

**федеральное государственное бюджетное учреждение
«Национальный медицинский исследовательский центр онкологии
имени Н.Н. Блохина» Министерства здравоохранения Российской Федерации**

(ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина» Минздрава России)

Москва, Каширское шоссе, д. 24, 115478, тел. (499) 324-57258, факс (499) 323-5444,

e-mail: oncology@list.ru, сайт <http://www.ronc.ru/> ОКПО01897624; ОГРН 1037739447525; ИНН 7724075162; КПП 772401001

**АННОТАЦИЯ
ПРОГРАММЫ ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ (КЛИНИЧЕСКОЙ)
ПРАКТИКИ ВАРИАТИВНОЙ
Специальность 31.08.30 Генетика**

| | |
|--|---|
| Трудоемкость (з.е./час) | 10 з.е./360 часов |
| Цель практики | Закрепление теоретических знаний по медицинской генетике, развитие практических умений и навыков, полученных в процессе обучения в ординатуре, формирование профессиональных компетенций врача-генетика, приобретение опыта в решении реальных профессиональных задач |
| Задачи практики | <ol style="list-style-type: none">1. Приобретению врачами-ординаторами навыков профилактической работы, направленной на выявление заболевания и факторов риска развития наследственной и врожденной патологии,2. Полное освоению врачами-ординаторами программ скрининга и методов диагностики наследственной и врожденной патологии,3. Полное освоение врачами-ординаторами методов лекарственной терапии наследственных заболеваний,4. Полное освоению врачами-ординаторами специальных теоретических знаний, практических умений и навыков диагностики в соответствии с квалификационной характеристикой. |
| Место практики в структуре образовательной программы | Вариативная часть Блока 2 «Практики» |
| Формируемые компетенции | ПК-1, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7 |
| Результаты освоения практики | Знать: - Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация. Анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии. Этиологию и патогенез, молекулярные основы, патоморфологию, клиническую картину, классификацию, врожденных и (или) наследственных заболеваний. - Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа. Правила анализа медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития |

Правила ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», в том числе информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК.

- Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии. Общие вопросы организации и порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей. Основы генетики человека, терминологию описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека. Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования наследственного заболевания. Лабораторные исследования, медицинские показания к назначению, принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Медицинские показания и противопоказания, методики подготовки к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей.

Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии (МКБ) Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (далее - МКФ).

- Критерии диагноза различных заболеваний; клиническую картину, особенности течения и возможные осложнения наиболее распространенных заболеваний; основные подходы к лечению и реабилитации пациентов с наследственной патологией и болезнями с наследственным предрасположением.

- Основные подходы к лечению, профилактике пациентов с наследственной патологией и болезнями с наследственным предрасположением. Клиническую картину, особенности течения и возможные осложнения наиболее распространенных заболеваний у различных возрастных групп.

Уметь:

- Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития. Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма и проводить физикальный осмотр пациентов у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или)

наследственного заболевания. Интерпретировать и анализировать результаты физикального осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания.

- Составлять план работы и отчет о работе. Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, и контролировать качество ее ведения. Проводить анализ медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Проводить сбор данных и ведение регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Использовать медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет», в том числе информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК. Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну.

- Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза, проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития. Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и/или наследственного заболевания. Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания. Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза. Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований и инструментальных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и (или)

уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам и интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Применять при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания медицинские изделия в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, обеспечивать безопасность их применения. Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.

- Решать генетические задачи; синтезировать информацию о пациенте с целью определения патологии и причин, её вызывающих; наметить объём дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни для уточнения диагноза и получения достоверного результата. Проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.

- Объяснить характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию вариантов аномалий и пороков развития.

Владеть:

- Навыками постановки диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ). Навыками обоснования и планирования объема лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований и интерпретации и анализа результатов лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Навыками обоснования направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам интерпретации и анализа их результатов в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи ПК-1.15. Умеет медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.

- Навыками составления плана работы и отчета о своей работе. Навыками ведения медицинской документации, в том числе в форме электронного документа и контролирует качество ее ведения. Навыками сбора и анализа основные медико-статистических показатели заболеваемости, инвалидности, смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Навыками

| | |
|--------------------------------|--|
| | <p>ведения регистр семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Навыками работы по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности.</p> <p>- Навыками сбора жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза, проведения физикального осмотра в целях установления диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Навыками анализа информации, полученной от пациентов с врожденными и/ или наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра. Навыками проведения генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Навыками составления плана и направления пациентов на лабораторные и инструментальные исследования пациентов в целях установления диагноза врожденного и/или наследственного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Навыками оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний. Навыками постановки диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ).</p> <p>- Способностью применять полученные знания и умения в лечебно-профилактической работе; навыками информирования пациентов и их родственников в соответствии с требованиями правил «информированного согласия». Навыками проведения диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Навыками проведения санитарно-просветительской работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. Навыками проведения диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.</p> <p>- Способностью применять полученные знания и умения в лечебно-профилактической работе. Навыками информирования пациентов и их родственников в соответствии с требованиями правил «информированного согласия».</p> |
| Основные этапы практики | <ol style="list-style-type: none"> 1. Поликлиника 2. Лаборатория |
| Форма промежуточной аттестации | Зачет с оценкой |

