

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Семенов Юрий Алексеевич  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 19.03.2026 17:13:55  
Уникальный программный ключ:  
7ee61f7810e60557bee49df655173820137a66a7

Приложение 3.1

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации**

Кафедра медицинской микробиологии и клинической лабораторной диагностики

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по образовательной деятельности  
к.м.н., доцент  
Ушаков А.А.

20.06.2025 г.

**Рабочая программа дисциплины  
Б1.Б.01. Лабораторная генетика**

Уровень высшего образования: *подготовка кадров высшей квалификации*

Специальность: *31.08.06 Лабораторная генетика*

Квалификация: *Врач- лабораторный генетик*

г. Екатеринбург  
2025

Рабочая программа дисциплины «Лабораторная генетика» составлена в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом по специальности ординатуры 31.08.06 Лабораторная генетика, утвержденным приказом Минобрнауки России № 1050 от 25 августа 2014 г., и с учетом требований профессионального стандарта "Специалист в области клинической лабораторной диагностики", утвержденного приказом Минтруда России № 145н от 14 марта 2018 г.

Рабочая программа дисциплины составлена:

№	ФИО	Должность	Ученое звание	Ученая степень
1	Базарный Владимир Викторович	Главный научный сотрудник	профессор	доктор медицинских наук
3	Савельев Леонид Иосифович	Доцент	-	кандидат медицинских наук
3	Ворошила Е.С.	Заведующий кафедрой медицинской микробиологии и клинической лабораторной диагностики	д.м.н.	профессор

Рабочая программа дисциплины одобрена представителями практического здравоохранения и академического сообщества. Рецензенты:

Макеев Олег Германович – доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой медицинской биологии и генетики ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России

Цаур Григорий Анатольевич – доктор медицинских наук, заведующий лабораторией молекулярной биологии, иммунофенотипирования и патоморфологии ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница»,

Рабочая программа дисциплины обсуждена и одобрена:

- на заседании кафедры медицинской микробиологии и клинической лабораторной диагностики (протокол № 1 от 16.01.2025.)

- методической комиссией специальностей ординатуры (протокол №5 от 07.05.2025г.)

## **1. Цель изучения дисциплины**

Целью изучения дисциплины «Лабораторная генетика» является подготовка специалистов врачей лабораторных генетиков по всем видам деятельности, предусмотренным ФГОС ВО по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика для выполнения трудовых функций, предусмотренных профессиональным стандартом "Специалист в области клинической лабораторной диагностики"

Задачи обучения:

Сформировать у врача-специалиста систему знаний, умений, навыков, обеспечивающих, способность и готовность:

1. Самостоятельно выполнять лабораторные обследования при проведении профилактических осмотров, при обследовании пациентов в амбулаторно-поликлинических условиях и при оказании стационарной специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи
2. Грамотно интерпретировать результаты исследований в диагностике, дифференциальной диагностике, прогнозе заболеваний, выборе адекватного лечения.
3. Грамотно применять знания по лабораторному мониторингу фармакотерапии, включая вопросы фармакодинамики, фармакокинетики, контроля эффективности и безопасности лекарственной терапии.
4. Самостоятельно применять знания и навыки по лабораторному обследованию при профилактике заболеваний, диспансеризации больных с врожденными и наследственными заболеваниями, медицинской реабилитации, наблюдению за течением беременности.
5. Грамотно применять умения и навыки просветительской и профилактической работы врача.

## **2. Место дисциплины в структуре ОП**

Дисциплина «Лабораторная генетика» относится к базовой части учебного плана по специальности «Лабораторная генетика», изучается на протяжении 1,2,3 и 4 семестров. Освоение дисциплины базируется на основе знаний и умений, полученных в процессе изучения предшествующих дисциплин: генетика, биологическая химия, гистология, эмбриология и цитология; микробиология, вирусология и иммунология; патологическая анатомия, патологическая физиология.

Дисциплина «Лабораторная генетика» направлена на формирование фундаментальных и прикладных знаний, умений и навыков, и является необходимой базой для успешного освоения программы ординатуры по специальности «Лабораторная генетика».

## **3. Требования к результатам освоения дисциплины**

Процесс изучения дисциплины «Лабораторная генетика» направлен на обучение и формирование у выпускника следующих компетенций, необходимых для выполнения трудовых функций и трудовых действий, предусмотренных профессиональным стандартом «Специалист в области клинической лабораторной диагностики».

**Универсальные компетенции:**

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

УК-2 - готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия;

УК-3 - готовностью к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения

**Профессиональные компетенции.**

профилактическая деятельность:

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

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

ПК-3 - готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях

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

диагностическая деятельность:

ПК – 5 - 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 – 6 - готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов

психолого-педагогическая деятельность:

ПК-7 - готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих

организационно-управленческая деятельность:

ПК -8 - готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях

ПК -9 - готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей

ПК – 10 - готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации

также на формирование профессиональной этики, на воспитание у обучающегося приоритета общечеловеческих ценностей, приверженности принципам гуманизм

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование у ординаторов способности и готовности выполнять в профессиональной деятельности следующие трудовые функции/действия:

**Трудовая функция В/01.8 .**

Консультирование медицинских работников и пациентов

**Трудовые действия:**

Консультирование врачей-специалистов на этапе назначения клинических лабораторных исследований

Консультирование медицинских работников и пациентов по особенностям взятия, транспортировки и хранения биологического материала

Консультирование медицинских работников и пациентов по правилам и методам проведения исследований при выполнении клинических лабораторных исследований по месту взятия биологического материала (по месту лечения)

Анализ результатов клинических лабораторных исследований, клиническая верификация результатов

Составление клинико-лабораторного заключения по комплексу результатов клинических лабораторных исследований

**В результате изучения дисциплины «Лабораторная генетика» ординатор должен:**

**Знать**

правила и способы получения биологического материала для лабораторных исследований.

