действующими нормативными документами;</li> <li>-оценить клиническую значимость результатов лабораторных исследований, поставить лабораторный диагноз,</li> <li>- определить необходимость дополнительного обследования больного, предложить программу дополнительного обследования больного;</li> <li>-провести анализ расхождения лабораторного диагноза с клиническим и патологоанатомическим диагнозами, выявить ошибки и разработать мероприятия по улучшению качества диагностической работы;</li> <li>-составить план лабораторного обследования</li> </ul>

		<p>пациента на этапе профилактики, диагностики и лечения наиболее распространенных наследственных заболеваний сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем;</p> <p>-провести расчет стоимостных показателей лабораторных исследований;</p> <p>провести планирование и анализ деятельности лаборатории.</p> <p><b>- Владеть:</b></p> <p>-технологией выполнения наиболее распространенных видов общеклинических, биохимических, коагулологических, гематологических, паразитологических, иммунологических и цитологических исследований с использованием лабораторного оборудования и информационных систем;</p> <p>-технологией выполнения лабораторных экспресс-исследований;</p> <p>-технологией организации и выполнения контроля качества лабораторных исследований;</p> <p>-методиками составления плана лабораторного обследования пациентов и интерпретации результатов лабораторных исследований на этапах профилактики, диагностики и лечения наиболее распространенных наследственных заболеваниях сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем;</p> <p>-технологией взаимодействия с персоналом клинических подразделений по вопросам лабораторного обследования пациентов;</p>
<p><b>ПК-6</b></p>	<p>Готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов</p>	<p><b>Знать:</b></p> <p>- законодательные, нормативно-правовые, инструктивно-методические документы, определяющие деятельность лабораторий медицинских организаций и управление качеством клинических лабораторных исследований;</p> <p>-основные современные преаналитические и аналитические технологии клинических лабораторных исследований;</p> <p>-принципы работы и правила эксплуатации основных типов измерительных приборов, анализаторов и другого оборудования, используемого при выполнении клинических лабораторных исследований;</p> <p>-факторы, влияющие на результаты</p>

		<p>лабораторного исследования на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах;</p> <p>-технологию организации и проведения внутрिलाбораторного и внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований;</p> <p><b>Уметь:</b></p> <p>-организовать рабочее место для проведения морфологических (цитологических), биохимических, иммунологических и других исследований;</p> <p>-организовать работу среднего медицинского персонала;</p> <p>-приготовить растворы реагентов, красителей для лабораторных исследований;</p> <p>-работать на наиболее распространенных лабораторных измерительных приборах, анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации;</p> <p>-провести контроль качества аналитического этапа выполняемых исследований;</p> <p>-организовать выполнение лабораторного исследования в соответствии с требованиями по охране труда, санитарно-эпидемическими требованиями;</p> <p>-провести лабораторное обследование больных с помощью экспресс-методов (при отравлениях, массовых поражениях, катастрофах, авариях, неотложных состояниях);</p> <p>-выполнить наиболее распространенные лабораторные исследования;</p> <p>-оформить учетно-отчетную документацию по клиническим лабораторным исследованиям, предусмотренную действующими нормативными документами;</p> <p>- внедрить в практику лаборатории новую технологию и оказать помощь в ее освоении персоналу лаборатории</p> <p><b>Владеть:</b></p> <p>-методиками составления плана лабораторного обследования пациентов и интерпретации результатов лабораторных исследований на этапах профилактики, диагностики и лечения наиболее распространенных наследственных заболеваниях сердечно-сосудистой, дыхательной, пищева-рительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем;</p> <p>-технологией взаимодействия с персоналом клинических подразделений по вопросам</p>
--	--	--

		лабораторного обследования пациентов; -технологиями планирования и анализа деятельности и затрат лаборатории; -методикой оценки доказательность фактов по клинической лабораторной диагностике, представленных в научно-практических публикациях
--	--	--

**4. Объем дисциплины и виды учебной работы**  
Общая трудоемкость дисциплины составляет 6 ЗЕТ

№ п/п	Виды учебной работы	Всего часов
1.	<b>Аудиторные занятия</b>	96
	Лекции	8
	Практические занятия	88
	Семинарские занятия	-
2.	<b>Самостоятельная работа</b>	48
	В том числе: самоподготовка (самостоятельное изучение разделов дисциплины), реферирование, подготовка к практическим занятиям, и т.д.	48
	<b>Общая трудоемкость</b>	144

