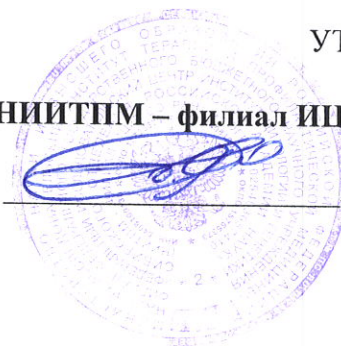


**Научно-исследовательский институт терапии и профилактической медицины -
филиал Федерального государственного бюджетного научного учреждения
"Федеральный исследовательский центр Институт цитологии и генетики
Сибирского отделения Российской академии наук"
(НИИТПМ - филиал ИЦиГ СО РАН)**

УТВЕРЖДАЮ

Руководитель НИИТПМ – филиал ИЦиГ СО РАН



Рагино Ю.И.

**ПОДГОТОВКА КАДРОВ ВЫСШЕЙ КВАЛИФИКАЦИИ
В ОРДИНАТУРЕ**

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование дисциплины: Лабораторная диагностика орфанных заболеваний

Шифр дисциплины: Б1. В.ДЭ.01.02

Трудоемкость дисциплины: 2 зачетные единицы

Направленность программы (профиль): 31.00.00 Клиническая медицина

Специальность: 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика

Форма обучения: очная

Новосибирск

2023

1. ЦЕЛЬ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Целью освоения дисциплины «Лабораторная диагностика орфанных заболеваний» является качественная подготовка квалифицированного специалиста, обладающего системой универсальных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций, способного и готового к самостоятельной профессиональной деятельности врача по клинической лабораторной диагностике.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОПОП

Дисциплина «Лабораторная диагностика орфанных заболеваний» относится к дисциплинам вариативной части блока 1.

В рамках ОП ВО обучающиеся также осваивают другие дисциплины и/или практики, способствующие достижению запланированных результатов освоения дисциплины «Лабораторная диагностика орфанных заболеваний»

Таблица 3.1. Перечень компонентов ОП ВО, способствующих достижению запланированных результатов освоения дисциплины

Шифр	Наименование компетенции	Предшествующие/ Последующие дисциплины/модули, практики*	
УК-1	Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Клиническая диагностика Клиническая фармакология Клиническая практика	лабораторная
ОПК-4	Способен выполнять лабораторные исследования различной категории сложности	Клиническая диагностика	лабораторная
ОПК-5	Способен формулировать заключение по результатам клинических лабораторных исследований	Клиническая диагностика	лабораторная
ОПК-6	Способен осуществлять консультативную работу в отношении медицинских работников и пациентов	Клиническая диагностика	лабораторная
ОПК-7	Способен анализировать и оценивать показатели деятельности лаборатории	Клиническая диагностика Медицинская информатика Клиническая практика	лабораторная статистика и

ОПК-8	Способен управлять системой качества выполнения клинических лабораторных исследований	Клиническая лабораторная диагностика Клиническая практика
ОПК-9	Способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала	Клиническая лабораторная диагностика Медицинская статистика и информатика
ПК-1	Способен к выполнению, организации и аналитическому обеспечению клинических лабораторных исследований, консультированию медицинских работников и пациентов	Клиническая лабораторная диагностика Коммуникативные навыки Клиническая практика

3. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Освоение дисциплины «Лабораторная диагностика орфанных заболеваний» направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций (части компетенций):

УК-1, ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-7, ОПК-8, ОПК-9, ПК-1

Таблица 3.1. Перечень компетенций, формируемых у обучающихся при освоении дисциплины (результаты освоения дисциплины)

Код компетенции	Компетенция	Индикаторы достижения компетенции (в рамках данной дисциплины)
УК-1	Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции	
УК-1.3	Владеет методами оценки и верификации информации	
Планируемые результаты обучения	Знать: - методы оценки и верификации информации	
Код компетенции	Компетенция	Индикаторы достижения компетенции (в рамках данной дисциплины)
ОПК-4	Способен выполнять лабораторные исследования различной категории сложности	
Код индикатора	Содержание индикатора достижения компетенции	