принципы оценки диагностической эффективности тестов (аналитической и диагностической чувствительности, аналитической и диагностической специфичности, прогностической ценности положительного и отрицательного результатов, отношение правдоподобия для положительного и отрицательного результатов, построение ROC-кривой).

Правила получения референтных интервалов лабораторных показателей. Понятие порогового значения результата лабораторного теста (уровня принятия решения)

#### **Уметь**

определять перечень необходимых генетических лабораторных исследований для решения стоящей перед лечащим врачом диагностической задачи.

#### **Владеть**

методологией консультирования врача-клинициста по подготовке пациента к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты лабораторных исследований.

### **Трудовая функция В/02.8**

Организационно-методическое обеспечение лабораторного процесса.

#### **Трудовые действия:**

Разработка и применение СОП по этапам лабораторно-генетического исследования

Составление рекомендаций по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала

Разработка и применение алгоритма извещения лечащих врачей при критических значениях лабораторных генетических показателей у пациентов

Разработка и применение алгоритма по выдаче результатов клинических лабораторных исследований в генетике

Составление периодических отчетов о своей работе, работе лаборатории, по внутрилабораторному контролю и внешней оценке качества исследований

### **В результате изучения дисциплины «Лабораторная генетика» ординатор должен:**

#### **Знать**

Формы отчетов в лаборатории

Состав и значение СОП

Виды контроля качества клинических лабораторных исследований

Коэффициент критической разницы лабораторного показателя, методика его расчета

Пороговые значения лабораторных показателей

Референтные интервалы, критические значения лабораторных показателей

Алгоритмы выдачи результатов клинических лабораторных исследований

#### **Уметь**

Готовить отчеты по установленным формам

Разрабатывать алгоритм извещения лечащих врачей о критических значениях лабораторных показателей у пациентов

Разрабатывать алгоритм выдачи результатов генетических лабораторных исследований

Разрабатывать формы отчетов в лаборатории

#### **Владеть**

Основами управления качеством клинических лабораторных исследований.

Принципами организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории.

### **Трудовая функция В/03.8**

Выполнение генетических лабораторных исследований

#### **Трудовые действия**

Выполнение генетических лабораторных исследований, требующих специальной подготовки (повышение квалификации), и составление клиничко-лабораторного заключения по результатам генетического исследования с учетом профиля медицинской организации (экспертные клинические лабораторные исследования).

Выполнение процедур контроля качества методов генетических лабораторных исследований.и

Разработка и применение стандартных операционных процедур по генетическим исследованиям.

Подготовка отчетов по результатам генетических лабораторных исследований.

**В результате изучения дисциплины «Лабораторная генетика» ординатор должен:**

**Знать**

Принципы лабораторных генетических методов четвертой категории сложности, применяемых в лаборатории: цитогенетических, молекулярно-биологических а также химико-микроскопических, гематологических, биохимических, коагулологических, иммунологических, иммуногематологических.

Аналитические характеристики лабораторных генетических методов и их обеспечение.

Медицинские изделия, применяемые для диагностики *in vitro*

**Уметь**

Выполнять генетические лабораторные исследования

Производить контроль качества клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности и оценивать его результаты

Составлять отчеты по необходимым формам

**Владеть**

Владеет методологией контроля качества методов генетических лабораторных исследований.

**Трудовая функция В/04.8**

Формулирование заключения по результатам лабораторных исследований.

**Трудовые действия:**

Оценка патофизиологических процессов в организме пациента на основании результатов генетических исследований.

Формулирование и оформление заключения по результатам генетических исследований.

**В результате изучения дисциплины «Лабораторная генетика» ординатор должен:**

**Знать**

Врачебная этика и деонтология

Структура и функции клеток, органов и систем организма человека (основы клеточной и молекулярной биологии, анатомии, нормальной и патологической физиологии). Структура ДНК, гена. Методы генетических исследований.

Определение необходимости и планирование программы генетических лабораторных исследований для пациента

Правила и способы получения биологического материала для генетических лабораторных исследований

**Уметь**

Оценивать и интерпретировать результаты генетических лабораторных исследований

Осуществлять клиническую верификацию результатов генетических лабораторных исследований

Определять необходимость и предлагать программу дополнительных генетических лабораторных исследований для пациента

Формулировать заключение по результатам генетических лабораторных исследований

Обсуждать результаты генетических лабораторных исследований и заключения по результатам лабораторных исследований на консилиумах

**Владеть**

методологией формулирования заключения по результатам генетических лабораторных исследований

**Трудовая функция В/05.8**

Организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории и ведение медицинской документации

**Трудовые действия**

Организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории

Контроль выполнения должностных обязанностей находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории

Контроль выполнения находящимся в распоряжении медицинским персоналом лаборатории требований охраны труда и санитарно-противоэпидемического режима

Ведение медицинской документации, в том числе в электронном виде

**В результате изучения дисциплины Лабораторная генетика ординатор должен:**

**Знать**

Функциональные обязанности медицинского персонала лаборатории

Психологию взаимоотношений в трудовом коллективе

Преаналитические и аналитические технологии генетических лабораторных исследований

Принципы работы и правила эксплуатации медицинских изделий для диагностики *in vitro*

