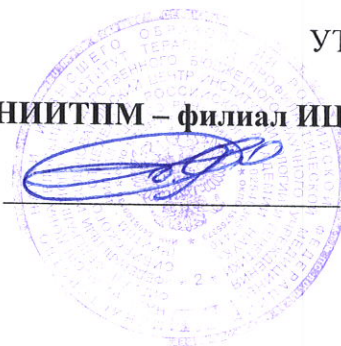


**Научно-исследовательский институт терапии и профилактической медицины -  
филиал Федерального государственного бюджетного научного учреждения  
"Федеральный исследовательский центр Институт цитологии и генетики  
Сибирского отделения Российской академии наук"  
(НИИТПМ - филиал ИЦиГ СО РАН)**

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	
<b>Код индикатора достижения компетенции</b>	<b>Содержание индикатора достижения компетенции</b>	
УК-1.3	Владеет методами оценки и верификации информации	
<b>Планируемые результаты обучения</b>	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	
<b>Код индикатора</b>	<b>Содержание индикатора достижения компетенции</b>	

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

<b>компетенции</b>		<b>достижения компетенции (в рамках данной дисциплины)</b>
ОПК-8	Способен управлять системой качества выполнения клинических лабораторных исследований	
<b>Код индикатора достижения компетенции</b>	<b>Содержание индикатора достижения компетенции</b>	
ОПК-8.1	Знает принципы, процедуры и показатели внутрилабораторного и внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований, стандарты в области качества лабораторных исследований	
<b>Планируемые результаты обучения</b>	Знать: -контроль качества преаналитического и постаналитического этапов	
<b>Код компетенции</b>	<b>Компетенция</b>	<b>Индикаторы достижения компетенции (в рамках данной дисциплины)</b>
ОПК-9	Способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала	
<b>Код индикатора достижения компетенции</b>	<b>Содержание индикатора достижения компетенции</b>	
ОПК-9.1	Знает принципы анализа медико-статистической информации, формы ведение типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях системы здравоохранения	
<b>Планируемые результаты обучения</b>	Знает формы ведение типовой учетно-отчетной медицинской документации	
<b>Код компетенции</b>	<b>Компетенция</b>	<b>Индикаторы достижения компетенции (в рамках данной дисциплины)</b>
ПК-1	Способен к выполнению, организации и аналитическому обеспечению клинических лабораторных исследований, консультированию медицинских работников и пациентов	
<b>Код индикатора достижения компетенции</b>	<b>Содержание индикатора достижения компетенции</b>	
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	
<b>Планируемые результаты обучения</b>	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
<b>Общая трудоемкость</b>	<b>час</b>	<b>72</b>	<b>36</b>		<b>36</b>
	<b>з.е.</b>	<b>2</b>			

#### 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.elsevierscience.ru/products/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

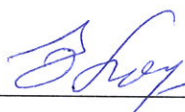
Оценочные материалы оценивания уровня сформированных компетенций (части компетенций) по итогам освоения дисциплины «Лабораторная диагностика орфанных заболеваний» представлены в Приложении к настоящей Рабочей программе дисциплины.

**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