достижения компетенции		
ОПК-4.1	Знает принципы разделения лабораторных исследований на категории сложности	
Планируемые результаты обучения		
Код компетенции	Компетенция	Индикаторы достижения компетенции (в рамках данной дисциплины)
ОПК-5	Способен формулировать заключение по результатам клинических лабораторных исследований	
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции	
ОПК-5.1	Знает принципы формирования заключения по результатам клинических лабораторных исследований	
Планируемые результаты обучения	Владеет навыками формулирования лабораторного заключения на основе анамнеза, клинической картины и лекарственной терапии, с описанием выявленных патологических процессов	
Код компетенции	Компетенция	Индикаторы достижения компетенции (в рамках данной дисциплины)
ОПК-6	Способен осуществлять консультативную работу в отношении медицинских работников и пациентов	
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции	
ОПК-6.2	Умеет консультировать пациента по подготовке к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований	
Планируемые результаты обучения	Умеет консультировать пациента по подготовке к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований (при заказе исследования пациентом), определять необходимость и предлагать программу дополнительных клинических лабораторных исследований для пациента	
ОПК-7	Способен анализировать и оценивать показатели деятельности лаборатории	
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции	
ОПК-7.1	Знает методы планирования процессов в лаборатории, порядки оказания медицинской помощи, клинические рекомендации и иные документы, регламентирующие назначение лабораторных исследований	
ОПК-7.2	Умеет оценивать показатели деятельности лаборатории	
Планируемые результаты обучения	Знать: -факторы, влияющие на результаты лабораторного исследования на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах;	
Код	Компетенция	Индикаторы

компетенции		достижения компетенции (в рамках данной дисциплины)
ОПК-8	Способен управлять системой качества выполнения клинических лабораторных исследований	
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции	
ОПК-8.1	Знает принципы, процедуры и показатели внутрилабораторного и внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований, стандарты в области качества лабораторных исследований	
Планируемые результаты обучения	Знать: -контроль качества преаналитического и постаналитического этапов	
Код компетенции	Компетенция	Индикаторы достижения компетенции (в рамках данной дисциплины)
ОПК-9	Способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала	
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции	
ОПК-9.1	Знает принципы анализа медико-статистической информации, формы ведение типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях системы здравоохранения	
Планируемые результаты обучения	Знает формы ведение типовой учетно-отчетной медицинской документации	
Код компетенции	Компетенция	Индикаторы достижения компетенции (в рамках данной дисциплины)
ПК-1	Способен к выполнению, организации и аналитическому обеспечению клинических лабораторных исследований, консультированию медицинских работников и пациентов	
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции	
ПК-1.3	Аналитически обеспечивает клинические лабораторные исследования	
ПК-1.4	Способен к выполнению, организации и аналитическому обеспечению клинических лабораторных исследований , консультированию медицинских работников и пациентов	
Планируемые результаты обучения	Уметь: -оформить результаты внешней оценки качества лабораторных исследований Владеть: -технологией проведения контроля качества качественных методов лабораторных исследований;	

	-технологией проведения контроля качества количественных методов лабораторных исследований;
--	---

4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Таблица 4.1. Виды учебной работы по периодам освоения образовательной программы высшего образования для очной формы

Вид учебной работы		Всего часов	1 курс		2 курс	
			Семестры			
			1	2	3	4
Лекции		16		8		8
Семинар		16		8		8
Практические занятия		8		4		4
Самостоятельная работа		31		16		15
Контроль (зачет с оценкой)		1				1
Общая трудоемкость	час	72	36		36	
	з.е.	2				

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Таблица 5.1. Содержание дисциплины (модуля) по видам учебной работы

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	ЛК	СЗ	Пр	СРС	Всего час
1	Раздел 1. Современные молекулярно-генетические технологии	8	10	2	15	35
2	Раздел 2. Орфанные заболевания. ДНК диагностика	8	6	6	16	36

Таблица 5.2. Содержание дисциплины по разделам с соответствующими компетенциями

Индекс/раздел	Наименование дисциплины, разделов	Шифр компетенций
Б1.О.О2	Лабораторная диагностика орфанных заболеваний	УК-1, ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-7, ОПК-8, ОПК-9, ПК-1
Раздел 1.	Современные молекулярно-генетические технологии	УК-1, ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-7, ОПК-8, ОПК-9, ПК-1
Раздел 2.	Орфанные заболевания. ДНК диагностика	УК-1, ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-7, ОПК-8, ОПК-9, ПК-1

6. УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ДИСЦИПЛИНЫ

Таблица 6.1 Перечень лекций/семинарских занятий

№ раздела дисциплины	Тема лекции/семинара	Трудоемкость (час)			
		Лек	Сем	ПР	СР
1	Цитогенетический анализ, FISH метод. CGH метод.	4	2		5
1	ПЦР, разновидности метода, принципы работы, достоинства и ограничения, сфера применения.	2	4	2	5
1	ДНК-чип (понятие, принципы работы, сферы применения)	2	4		5
2	Секвенирование по Сэнгеру, принцип метода, достоинства и ограничения метода, сфера применения.	4	2	2	5
2	Секвенирование нового поколения (2-е и 3-е). Принципы методов, достоинства и ограничения, сфера применения.	2	2	2	5
2	Секвенирование по Сэнгеру, панель генов, экзом, геном – что выбрать? Принципы выбора метода для конкретного пациента.	2	2	2	6

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Тип аудитории	Оснащение аудитории	Специализированное учебное/лабораторное оборудование, ПО и материалы для освоения дисциплины (при необходимости)
Лекционная	Аудитория для проведения занятий лекционного типа оснащена комплектом специализированной мебели, мультимедиа-проектором, ноутбуком, стационарным экраном, акустическим оборудованием	
Для семинарских/практических занятий	Аудитория для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оснащенная комплектом специализированной мебели и техническими средствами мультимедиа презентаций.	
Для самостоятельной работы	Аудитория для самостоятельной работы обучающихся (может использоваться для проведения семинарских занятий и консультаций), оборудована персональным компьютером, роутером для выхода в интернет, многофункциональным устройством (принтер, копир), специализированной мебелью (учебные столы).	

8. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература:

1. Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. - (Серия "Национальные руководства"). - DOI: 10.33029/9704-6307-9-GEN-2022-1-896. - ISBN 978-5-9704-6307-9.
2. Наследственные болезни [Электронный ресурс] : национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013 Серия "Национальные руководства"

Дополнительная литература:

1. Баранов, В. С. Пренатальная диагностика наследственных болезней: состояние и перспективы: [монография] / В. С. Баранов, Т. В. Кузнецова, Т. К. Кащеева, Т. Э. Иващенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - Санкт-Петербург: Эко-Вектор, 2020. - 503 с.: ил., табл.; ISBN 978-5-907201-24-8

Информационное обеспечение:

1. PubMed. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>
2. Базы данных и поисковые системы:
 - электронный фонд правовой и нормативно-технической документации <http://docs.cntd.ru/>
 - поисковая система Яндекс <https://www.yandex.ru/>
 - поисковая система Google <https://www.google.ru/>
 - реферативная база данных SCOPUS <http://www.elsevier.com/locate/scopus/>

Учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся при освоении дисциплины/модуля:

1. Методические указания для самостоятельной работы по дисциплине «Лабораторная диагностика орфанных заболеваний»

9. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

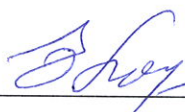
Оценочные материалы оценивания уровня сформированных компетенций (части компетенций) по итогам освоения дисциплины «Лабораторная диагностика орфанных заболеваний» представлены в Приложении к настоящей Рабочей программе дисциплины.

Разработчики:

Фамилия И.О.	Должность	Ученая степень, ученое звание
Максимов В.Н.	профессор	д.м.н., профессор
Каштанова Е.В.	зав. Лабораторией клинических биохимических и гормональных исследований терапевтических заболеваний "НИИТПМ - филиал ИЦиГ СО РАН"	д.б.н., доцент

Руководитель программы:

д.б.н., доцент

 Е.В. Каштанова

*Приложение к рабочей программе по дисциплине
Лабораторная диагностика орфанных заболеваний*

**ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ЛАБОРАТОРНАЯ
ДИАГНОСТИКА ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ»**

1. Перечень компетенций, формируемых в ходе освоения дисциплины

Код компетенции	Компетенция
УК-1	Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции
УК-1.3	Владеет методами оценки и верификации информации
Планируемые результаты обучения	Знать: - методы оценки и верификации информации
Код компетенции	Компетенция
ОПК-4	Способен выполнять лабораторные исследования различной категории сложности
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции
ОПК-4.1	Знает принципы разделения лабораторных исследований на категории сложности
Планируемые результаты обучения	
Код компетенции	Компетенция
ОПК-5	Способен формулировать заключение по результатам клинических лабораторных исследований
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции
ОПК-5.1	Знает принципы формирования заключения по результатам клинических лабораторных исследований
Планируемые результаты обучения	Владеет навыками формулирования лабораторного заключения на основе анамнеза, клинической картины и лекарственной терапии, с описанием выявленных патологических процессов
Код компетенции	Компетенция
ОПК-6	Способен осуществлять консультативную работу в отношении медицинских работников и пациентов
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции
ОПК-6.2	Умеет консультировать пациента по подготовке к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований
Планируемые результаты обучения	Умеет консультировать пациента по подготовке к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований (при заказе исследования пациентом), определять необходимость и предлагать программу дополнительных клинических лабораторных исследований для пациента