Основы управления качеством клинических лабораторных исследований

Правила оказания медицинской помощи при неотложных состояниях

Основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы

Правила действий при обнаружении пациента с признаками особо опасных инфекций

**Уметь**

Организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории

Проводить внутренний аудит деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории

Обучать находящийся в распоряжении медицинский персонал лаборатории новым навыкам и умениям

**Владеть**

Методикой использования в своей работе лабораторной и госпитальной информационных систем и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

#### 4. Объем и вид учебной работы

Виды учебной работы	Трудоемкость		Семестры (указание з.е. (час.) по семестрам)			
	з. е. (часы)		1	2	3	4
Аудиторные занятия (всего)	18 (648)		3 (108)	8 (288)	5 (180)	2 (72)
в том числе:						
Лекции	2 (72)		1 (36)		1 (36)	
Практические занятия в т.ч. семинары, круглые столы, коллоквиумы	16 (576)		2 (72)	8 (288)	4 (144)	2 (72)
Самостоятельная работа (всего)	9 (324)		0,5 (18)	4,5 (162)	3,5 (126)	0,5 (18)
том числе:						
Реферат				2 (72)	2 (72)	
Формы аттестации по дисциплине (зачет, экзамен)	1 (36)				1 (36)	
Общая трудоемкость дисциплины	28 з.е.	1008 час.				

Практические занятия с ординаторами могут проходить в виде практических занятий как таковых, семинаров, коллоквиумов, круглых столов, мастер-классов, ролевых игр, супервизии.

#### 5. Содержание дисциплины

Дидактическая единица	Наименование дисциплины модуля, ДЕ, темы	Коды формируемых компетенций	Основное содержание раздела, дидактической единицы (тема, основные закономерности, понятия, термины и т.п.)
<b>Дисциплинарный модуль 1. Введение в клиническую лабораторную диагностику</b>			
ДЕ-1	Вопросы организации работы КДЛ	УК-1,2, ЗПК-1	Основы организации лабораторной службы. Значение, цели, задачи и место клинической лабораторной диагностики в развитии теоретической и практической медицины. Организационная структура лабораторной службы. Основные законодательные, нормативные, методические и другие документы, регламентирующие деятельность службы. Современные проблемы и основные направления совершенствования, управления экономики и планирования службы. Лабораторная информационная система. Вопросы организации специализированных видов лабораторной службы. Научно-теоретические и научно-организационные основы стандартизации лабораторных исследований. Типы клинико-диагностических лабораторий МО.. Отчетность и анализ деятельности КДЛ
ДЕ-2	Лабораторный тест – основа лабораторной генетики	УК-3, ПК -6	Структура лабораторного теста. Получение и подготовка биологического материала для исследований. Понятие об обеспечении качества лабораторных исследований. Референтный интервал. Понятие об аналитической и диагностической чувствительности и специфичности.
<b>Дисциплинарный модуль 2. Общая генетика</b>			
ДЕ-3	Молекулярные основы наследственности.	УК-1, ПК-1,5	Структура и свойства нуклеиновых кислот. История открытия ДНК. Строение нуклеозидов, нуклеотидов: природные, минорные, неканонические, химически-синтезируемые. Содержание нуклеотидов в ДНК. Содержание динуклеотидов в ДНК. Принцип комплементарности. Вторичная структура ДНК. Неканонические формы ДНК. Первичная, вторичная, третичная структура РНК. Функциональные элементы генома. Доля транскрибируемой ДНК. Мусорная ДНК. Информационная емкость. Реализация ДНК как генетического материала. Анализ первичной структуры ДНК и её функции. Гены человека. Псевдогены, их классификация. Регуляторные участки в геноме: промотор, ТАТА-бокс, энхансер, сайленсер, инсулятор. Повторяющиеся последовательности в ДНК. Тандемные повторы: микросателлиты, минисателлиты и сателлиты. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Диспергированные повторы: транспозоны и ретротранспозоны. Открытие мобильных элементов. Полиморфизм ДНК. Функционирование вторичной структуры ДНК. G-квадруплексы в промоторах и теломерах. ДНКазимы. Характеристики транскриптома. Транскрибирующаяся часть генома, её

			<p>разнообразии и вариации. Белок-кодирующие и белокнекодирующие РНК. Реализация кодирующего потенциала РНК. Описание и функции коротких белокнекодирующих РНК. Механизм и роль RNA-интерференции. Описание siRNA и miRNA. Регуляция экспрессии генов на транскрипционном и посттранскрипционном уровнях. DNA-интерференция. Прикладное использование РНК-интерференции. Экзосомы и миРНК. Функциональность вторичной структуры РНК. Потенциал вторичной структуры РНК. Структура белков. Структура аминокислоты. Природные и неприродные «unnatural» аминокислоты. Классификация аминокислот. Свойства аминокислот. Уровни организации структуры белков - от первичной до четвертичной. Секвенирование белка как метод установления первичной структуры. Генетический код, его свойства. Компьютерное определение первичной структуры белка. Доменная структура белков. Функции белков. Структурная протеомика. База данных структур белков. Функциональное разнообразие белков. Регуляция экспрессии генов. Регуляция активности генов у прокариот. Концепция оперона. Регуляция активности генов у эукариотов и её значение. Эпигенетика. Эпигенетические модификации. Метилирование ДНК. Метилирование цитозина и аденина. Механизмы репрессии транскрипции, обусловленной метилированием. Биологические функции метилированной ДНК. Эпигеном. Эпимутация. Исследование эпигенома. Эпигенетика и клонирование. Эпигенетика и канцерогенез. Эпигенетика и старение. Посттранскрипционная регуляция экспрессии генов эукариот. Антисмысловая регуляция. Трансляционная и посттрансляционная регуляция экспрессии генов эукариот.</p>
ДЕ-4	Цитологические основы наследственности.	УК-1, ПК-6	<p>Структурно-функциональная организация хромосом человека. Отечественные ученые-основоположники цитогенетики в России. Исторические аспекты развития цитогенетики. Понятие о кариотипе. Число и морфология хромосом. Митоз и клеточный цикл. Регуляция фаз клеточного цикла. Контрольные точки клеточного цикла. Хромосомы в метафазе. Гипотетическая модель организации комплекса когезина. Структурно-морфологическая разнородность хромосомы. Типы и распределение специфических последовательностей ДНК. Нуклеосомная структура хроматина. Роль негистоновых белков в структурной организации митотических хромосом. Центромерный район хромосомы. Элементы центромеры. Теломерный район хромосомы. Строение теломеры. Специализированные нуклеосомы теломеры: строение и формирование телосомы (шелтерина). Концевая недорепликация теломер. Теломераза. Болезни, ассоциированные с дисфункцией теломер. Ядрышко-</p>

