

государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования
«Самарский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра фундаментальной и клинической биохимии с лабораторной диагностикой

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
вариативных дисциплин
основной профессиональной программы высшего образования по подготовке кадров
высшей квалификации (ординатура)
по специальности 31.08.05 - КЛИНИЧЕСКАЯ ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА

СОГЛАСОВАНО
Директор ИПО, проректор по лечебной
работе
Профессор А.Г. Сонис

«29» 06 2015г.

Программа рассмотрена и одобрена на
заседании кафедры
(протокол № 21 от 22.06.15)
Зав. кафедрой, доцент, д.м.н.
О.А. Гусякова

«22» 06 2015г.

Самара 2015

МОДУЛЬ №1.15 Лабораторная генетика.

Целью изучения модуля является овладение методологией понимания наследственных болезней и болезней с наследственной предрасположенностью, методами их диагностики и интерпретации результатов современных диагностических технологий.

Задачами является изучение предмета и задач медицинской генетики, молекулярных и цитологических основ наследственности и изменчивости: ген, мутационная изменчивость, классификация мутаций, мутагенные факторы и методов диагностики наследственных болезней: биохимические, иммунологические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии, пренатальные и постнатальные.

Требования к уровню освоения содержания дисциплин:

Ординатор должен **знать**:

- Термины, используемые в медицинской генетике.
- Основные методы исследования при наследственных болезнях обмена.
- Основные методы исследования при хромосомных заболеваниях.
- Основные методы исследования при генетических мутациях.
- Сущность и основные закономерности процессов, обусловленных наследственными заболеваниями и болезнями с наследственной предрасположенностью.

Ординатор должен **уметь**:

- Взять, хранить и доставить биоматериал для исследования;
- Культивировать лимфоциты крови для хромосомного анализа;
- Приготовить препараты культуры лимфоцитов;
- Применять полученные знания при изучении других дисциплин и в последующей лечебной профилактической работе.

Ординатор должен **владеть**:

- Терминологией в части описания цитогенетического заключения.
- Технологией оформления необходимой медицинской документации.

МОДУЛЬ №1.15 Лабораторная генетика

Содержание модуля:

Тема 1. Основные понятия медицинской генетики. Актуальность медицинской генетики. Этапы развития и разделы медицинской генетики. Классификация наследственных заболеваний. Особенности наследования, понятия экспрессивность и пенетрантность. Популяционная частота. Задачи и функции медико-генетических консультаций, взаимосвязь с другими медицинскими учреждениями. Формы и методы пропаганды медико-генетических знаний среди медицинских работников и населения.

Тема 2. Основные методы диагностики наследственных болезней. Биохимические, иммунологические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии. Организация неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию, муковисцероз. Организация пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные болезни. Генетические регистры.

Тема 3. Наследственные болезни обмена. Классификация. Методы лабораторной диагностики. Показания к проведению диагностики болезней обмена.

Тема 3. Хромосомные болезни. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Клинико-цитогенетическая характеристика хромосомных синдромов. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт. Молекулярно-цитогенетические методы исследования кариотипа. Показания к проведению исследования кариотипа.

Тема 4. Молекулярные методы исследования. Строение ДНК и роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Понятия ген и признак.

Полимеразная цепная реакция. Гибридизационные методы. Картирование генома человека. Секвенирование. Чиповые технологии.

Тема 5. Перспективное направление медицины – лабораторная генетика.
Предимплантационная диагностика хромосомной и генетической патологии.

МОДУЛЬ №1.15 Лабораторная генетика

№	Наименование раздела	Трудовая нагрузка, часы	Аудиторные занятия			Самостоятельная работа	Форма контроля знаний
			Лекции	Семинары	Практические занятия		
1	Основные понятия медицинской генетики.	24	2	2	12	8	Опрос
2	Основные методы диагностики наследственных болезней.	21	1	1	12	7	Опрос
3	Хромосомные болезни.	21	1	1	12	7	Опрос
4	Молекулярные методы исследования.	21	1	1	12	7	Опрос
5	Перспективное направление медицины – лабораторная генетика.	21	1	1	12	7	Опрос
Итого по модулю:		108 (3 з.е)	6	6	60	36	Зачет

Тематический план лекций

МОДУЛЬ №1.15 Лабораторная генетика

№	Наименование лекции	Количество часов
1.	Основные понятия медицинской генетики.	2
2.	Основные методы диагностики наследственных болезней.	1
3.	Хромосомные болезни.	1
4.	Молекулярные методы исследования.	1
5.	Перспективные направления медицины.	1
Итого		6