ОПК-7	Способен анализировать и оценивать показатели деятельности лаборатории
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции
ОПК-7.1	Знает методы планирования процессов в лаборатории, порядки оказания медицинской помощи, клинические рекомендации и иные документы, регламентирующие назначение лабораторных исследований
ОПК-7.2	Умеет оценивать показатели деятельности лаборатории
Планируемые результаты обучения	Знать: -факторы, влияющие на результаты лабораторного исследования на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах;
Код компетенции	Компетенция
ОПК-8	Способен управлять системой качества выполнения клинических лабораторных исследований
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции
ОПК-8.1	Знает принципы, процедуры и показатели внутрилабораторного и внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований, стандарты в области качества лабораторных исследований
ОПК-8.2	Умеет проводить контроль качества выполнения клинических лабораторных исследований оценивать его результаты
ОПК-8.3	Управляет системой качества выполнения клинических лабораторных исследований
Планируемые результаты обучения	Знать: -контроль качества преаналитического и постаналитического этапов -общие принципы организации и проведения внутрилабораторного контроля качества в КДЛ -требования к контрольным материалам -использование контрольных материалов Уметь: -провести контроль качества аналитического этапа выполняемых исследований; -оценить результаты контроля качества лабораторных исследований; -оценить результаты контроля качества лабораторных исследований;
Код компетенции	Компетенция
ОПК-9	Способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции
ОПК-9.1	Знает принципы анализа медико-статистической информации, формы ведения типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях системы здравоохранения
Планируемые результаты обучения	Знает формы ведения типовой учетно-отчетной медицинской документации
Код компетенции	Компетенция

ПК-1	Способен к выполнению, организации и аналитическому обеспечению клинических лабораторных исследований, консультированию медицинских работников и пациентов
Код индикатора достижения компетенции	Содержание индикатора достижения компетенции
ПК-1.3	Аналитически обеспечивает клинические лабораторные исследования
ПК-1.4	Способен к выполнению, организации и аналитическому обеспечению клинических лабораторных исследований, консультированию медицинских работников и пациентов
Планируемые результаты обучения	Уметь: -оформить результаты внешней оценки качества лабораторных исследований Владеть: -технологией проведения контроля качества качественных методов лабораторных исследований; -технологией проведения контроля качества количественных методов лабораторных исследований.

2. Описание критериев и шкал оценивания компетенций

Промежуточная аттестация проводится в период, предусмотренный календарным учебным графиком и расписанием.

Оценивание уровня сформированности компетенций осуществляется в форме тестирования.

Критерий, определяющий степень (уровень) усвоения теоретического учебного материала и уровень сформированности умений и навыков по дисциплине в ходе тестирования на зачёте:

- доля правильных ответов на задания, предложенные в тесте.

Шкала и порядок оценки степени (уровня) усвоения обучающимся теоретического учебного материала и уровень сформированности компетенций по дисциплине в ходе тестирования на зачёте

Оценка «зачтено» – за тестирование выставляется ординатору, если доля правильных ответов составила $\geq 70\%$.

Оценка «не зачтено» – за тестирование выставляется ординатору, если доля правильных ответов составила $< 70\%$,

3. Типовые контрольные задания

Примерные варианты оценочных заданий для промежуточной аттестации:

Раздел	Наименование раздела	Вопросы тестового задания	Код компетенции
Раздел 2.	Орфанные заболевания. диагностика ДНК	Дополнительная хромосома, выявляемая при кариотипировании на синдром Дауна 1) 21 2) 24 3) 1 4) 2	ОПК-6

Раздел 1.	Современные молекулярно-генетические технологии	К NGS-технологиям НЕ относится: 1) Полноэкзомное секвенирование 2) Полногеномное секвенирование 3) Секвенирование по Сэнгеру	УК-1, ПК-4
-----------	---	---	------------