			образующие районы хромосом. Локализация в геноме.
ДЕ-5	Гены и признаки. Изменчивость	УК-1 ПК-5,7	Законы передачи наследственных признаков. Взаимодействие неаллельных генов. Гены – модификаторы. Формирование признака. Механизмы тератогенеза. Основные тератогенные факторы (физические, химические, биологические). Мутационная изменчивость. Типы геномных и хромосомных мутаций. Молекулярно-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями хромосом. Мутагенез – спонтанный, индуцированный, радиационный, химический. Факторы, приводящие к возникновению спонтанных мутаций у человека. Методы определения спонтанных мутаций. Антимутагены. Проблема генетических последствий действия радиации на человека. Оценка генетических последствий. Репарация ДНК. Репаративные системы. Дефекты системы репарации и болезни связанные с ними.
<b>Дисциплинарный модуль 4. Методы лабораторной генетики</b>			
ДЕ-6	Биохимические методы исследования.	ПК-5,6	Общелабораторные технологии: Центрифугирование, взвешивание, фильтрация, дозирование жидкостей. Принципы методов биохимических исследований - оптических, электрохимических, иммунохимических, электрофоретических, хроматографии и масс-спектрометрии. Физико-химические методы. Фотометрия и фотометрическая аппаратура, флуориметрия и флуориметрическая аппаратура, плазменная фотометрия, потенциометрическая рН-метрия. Типы хроматографии (их характеристика): адсорбционная, ионообменная, распределительная, аффинная, гель-фильтрация, тонкослойная хроматография, высоко-эффективная хроматография: газожидкостная хроматография с масс-спектрометрией (вкл. тандемную). Электрофорез в различных носителях: одномерный, двумерный, седиментационный анализ, иммуноферментативный анализ. Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена. Методы разделения, идентификации, количественного определения аминокислот и белков. Анализ активности ферментов. Методы идентификации и количественного определения углеводов. Методы разделения и идентификации липидов и липосодержащих молекул. Методы определения различных классов гормонов. Методы определения предшественников и метаболитов стероидных гормонов. Методы определения витаминов. Методы определения неорганических ионов. Понятие об интерференции. Применение биохимических исследований для

			<p>перинатального скрининга, ранней диагностики, оценки эффективности терапии и мониторинга состояния пациента при врожденных и наследственных заболеваниях. Методы программ массового просеивания на ФКУ, гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром, муковисцидоз. Методы очистки и идентификации белков, применяемые для диагностики НБО различной этиологии. Методы энзимодиагностики, применяемые для выделения НБО. Методы исследования метаболитов, применяемые для диагностики НБО. Специфические методы, применяемые для диагностики болезней клеточных органелл.</p>
ДЕ-7	Молекулярно-генетические методы исследований	УК-1, ПК-2,5,6	<p>Принципы молекулярно-генетических методов. Условия, оснащение и техника безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований. Полимеразная цепная реакция. Фрагментный анализ ДНК. Интерпретация результатов. Мультиплексная амплификация лигазно связанных проб (MLPA-анализ). Анализ экспрессии генов. Методы определения последовательности нуклеиновых кислот. ПДФР-анализ, ферменты рестрикции. Хромосомный микроматричный анализ. Принципы и способы секвенирования ДНК. Секвенирование нового поколения. Секвенирование по Сэнгеру. Сравнительная геномная гибридизация. FISH-диагностика. Геномная дактилоскопия. Методы выявления точковых мутаций. Гибридизационные методы. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики. Стратегии картирования генов человека и методы полногеномного скрининга. Методы картирования генома человека Молекулярно-генетические методы в диагностике, выборе терапии и оценки ее эффективности при вирусных гепатитах, ВИЧ-инфекции, природно-очаговых инфекций, хламидиоза и микоплазменной инфекции, герпес-вирусных инфекций. ПЦР диагностика в онкологии и фармакогенетике. Высокопроцессивное секвенирование. Основные компьютерные средства визуализации и анализануклеотидных последовательностей, получаемых в результате секвенирования ДНК.</p>
ДЕ-8	Цитогенетический метод	УК-1, ПК-2,5,6	<p>Кариотипирование. Показания для направления на анализ кариотипа. Принципы записи кариотипа (ISCN). Терминология и символы обозначения аномалий. Специфика анализа отдельных вариантов хромосомного полиморфизма. Маркерные хромосомы. Половой хроматин. Дифференциальная окраска хромосом. Протокол хромосомного анализа. Цитогенетические методы исследования полового хроматина, хромосомного набора (рутинный, методы дифференциального окрашивания хромосом), исследования прометафазных хромосом,</p>