Тематический план практических занятий и семинаров

МОДУЛЬ №1.15 Лабораторная генетика

№	Наименование занятия	Количество часов	
		семинар	практ.зан.
1.	Основные понятия медицинской генетики.	2	12
2.	Основные методы диагностики наследственных болезней.	1	12
3.	Хромосомные болезни.	1	12
4.	Молекулярные методы исследования.	1	12
5.	Перспективные направления медицины.	1	12
Итого		6	60

Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплин

а) Основная литература:

Библиотека СамГМУ	Электронный вариант (название сайта)
-------------------	--------------------------------------

	(кол-во экз.)	
1. Руководство по лабораторным методам диагностики для врачей: Учебное пособие для системы послевуз проф. образ. врачей/ А.А. Кишкун; АСМОК. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2007	5	www.studmedlib.ru (издание 2013г)
2. Клиническая лабораторная диагностика: Национальное руководство в 2 томах. Том I./ АСМОК, научно-практическое общество специалистов лабораторной медицины; гл.ред. В.В. Долгов, В.В.Меньшиков. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013	5	
3. Клинический анализ лабораторных данных / А.А. Чиркин. – М.: Мед. лит., 2010	5	
4. Лабораторные информационные системы и экономические аспекты деятельности лаборатории: Руководство/ А.А. Кишкун, А.Л. Гузовский. – М.: Лабора, 2007	5	
5. Внутрिलाбораторный контроль качества результатов анализа с использованием лабораторной информационной системы/ А.Г. Терещенко, Н.П. Пикула, Т.В. Толстихина. – М.: БИНОМ. Лаб. знаний, 2012	2	
<i>б)Дополнительная литература:</i>		
1. Клиническая оценка результатов лабораторных исследований/ Г.И. Назаренко, А.А. Кишкун. – 2-е изд., -М. : Медицина, 2006	1	
2. Лабораторная диагностика инфекции, вызванной <i>Neisseria gonorrhoeae</i> : методические рекомендации ГУ НИИ акушерства и гинекологии им. Д.О.Отта РАМН и др. – СПб, 2009	2	
3. Лабораторная диагностика сифилиса: методические рекомендации ГУ НИИ акушерства и гинекологии им. Д.О.Отта РАМН, общества акушеров-гинекологов СПб и СЗР РФ, Санкт-Петербург, научное общество дерматовенерологов и др. – СПб, 2009	2	
4. Лабораторная диагностика урогенитальной хламидийной инфекции: методические рекомендации для врачей/ А.М. Савичева и др. – СПб, 2009	3	
5. Методы клинических лабораторных исследований/под ред. В.С.Камышникова. – 4-е изд. – М. : МЕДпресс-информ, 2011	1	
6. Общая врачебная практика: диагностическое значение лабораторных исследований: учебное пособие для системы ППОВ/ под ред. С.С.Вялова, С.А. Чорбинской. – 4-е изд. – М.: МЕДпресс-информ,2010	1	
7. Клинические лабораторные тесты от А до Я и их диагностические профили: Справочное пособие/В.С.Камышников. – 4-е изд. – М.: МЕДпресс-информ, 2009	1	
8. Техника лабораторных работ в медицинской практике/ В.С. Камышников. – 2-е изд., переработанное и	1	

дополненное – М.: МЕДпресс-информ,2011		
9. Карманный справочник врача по лабораторной диагностике / В.С.Камышников. – 4-е изд. – М.: МЕДпресс-информ,2011	1	
10. Внутренние болезни. Лабораторная и инструментальная диагностика: учебное пособие для системы ПОВ/ Г.Е. Ройтберг, А.В. Струтынский. – 2-е изд., переработанное и дополненное - М.: МЕДпресс-информ,2011	1	
11. Справочник по лабораторным и функциональным исследованиям в педиатрии / Р.Р. Кильдиярова, П.Н. Шараев, Н.С. Стрелков. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009	5	
12. Лабораторные методы диагностики туберкулезной инфекции: учебно-методическое пособие по клинической лабораторной диагностике/ ГОУ ВПО «СамГМУ» Росздрава. – Самара, 2008	1	
13. Клиническая лабораторная диагностика: ежемесячный научно-практический журнал / под. ред. В.В. Меньшикова. - М.: Медицина, 2011, 2012.		www.studmedlib.ru
14. Медицинская лабораторная диагностика : программы и алгоритмы : руководство для врачей / под ред. А. И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014		www.studmedlib.ru
15. Руководство по клинической иммунологии. Диагностика заболеваний иммунной системы: руководство. Хаитов Р.М., Пинегин Б.В., Ярилин А.А. 2009		www.studmedlib.ru
16. Клиническая микробиология: руководство. Донецкая Э.Г.-А. 2011. (Серия "Библиотека врача-специалиста")		www.studmedlib.ru
17. Патология системы гемостаза: руководство. Дементьева И.И., Чарная М.А., Морозов Ю.А.. 2013. (Серия "Библиотека врача-специалиста")		www.studmedlib.ru