**5. Содержание дисциплины**  
**5.1. Содержание разделов дисциплины**

Раздел           Лабораторная диагностика наследственных заболеваний

**6. Распределение трудоемкости (очная форма обучения)**

**6.1.Разделы дисциплины, виды учебной работы и формы текущего контроля:**

п/№	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в академич. часах)				Виды оценочных средств
		Л	ПЗ	СЗ	СР	
1.	Лабораторная диагностика наследственных заболеваний.	8	88	-	48	зачет
	<b>ИТОГО</b>	8	88	-	48	

## **Раздел. Лабораторная диагностика наследственных заболеваний**

### **ЦЕЛЬ:**

Ординатор по дисциплине «Лабораторная диагностика наследственных заболеваний» должен углубить и расширить свои слушателями необходимых знаний, умений и практических навыков в лабораторной диагностике наследственных заболеваний, определенных программой обучения для достижения уровня компетенции и выполнения функций, предусмотренных требованиями квалификационной характеристики специалиста – врача клинико-лабораторной диагностики для выполнения диагностических исследований.

### **Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины (модуля):**

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-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 (ПК-1);
- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);
- готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);
- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);
- готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6).

### **В результате освоения дисциплины обучающийся должен:**

#### **Знать:**

- Современные представления о наследственной патологии и социально-гигиенические проблемы медицинской генетики.
- Цитогенетические методы диагностики наследственных заболеваний.
- Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний.
- Биохимические методы диагностики наследственных заболеваний.
- Иммунологические методы диагностики наследственных заболеваний.

#### **Уметь:**

Проводить диагностику по половому хроматину.

Определять X и Y хроматин.

Осуществлять диагностику наследственных заболеваний полуколичественными методами.

Проводить перинатальную и неонатальную диагностику наследственных заболеваний.

## СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ РАЗДЕЛА

Наименование разделов дисциплины	Трудоемкость в часах			Форма текущего контроля успеваемости	Реализуемые компетенции
	Л	ПЗ или СЗ	СР		
«Лабораторная диагностика наследственных заболеваний»	8	88	48	зачет (компьютерное тестирование)	
Перинатальный скрининг	2	24	12	собеседование	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-4 ПК-5 ПК-6
Неонатальный скрининг	2	24	12	собеседование	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-4 ПК-5 ПК-6
Лизосомальные болезни накопления. Анализ метаболитов с помощью специальных методов количественного анализа	1	12	6	собеседование	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-4 ПК-5 ПК-6
Медико-генетические исследования	3	28	18	собеседование	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-4 ПК-5 ПК-6

## ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

Методика преподавания дисциплины (модуля) «Лабораторная диагностика наследственных заболеваний» предусматривает чтение лекций (традиционные, проблемные), проведение практических занятий, самостоятельную работу ординатора.

По изучаемой дисциплине установлен перечень обязательных видов работы ординатора, включающий:

- Посещение лекционных занятий
- Посещение практических занятий
- Решение практических задач, тестов и заданий на практическом занятии

Текущий и промежуточный контроль успеваемости ординатора по дисциплине осуществляется преподавателем путем устного опроса и тестирования (в компьютерной форме). Итоговый контроль успеваемости ординатора включает в себя теоретический зачет по дисциплине, проводимый в форме компьютерного тестирования.

Самостоятельная работа предусматривает: чтение учебника, учебного пособия, лекций, презентаций и т.д., работу с атласами, виртуальными препаратами, словарями, справочниками, ознакомление с нормативными документами.

Для формирования умений предусмотрено решение задач и упражнений по образцу; решение вариативных задач, заполнение форм, решение ситуационных задач.

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ, ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ИТОГАМ ОСВОЕНИЯ РАЗДЕЛА И УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ

**Контрольные вопросы:**

1. Цитогенетические методы исследования.
2. Биохимические методы диагностики наследственных заболеваний.
3. Молекулярно-генетические методы в лабораторной генетике.
4. Организация лабораторного пренатального скрининга.
5. Оценка результатов пренатального скрининга
6. Организация лабораторного неонатального скрининга.
7. Оценка результатов неонатального скрининга.