			<p>молекулярно-цитогенетические методы. .  Гибридизация нуклеиновых кислот in situ. ДНК-зонды.  Методы получения фрагментов геномной ДНК:  клонирование в векторах, проточная цитометрия,  микродиссекция метафазных хромосом,  олигонуклеотидный синтез. Флуоресцентная in situ  гибридизация (FISH). Виды и способы  флуоресцентного мечения ДНК. ДНК-зонды,  используемые для диагностики хромосомных  аномалий. Основные этапы FISH. Многоцветные  технологии FISH (мультиплексная, многоцветный  бэндинг) и их применение в клинической диагностике.  Синтения. Показания к молекулярно-  цитогенетическому анализу интерфазных ядер.</p>
ДЕ-9	Иммуногенети ка HLA- типирование	УК-1, ПК -5,6	<p>Понятие об иммунной системе. Иммуноцитохимия,  иммунофлуоресценция. Методы работы с белками.  Проточная цитометрия. Антигены и гены системы  HLA, методы определения. Области применения,  значение в трансплантологии.</p>
<b>Дисциплинарный модуль 5. Лабораторная диагностика врожденных и наследственных заболеваний</b>			
ДЕ-10	Организация медико- генетической помощи населению	УК-1,2,3 ПК- 2,7,8,9,10	<p>Организация помощи больным с врожденными и  наследственными заболеваниями и их семьям. Задачи и  функции медико-генетических центров. Нормативные  документы в области медицинской генетики. Учет,  отчетность и ведение документации. Организация  труда врача-генетика. История развития генетической  службы в России и в Свердловской области. Этика и  деонтология в медицинской генетике. Вопросы  трудовой экспертизы больных с врожденной и  наследственной патологией. Показания и порядок  направления на МСЭ. Социальное обеспечение  больных с наследственной патологией.  Медицинская статистика и проблемы демографии.  Генетические регистры. Пропаганда медико-  генетических знаний среди населения и медицинских  работников. Перспективы развития медицинской  генетики и медико-генетической службы в России.  Экономическая эффективность медико-генетической  службы  Анализ деятельности медико-генетических  консультаций.  Оснащение медико-генетических центров.</p>
ДЕ-11	Медико- генетическое консультирова ние	УК-1,2,3 ПК- 2,4,7,8,9	<p>Этические вопросы при медико-генетическом  консультировании. Особенности генетической  информации. Принцип конфиденциальности работы  врача-генетика  Принципы диагностики наследственных болезней.  Расчет риска при наследственных болезнях с  менделевским типом наследования. Консультирование  гетерозиготных носителей рецессивной патологии.  Консультирование носительниц мутаций в генах,  при мультифакторной патологии. Расчет риска при</p>

		<p>болезнях с наследственной предрасположенностью. Доказательства роли генетических и средовых факторов в развитии патологии. Определение медико-генетического риска для потомства при врожденных пороках развития.</p> <p>Консультирование при наследственных опухолевых синдромах. Гены, ассоциированные с высоким риском развития рака. Моногенные и мультифакторные формы злокачественных новообразований.</p> <p>Консультирование фертильных пациентов с аномалиями кариотипа.</p> <p>Генетический прогноз при мутагенных и тератогенных воздействиях.</p> <p>Информационно-поисковые диагностические системы. Эффективность медико-генетического консультирования. Уровень понимания медико-генетического заключения. Социальные факторы, влияющие на принятие решения. Роль религии в формировании общественного мнения относительно генетических методов диагностики и лечения.</p> <p>Мониторинг врожденных аномалий развития. Подходы к сбору данных: case-control, клинический подход, когортный подход.</p> <p>Особенности медико-генетического консультирования супружеской пары при направлении на вспомогательные репродуктивные технологии.</p>
--	--	---

## 5.2. Контролируемые учебные элементы

Дидактическая единица (ДЕ)		Контролируемые ЗУН, направленные на формирование компетенций		
		<b>Знать</b> (формулировка знания и указание ПК-, УК- )	<b>Уметь</b> (формулировка умения и указание ПК-, УК- )	<b>Владеть</b> (формулировка навыка и указание ПК-, УК- )
ДЕ-1	Вопросы организации работы КДЛ	Организационная структура лабораторной службы. Основные законодательные, нормативные, методические и другие документы, регламентирующие деятельность службы. Современные проблемы и основные направления совершенствования, управления экономики и планирования службы УК-1,2, ПК 1	Сформировать отчет и проанализировать деятельность КДЛ УК-1,2, ПК-1	Навык анализа эффективности деятельности лаборатории УК-1,2, ПК-1