в) Общесистемное и прикладное программное обеспечение: Windows, Microsoft Office, <http://www.health-ua.com/news/>; <http://medicine.itl.net.ua/poisk/medl-jour.HTM/>; <http://www.medscape.com/px/ur/info/>; <http://www.athero.ru/>; <http://www.patolog.ru/>; <http://novosti.online.ru/news/med/news/>; <http://epathology.blogspot.com/>;

г) Электронные библиотечные системы:

Электронная медицинская библиотека «Консультант врача», «Консультант студента» издательства ГЭОТАР-медиа (www.rosmedlib.ru), ЦНМБ Первого МГМУ им. И.М. Сеченова (www.scsml.rssi.ru), Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU, Российская национальная библиотека (www.nlr.ru), ФГБУ «РГБ», «Consilium Medicum.com», электронно-поисковая система PubMed (www.pubmed.gov), Медицинский видеопортал (www.med-edu.ru), локальная библиотечная сеть СамГМУ, Интернет ресурсы, отвечающие тематике дисциплины – клиническая лабораторная диагностика, Электронная библиотечная система «ClinicalKey» издательства Elsevier, База электронных ресурсов подписного агентства Конэк (www.konekbooks.ru).

д) Законодательные и нормативно-правовые документы:

1. Конституция Российской Федерации (в редакции Федерального Закона от 30.12.2008 №7-ФЗ).
2. Гражданский кодекс Российской Федерации (в редакции Федерального закона от 24.07.2008 №161-ФЗ с дополнениями и изменениями).
3. Федеральный Закон «Об основах охраны здоровья граждан Российской Федерации» от 21.11.2011 №323-ФЗ.
4. Федеральный Закон «О лицензировании отдельных видов деятельности» (в редакции Федерального закона от 27.07.2010 №227ФЗ).
5. Федеральный Закон «О техническом регулировании» от 27.12.2002, с изменениями от 09.05.2005.
6. Постановление Правительства Российской Федерации «Об организации лицензирования отдельных видов деятельности» (в редакции Постановления Правительства РФ от 02.09.2010 г. № 659).
7. Санитарные нормы и правила СНИП 2.08.02-89 «Общественные здания и сооружения. Пособие по проектированию учреждений здравоохранения».
8. Санитарные правила и нормы 2.1.3.2630-10 «Санитарно-эпидемиологические требования к организациям, осуществляющим медицинскую деятельность».
9. Приказ Минздравсоцразвития Российской Федерации от 23.07.2010 №514н «Об утверждении единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих», раздел «квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения».
10. Приказ Минздравсоцразвития Российской Федерации от 07.07.2009 №415 «Об утверждении Квалификационных требований к специалистам с высшим и послевузовским медицинским и фармацевтическим образованием в сфере здравоохранения».
11. Приказ Минздравсоцразвития Российской Федерации от 23.04.2009 №210 «О номенклатуре специальностей специалистов с высшим и послевузовским медицинским и фармацевтическим образованием в сфере здравоохранения Российской Федерации».
12. Министерство здравоохранения и социального развития российской федерации приказ 20 августа 2007 г. п 553 о внесении изменений в приказ министерства здравоохранения российской федерации от 27 августа 1999 г. п 337 "о номенклатуре специальностей в учреждениях здравоохранения российской федерации"
13. Приказ Минздрава РФ от 25.12.97 п 380 "о состоянии и мерах по совершенствованию лабораторного обеспечения диагностики и лечения пациентов в учреждениях здравоохранения российской федерации"
14. Приказ Минздрава Российской Федерации от 04.09.1997 №1002 «О мерах профилактики заражения вирусом СПИД».
15. Министерство здравоохранения российской федерации письмо 10 июня 2003 г. п 15-12/267 о врачах клинической лабораторной диагностики
16. Министерство здравоохранения российской федерации письмо 3 октября 2000 г. п 15-12/453 о порядке допуска специалистов к работе в клиничко - диагностических лабораториях в связи с многочисленными обращениями в министерство здравоохранения российской федерации департамент образовательных медицинских учреждений и кадровой политики разъясняет порядок допуска специалистов к работе в клиничко - диагностических лабораториях (кдл).
17. Министерство здравоохранения и социального развития российской федерации письмо 15 января 2007 г. п 154-вс о профессиональной деятельности специалистов здравоохранения.