**Вопросы для тестирования**

1. Какие клетки обычно используются при проведении цитогенетического анализа?
  - А. Лимфоциты крови
  - Б. Клетки костного мозга
  - В. эритроциты
  - Г. моноциты
  - Д. Мышечные клетки
2. Какие наследственные заболевания диагностируются с помощью цитогенетического исследования?
  - А. Аутосомно-доминантные заболевания
  - Б. Хромосомные заболевания
  - В. мультифакториальные заболевания
  - Г. наследственные заболевания обмена веществ
  - Д. X-сцепленные заболевания
3. Какое время отводится колхинизации при получении метафазных пластинок, пригодных для нормального кариотипирования?
  - А. 1 час
  - Б. 2 часа
  - В. 3 часа
  - Г. 4 часа
  - Д. 30 минут
4. Какова должна быть концентрация колхицина для получения хороших метафазных пластинок?
  - А. 100  $\mu$
  - Б. 10  $\mu$
  - В. 1000  $\mu$
  - Г. 1  $\mu$
  - Д. 0,1  $\mu$
5. Каково соотношение и состав компонентов фиксатора?
  - А. Метанол и ледяная уксусная кислота - 3:1
  - Б. Метанол и трипсин - 3:1
  - В. ФГА и ледяная уксусная кислота-2:1
  - Г. Метанол и ледяная уксусная кислота - 1:1
  - Д. Трипсин и ФГА - 3:1
6. Выделите показание для исследования кариотипа родителей:
  - а) наличие в анамнезе умерших детей с МВПР
  - б) хронический прогрессирующий характер течения заболевания у ребенка, с началом в раннем детском возрасте

- в) неврологические проявления у ребенка (судороги, снижение или повышение мышечного тонуса, спастические парезы)
  - г) возраст старше 35 лет
  - д) ребенку выставлен диагноз "муковисцидоз"
7. Более тяжелые клинические проявления имеют хромосомные болезни связаны с:
- а) недостатком генетического материала
  - б) избытком генетического материала
  - в) нет связи ни с недостатком, ни с избытком
  - г) все ответы правильные
  - д) нет правильного ответа
8. Как называются хромосомы с концевым расположением центromеры:
- а) метацентрики
  - б) акроцентрики
  - в) субметацентрики
  - г) дицентрики
  - д) нормоцентрики
9. Сделайте символическую запись нормального кариотипа женщины и мужчины и запись кариотипа человека с истинным гермафродитизмом.
- а) 46,XX; 47,XXY, 46,XX/47,XXY
  - б) 46,XX; 46,XY; 46,XX/46,XY
  - в) 45,XO; 46,XY; 46,XX/46,XY
  - г) 46,XX; 46,XY; 45,X0/46,XY
  - д) 46,XX; 46,XY; 45,XO/47,XXY
10. Назовите клетки организма человека, которые легче всего использовать для выделения ДНК в целях молекулярной диагностики наследственных болезней
- а) клетки костного мозга
  - б) клетки крови
  - в) клетки кожи, волос и слизистых
  - г) половые клетки
  - д) клетки костного мозга
11. В сыворотке крови беременной женщины резко снижено содержание АФП, тогда как уровень хорионического гонадотропина повышен. Сделайте предварительное заключение о возможной патологии плода.
- а) болезнь Дауна
  - б) синдром Эдвардса
  - в) анализы в норме
  - г) имеется акушерская патология
  - д) дефекты невральной трубки плода
12. Потовая проба основана на определении в потовой жидкости концентрации ионов:
- а) Ca и P
  - б) Na и Mg
  - в) Cl и Ca
  - г) Na и Cl
  - д) K и Mg
13. Сывороточными признаками б. Эдвардса является:
- а) снижение АФП
  - б) повышение в-ХГЧ
  - в) снижение в-ХГЧ
  - г) повышение ПАПП-А
  - д) снижение АФП, повышение в-ХГЧ
14. Каково время культивирования лимфоцитов при проведении цитогенетического исследования?