ДЕ-2	Принципы клинической лабораторной диагностики	Лабораторные тесты: этапы, виды, аналитические и диагностические характеристики, методы их расчета. основные современные преаналитические и аналитические технологии клинических лабораторных исследований; Система обеспечения качества. Особенности обследования пациентов на этапах скрининга, диагностики, мониторинга. УК-3, ПК-6	оценить клиническую значимость результатов лабораторных исследований; организовать и провести контроль качества пре- и аналитического этапа выполняемых исследований; УК-3, ПК-6	Навыком расчета показателей клинической значимости лабораторных тестов, Навыками интерпретации результатов лабораторных исследований в зависимости от клинической ситуации (скрининг, диагностика, мониторинг). УК-3, ПК-6
ДЕ-3	Молекулярные основы наследственности	Структура и свойства нуклеиновых кислот. Реализация ДНК как генетического материала. Гены человека. Полиморфизм ДНК. Функциональность вторичной структуры РНК. Структура белков. Эпигенетика. Эпигенетические модификации. Метилирование ДНК. УК-1, ПК-1,5	Анализ первичной структуры ДНК и её функции. База данных структур белков. УК-1, ПК-1,5	Секвенирование белка как метод установления первичной структуры. Компьютерное определение первичной структуры белка. УК-1, ПК-1,5
ДЕ-4	Цитологические основы наследственности.	Структурно-функциональная организация хромосом человека. Законы передачи наследственных признаков. Репарация ДНК. УК-1, ПК-6	Молекулярно-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями хромосом. Методы определения спонтанных мутаций. Оценка генетических последствий. УК-1, ПК-6	Навыком проведения и оценки результатов цитологического исследования. УК-1, ПК-6
ДЕ-5	Гены и признаки. Изменчивость	Законы передачи наследственных признаков. Взаимодействие	Формирование признака. Механизмы тератогенеза. Типы геномных и	Навык молекулярно-цитогенетических характеристик синдромов, связанных

		неаллельных генов. ая изменчивость. Понятие о мутагенезе. Репарация ДНК.	хромосомных мутаций. Методы определения спонтанных мутаций	с аномалиями хромосом. Оценка генетических последствий
ДЕ-6	Биохимические методы исследований	Принципы методов: оптических методов исследования, электрохимических, электрофореза, хроматографии, масс-спектрометрии, иммунохимических. ПК-5, 6	Использование биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена. Анализ активности ферментов. Методы идентификации и количественного определения углеводов, липидов и липосодержащих молекул, гормонов, витаминов, неорганических ионов. Методы энзимодиагностики, применяемые для выделения НБО. Методы исследования метаболитов, применяемые для диагностики НБО. Специфические методы, применяемые для диагностики болезней клеточных органелл. ПК-5, 6	Общелабораторные технологии Оценка интерференции. Применение биохимических исследований для перинатального скрининга, ранней диагностики, оценки эффективности терапии и мониторинга состояния пациента при врожденных и наследственных заболеваниях. ПК-5, 6
ДЕ-7	Молекулярно-генетические методы исследований	Принципы молекулярно-генетических методов. ПДФР-анализ, ферменты рестрикции. Хромосомный микроматричный анализ Сравнительная геномная гибридизация. FISH-диагностика. Геномная дактилоскопия. Стратегии картирования генов человека и методы полногеномного	Условия, оснащение и техника безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований. Принципы и способы секвенирования ДНК. Секвенирование нового поколения. Секвенирование по Сэнгеру. УК-1, ПК-5, 6	Полимеразная цепная реакция. Фрагментный анализ ДНК. Интерпретация результатов. Мультиплексная амплификация лигазно связанных проб (MLPA-анализ). Анализ экспрессии генов. Методы определения последовательности нуклеиновых кислот. Методы выявления точковых мутаций. Гибридизационные методы. Прямые и

		скрининга. Методы картирования генома человека Молекулярно-генетические методы в диагностике, выборе терапии и оценки ее эффективности. ПЦР диагностика в онкологии и фармакогенетике. УК-1,ПК-5, 6		косвенные методы ДНК-диагностики. Основные компьютерные средства визуализации и анализа нуклеотидных последовательностей. УК-1,ПК-5, 6
ДЕ-8	Цитогенетический метод	Кариотипирование. Показания для направления на анализ кариотипа. Терминология и символы обозначения аномалий. Цитогенетические методы исследования полового хроматина, хромосомного набора. ДНК-зонды. Виды и способы флуоресцентного мечения ДНК. ДНК-зонды, используемые для диагностики хромосомных аномалий. Показания к молекулярно-цитогенетическому анализу. УК-1,ПК-5, 6	Специфика анализа отдельных вариантов хромосомного полиморфизма. Дифференциальная окраска хромосом. Методы получения фрагментов геномной ДНК. УК-1, ПК-5, 6	Принципы записи кариотипа (ISCN). Протокол хромосомного анализа. Флуоресцентная in situ гибридизация (FISH). УК-1,ПК-5, 6.
ДЕ-9	Иммуногенетика HLA-типирование	Понятие об иммунной системе. Антигены и гены системы HLA, методы определения. Области применения, значение в трансплантологии. УК-1,ПК-5, 6	Иммуноцитохимия, иммунофлуоресценция. УК-1,ПК-5, 6	Методы работы с белками. Проточная цитометрия. УК-1,ПК-5, 6
ДЕ-10	Организация медико-генетической помощи населению	Организация помощи больным с врожденными и наследственными заболеваниями и их семьям. Задачи и функции медико-генетических центров. Нормативные документы в области	Учет, отчетность и ведение документации. Организация труда врача-генетика. Медицинская статистика. Анализ деятельности медико-генетических консультаций. УК-2,3	Показания и порядок направления на МСЭ. Пропаганда медико-генетических знаний среди населения и медицинских работников. УК-2,3 ПК-2

		<p>медицинской генетики. Генетические регистры. Оснащение медико-генетических центров. УК-2,3,ПК-2</p>	ПК-2	
ДЕ-11	Медико-генетическое консультирование	<p>Этические вопросы при медико-генетическом консультировании. Принципы диагностики наследственных болезней. Информационно-поисковые диагностические системы. Уровень понимания медико-генетического заключения. УК-2,3 ПК-2.</p>	<p>Расчет риска при наследственных болезнях с менделевским типом наследования. Расчет риска при болезнях с наследственной предрасположенностью. Мониторинг врожденных аномалий развития. УК-2,3 ПК-2</p>	<p>Определение медико-генетического риска для потомства при врожденных пороках развития. Подходы к сбору данных: case-control, клинический подход, когортный подход. УК-2,3 ПК-2</p>

Навыки как составляющие элементы конкретной компетенции (задача дисциплины) и требуемые профессиональным стандартом	Образовательные технологии, позволяющие владеть навыком	Средства и способ оценивания навыка
<b>Обобщенная трудовая функция - код В</b> Выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности, консультирование медицинских работников и пациентов		
<b>Трудовая функция -В/01.8</b> Консультирование медицинских работников и пациентов <b>Навык</b> консультирования врача-клинициста по подготовке пациента к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований.	На практических занятиях ординатор готовит правила подготовки пациента для определенного вида лабораторного исследования, описывает алгоритм выбора наиболее информативного теста. Участвует в обсуждении результатов исследований для конкретного больного.	Обязательная демонстрация навыка в ходе текущей и промежуточной аттестации по дисциплине
<b>Трудовая функция В/02.8</b> Организационно-методическое обеспечение лабораторного процесса. <b>Навык</b> Описания системы управления качеством клинических лабораторных исследований. Принципами организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории.	На практических занятиях ординатор готовит СОП для конкретного метода и конкретных условий лаборатории. Готовит методический материал для проведения занятий со средним персоналом лаборатории по системе обеспечения качества исследований	Обязательная демонстрация навыка в ходе текущей и промежуточной аттестации по дисциплине
<b>Трудовая функция В/03.8</b> Выполнение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности <b>Навык</b> Описать спецификацию качества и проанализировать данные контроля качества методов клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности	Решение ситуационных задач по оценке качества исследований, выявлению погрешностей и предотвращению погрешностей на основе принципов управления рисками.	Обязательная демонстрация навыка в ходе текущей и промежуточной аттестации по дисциплине
<b>Трудовая функция В/04.8</b> Формулирование заключения по результатам клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности <b>Навык</b> формулирование заключения по результатам клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности	На практических занятиях ординатор описывает систему контроля качества для соответствующего вида исследования, затем ординатуру предлагают ситуационные задачи для анализа текущих результатов контроля качества. Анализ результатов контроля качества реальных лабораторных	

	исследований по данным ЛИС.	
<p><b>Трудовая функция В/05.8</b>          Организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории и ведение медицинской документации</p> <p><b>Навык</b>          Использования в своей работе лабораторной и госпитальной информационных систем и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» для анализа деятельности лаборатории</p>	<p>На практических занятиях ординатор изучает функциональные обязанности медицинского персонала лаборатории</p> <p>Психологию взаимоотношений в трудовом коллективе,          Принципы работы и правила эксплуатации медицинских изделий для диагностики <i>in vitro</i></p> <p>Решает ситуационные задачи по оценке работы среднего персонала в конкретных ситуациях деятельности лаборатории.</p> <p>Оценивает эффективность работы сотрудников и лаборатории по данным ЛИС — количество исследований на физическое лицо, количество неотложных исследований, количество патологических результатов, количество гемолизированных проб, выполнение внутреннего и внешнего контроля качества</p>	<p>Обязательная демонстрация навыка в ходе текущей и промежуточной аттестации по дисциплин</p>

### 5.3 Разделы дисциплин (ДЕ) и виды занятий

Наименование разделов дисциплин	Часы по видам занятий				Всего часов
	Лекции	Семинары	Практические занятия	Самостоятельная работа	
ДЕ-1. Вопросы организации работы КДЛ		2	8	10	22
ДЕ-2. Принципы клинической лабораторной диагностики	2	2	8	10	20
ДЕ-3. Молекулярно-генетические основы наследственности	12	8	126	72	198
ДЕ-4. Цитологические основы наследственности.	12	4	112	52	180
ДЕ-5. Гены и признаки. Изменчивость	8	4	92	62	146
ДЕ-6. Биохимические методы исследований	14	8	76	60	158
ДЕ-7. Молекулярно-генетические методы исследований	6	2	12	20	30

ДЕ-8. Цитогенетический метод	6	1	22		19
ДЕ-9. Иммуногенетика HLA-типирование	4	1	14	6	13
ДЕ-10. Организация медико-генетической помощи населению	2	2	20	10	34
ДЕ-11. Медико- генетическое консультирование	6	2	50	22	80
Экзамен					36
ВСЕГО час	72	36	540	324	1008
зет	2	1	15	9	28

## 6. Примерная тематика:

**6.1. Курсовых работ** не предусмотрены учебным планом.

### 6.2. Учебно-исследовательских работ

1. Оценка клинико-диагностического значения молекулярно-генетических методов при наследственных (врожденных, онкологических) заболеваниях.
2. Сравнительная оценка аналитических и диагностических характеристик двух методов определения лабораторного генетического показателя для диагностики заболевания или мониторинга состояния пациента
3. Сравнительная оценка методов изучения различных генов.
4. Анализ обоснованности назначения генетических исследований.
5. Установление референтных интервалов для лабораторных генетических показателей.

### 6.3. Рефератов

1. Мультиплексные аналитические системы.
2. Значение HLA-типирования в трансплантологии.
3. Значение фармакогенетических исследований в онкологии.
4. Религиозные аспекты в генетическом обследовании.
5. Организация медико-генетических исследований в разных странах.
6. Современные подходы к перинатальному скринингу в разных регионах России.