- а. 48 час.
  - б. 72 часа
  - в. 12 час.
  - г. 24 час.
  - д 10 час.
15. Какие методы окраски применяются для диагностики небольших структурных перестроек?
- а. дифференциальная
  - б. Простая (рутинная)
  - в. флюоресцентная
  - г. окрашивание не применяется
  - д все эти методы можно использовать
16. Какие методы окраски применяют для диагностики геномных мутаций?
- а. Метод G-окрашивания
  - б. Метод C-окрашивания
  - в. с использованием флюоресцентных красителей
  - г. простая (рутинная)
  - д. Нет правильного ответа
17. Какое вещество применяют для разрушения веретена деления и остановки клеточного деления на стадии метафаз при проведении цитогенетического исследования?
- а. колхицин
  - б. трипсин
  - в. ФГА
  - г. хлорид калия
  - д. Буферный раствор
18. За какое время до окончания времени общего культивирования необходимо добавить колхицин?
- а. За 2-3 часа
  - б. За 24 часа
  - в. за 48 часов
  - г. за 10 часов
  - д. За 12 часов
19. Использование какого вещества при проведении цитогенетического исследования приводит к набуханию клеток, разрыв ядерной оболочки, разрыв межхромосомных связей и свободный выход хромосом в цитоплазму?
- а. Хлорида калия
  - б. колхицина
  - в. трипсина
  - г. ледяной уксусной кислоты
  - д. ФГА
20. Контроль диетотерапии проводится:
- а) по уровню гемоглобина в крови
  - б) по физическому развитию ребенка
  - в) по уровню белков крови
  - г) по уровню фенилаланина и психомоторному развитию
  - д) по уровню билирубина в крови
21. Каково соотношение и состав компонентов фиксатора?
- А. Метанол и ледяная уксусная кислота - 3:1
  - Б. Метанол и трипсин - 3:1
  - В. ФГА и ледяная уксусная кислота-2:1
  - Г. Метанол и ледяная уксусная кислота - 1:1
  - Д. Трипсин и ФГА - 3:1

### Ситуационные задачи (примеры)

1. Обследуется пробанд с мужским фенотипом по поводу бесплодного брака. Из слизистой оболочки щеки у него взят анализ на половой хроматин. При каком уровне содержания хроматина вы будете подозревать патологию?
  - а) 60%
  - б) 0%
  - в) 1 %
  - г) 2 %
  - д) 2,5%
2. В медико-генетическую консультацию обратилась семья в связи с рождением ребенка с множественными врожденными пороками развития. При проведении цитогенетического исследования ребенка - мальчика, 2-х лет, во 40% клетках обнаружена лишняя 21 хромосома. Каково будет ваше заключение?
  - а) это вариант нормы
  - б) синдром Дауна, простая трисомная форма
  - в) синдром Орбели
  - г) синдром Патау
  - д) синдром Дауна, мозаичная форма
3. Врач-генетик направил девочку с задержкой полового развития на цитогенетическое исследование. При кариотипировании вами выявлено отсутствие X-хромосомы во всех клетках. Сделайте символическую запись кариотипа следующего индивидуума
  - А. 45, X
  - Б. 47, XXУ
  - В. 46, XX
  - Г. 47, XXX
  - Д. 47,ХО
4. Вы проводите анализ на биохимические маркеры хромосомной патологии второго триместра беременной в 16-17 недель. В сыворотке крови беременной женщины резко снижено содержание АФП, тогда как уровень хорионического гонадотропина повышен. Какое предварительное заключение о возможной патологии плода вы можете сделать?
  - а) болезнь Дауна
  - б) синдром Эдвардса
  - в) анализы в норме
  - г) имеется акушерская патология
  - д) дефекты невральнoй трубки плода
5. Генотипы групп крови: I - 00; II - AA, AO; III - BB, BO; IV - AB. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Один из них имел I группу крови, а другой - IV. Первая пара родителей имела I (00) и II (AO) группы, а вторая - II (AO), III (BO). Определите, кто чей сын?
  - а) ребенок с I группой крови - вторая пара родителей  
Ребенок с IV группой - первая пара родителей
  - б) ребенок с IV группой крови - вторая пара родителей  
Ребенок с I группой - первая пара родителей
  - в) Определить невозможно
  - г) каждый новорожденный может быть ребенком одной из пар
  - д) Первая пара родителей - ребенок с I группой, у второй пары должен быть ребенок с III группой

## УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### Рекомендуемая литература

#### Основная литература

1. Кишкун А. А. Клиническая лабораторная диагностика : учеб. пособие / А. А. Кишкун. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 972 с.
2. Кишкун А. А. Иммунологические и серологические исследования в клинической практике / А. А. Кишкун. – М.: МИА, 2006. - 531,[1]с.
3. Клиническая лабораторная диагностика. Т.1 : нац. рук. / под ред. В.В. Долгова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 928 с. - Текст: электронный // Электронная библиотечная система «Консультант врача» - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970424674.html> (дата обращения 06.10.2020). - Режим доступа : для авторизованных пользователей.
4. Клиническая лабораторная диагностика. Т.2: нац. рук. / под ред. В.В. Долгова - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 808 с. - Текст: электронный // Электронная библиотечная система «Консультант врача» - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970424681.html> (дата обращения 06.10.2020). - Режим доступа : для авторизованных пользователей..

#### Дополнительная литература

1. Камышников В. С. Справочник по клинико-биохимическим исследованиям и лабораторной диагностике / В. С. Камышников. - 2-е изд., перераб. и доп. – М. : МЕД-пресс-информ, 2004. – 911с.

#### Электронно-библиотечные системы, профессиональные базы данных и информационные справочные системы

1. Консультант врача. Электронная медицинская библиотека [Электронный ресурс]. – Москва: ГЭОТАР-Медиа. – Режим доступа: [www.geotar.ru](http://www.geotar.ru);
2. Электронная библиотека «Консультант студента» [www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru);
3. Электронный справочник «Информо» для высших учебных заведений [www.informuo.ru](http://www.informuo.ru);
4. Информационно-поисковая база Medline <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>;
5. Бесплатная электронная библиотека онлайн «Единое окно доступа к образовательным ресурсам» <http://window.edu.ru/>;
6. Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации <http://www.rosminzdrav.ru>;
7. Российское образование. Федеральный образовательный портал. <http://www.edu.ru/>;
8. Врачи РФ. Общероссийская социальная сеть. <http://vrachirf.ru/company-announce-single/6191>).

#### Цифровые образовательные ресурсы

9. <http://www.medbook.net.ru/>
10. <http://www.medtext.ru/pafiledb/index.php>
11. <http://www.medliter.ru/>

#### Специализированные ресурсы

12. Журнал «Клиническая лабораторная диагностика» <http://www.medlit.ru/medrus/klInlab.html>
13. Журнал «Лабораторная диагностика» <http://www.terramedica.spb.ru>
14. Журнал «Лабораторная медицина» <http://www.ramld.ru/books/?library=4>
15. Национальные стандарты РФ по клинической лабораторной диагностике <http://www.labmedicina.ru/12252/12266>

## ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ

**Оценка «отлично»** выставляется студенту, если теоретическое содержание дисциплины освоено полностью, без пробелов, необходимые практические навыки работы с освоенным материалом сформированы, все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к максимальному.

**Оценка «хорошо»** выставляется студенту, если теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов, некоторые практические навыки работы с освоенным материалом сформированы недостаточно, все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество выполнения ни одного из них не оценено минимальным числом баллов, некоторые виды заданий выполнены с ошибками.

**Оценка «удовлетворительно»** выставляется студенту, если теоретическое содержание курса освоено частично, но пробелы не носят существенного характера, необходимые практические навыки работы с освоенным материалом в основном сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий выполнены, некоторые из выполненных заданий, возможно, содержат ошибки.

**Оценка «неудовлетворительно»** выставляется студенту, если теоретическое содержание курса освоено частично, необходимые практические навыки работы не сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий не выполнено, либо качество их выполнения оценено числом баллов, близким к минимальному; при дополнительной самостоятельной работе над материалом курса возможно повышение качества выполнения учебных заданий).

### 7. Материально-техническое и кадровое обеспечение дисциплины

#### 7.1. Кадровое обеспечение

№	Ф.И.О. преподавателя, реализующего программу	Условия привлечения (штатный, внутренний совместитель, внешний совместитель, по договору)	Должность, ученая степень, ученое звание	Стаж практической работы по профилю образовательной программы
1.	Никулина Д.М.	штатный	Зав.кафедрой, д.м.н. проф.	25
2.	Воронкова М.Ю.	штатный	доцент, к.м.н.	21
3.	Иванов П.А.	штатный	доцент	41

#### 7.2 Материально-техническое обеспечение

№	Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы (с указанием адреса и площади)	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы оборудованием
1.	Лекционный зал 40 м <sup>2</sup> , г. Астрахань, ул. Мечникова, 20.	Компьютерная техника, телевизор диагональю 1,2 метра для демонстрации лекций и проведения семинарских занятий. Мультимедийный комплекс (ноутбук 1 – шт., проектор – 1 шт.). Аудиторная доска-1
2.	Учебная комната 40 м <sup>2</sup> , г. Астрахань, ул. Мечникова, 20	Мультимедийный комплекс (ноутбук 1 – шт., проектор – 1 шт.).

		<p>Архивы лабораторных препаратов.  Тематические папки изображений препаратов.  Набор мультимедийных презентаций  Набор ситуационных задач  Набор тестовых заданий  Виртуальные атласы диагностических изображений .  Наборы виртуальных препаратов.  Электронные версии нормативных документов.  Микроскопы – 4  Люминесцентный микроскоп – 1  Аудиторная доска – 2</p>
3.	Учебная комната для тестирования	Компьютеры – 5 шт.
4.	Комната для самостоятельных занятий	Стол, стулья, доска аудиторная – 1.