## 7. Ресурсное обеспечение.

Освоение дисциплины осуществляется за счет кадровых ресурсов кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии, гарантирующих качество подготовки специалиста в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта по специальности 31.08.05 «Лабораторная генетика» и профессионального стандарта «Специалист в области клинической лабораторной диагностики». При условии добросовестного обучения ординатор овладеет знаниями, умениями и навыками, необходимыми для квалификационного уровня, предъявляемого к выпускнику по специальности. Образовательный процесс реализуют научно-педагогические сотрудники кафедры, имеющие высшее медицинское или биологическое образование, а также имеющие ученую степень кандидата или доктора медицинских наук, ученое звание доцента или профессора. Кафедра несет ответственность при обучении по дисциплине в части содержания, применяемых технологий и методов обучения, материально-технического, информационного, кадрового обеспечения, организации самостоятельной работы обучающихся, видов, форм, технологий контроля.

### 7.1. Образовательные технологии

Используются следующие образовательные технологии:

- Классическая лекция
- Проблемная лекция «вдвоем»
- Лекция – консилиум (конференция).

Практические занятия – метод репродуктивного обучения, обеспечивающий связь теории и практики, содействующий выработке у обучающихся умений, навыков применения знаний, полученных в ходе обучения на лекциях, семинарах и т.п. и в ходе самостоятельной работы.

Практическое занятие проводится индивидуально или с малой группой. Практические занятия проводятся в лабораториях базовых МО и в учебной лаборатории кафедры.

Семинарские и практические занятия в виде «Клинико-лабораторного консилиума», по разбору клинических примеров на основе историй болезни.

Проводятся экскурсии в крупнейшие КДЛ, встречи с ведущими специалистами.

Практические занятия проводятся с использованием интерактивных образовательных технологий, среди которых применяются:

1. клинические разборы больных;
2. участие в клинических консилиумах;
3. мини-конференции и «круглые столы»;
4. участие в научно-практических конференциях;
5. участие в патологоанатомических конференциях.

В интерактивной форме проводится 60% занятий.

Самостоятельная работа ординаторов проходит на клинических базах кафедры в виде работы по получению биологического материала, работы с бланками результатов лабораторных тестов с целью подтверждения возможности выдачи результатов в клинические отделения, выявления возможных погрешностей и планирования мероприятий по выяснению причин возникновения погрешностей и их устранения. Особое внимание уделяется взаимодействию с врачами, назначившими соответствующие исследования. Важным этапом самостоятельной подготовки является анализ историй болезни с оценкой правильности выбора лабораторных тестов и их клинической интерпретацией.

В процессе подготовки по дисциплине ординаторы выполняют учебно-исследовательские работы, готовят рефераты. Ординаторам предоставляется право участвовать в конференциях кафедры, МО, научного общества молодых ученых УГМУ, региональных и международных конференциях, проходящих в Екатеринбурге.

Помимо этого, используются возможности электронной информационно-образовательной среды. Вся необходимая учебно-методическая информация представлена на образовательном портале [edusa.usma.ru](http://edusa.usma.ru). Все обучающиеся имеют доступ к электронным образовательным ресурсам (электронный каталог и электронная библиотека Университета, ЭБС «Консультант студента»).

## 7.2. Материально-техническое оснащение

Наименование подразделения	Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий и прочее с перечнем основного оборудования
Кафедра клинической лабораторной диагностики и бактериологии	<b>Лекционная аудитория</b> – мультимедийный проектор, компьютер, доска <b>Учебная лаборатория</b> – включает в себя <b>1. Набор помещений</b> - учебная комната, которая соответствует основным требованиям, предъявляемым к клинико-диагностической лаборатории (площадь, покрытие стен и полов, освещение, вентиляция, водоснабжение, отопление), - лаборантская с блоком хранения химических реактивов и материальных ценностей, - санитарная зона – для мойки и обработки лабораторной посуды, для дезинфекции, хранения уборочного инвентаря. <b>2. Оснащение лаборатории:</b>

	<p>набор лабораторной мебели,  демонстрационная видеосистема (микроскоп-фотокамера-компьютер),  фотометр типа РОКІ или аналогичный (2 шт)  биохимический анализатор Сапфир 400 Плюс  коагулометр,  центрифуга лабораторная  микроскоп бинокулярный – 6 шт  дозаторы лабораторные – 10 шт.  устройство для окраски мазков  3. Наборы расходных материалов: тестсистемы, наборы реактивов,  предметные стекла, лабораторная посуда, средства для прикроватной  диагностики (экспресс-тесты, глюкометры и т.п.).  4. Тестовые вопросы и задачи</p>
ОДКБ	<p>Отдел клинической лабораторной диагностики включающий лаборатории:  общеклинических, гематологических, цитологических методов  исследований, клинической биохимии, иммунохимии, молекулярной  генетики, иммунофенотипирования микробиологической диагностики.</p>
СОКБ1	<p>Клинико-диагностическая лаборатория в составе общеклинической,  биохимической, иммунологической с молекулярно-генетическими методами,  бактериологической лабораторий,</p>

### 7.3. Перечень лицензионного программного обеспечения

#### 7.3.1. Системное программное обеспечение

##### 7.3.1.1. Серверное программное обеспечение:

- VMwarevCenterServer 5 Standard, срок действия лицензии: бессрочно; VMwarevSphere 5 EnterprisePlus, срок действия лицензии: бессрочно, дог. № 31502097527 от 30.03.2015 ООО «Крона-КС»;

- WindowsServer 2003 Standard№ 41964863 от 26.03.2007, № 43143029 от 05.12.2007, срок действия лицензий: бессрочно;

- ExchangeServer 2007 Standard(лицензия № 42348959 от 26.06.2007, срок действия лицензии: бессрочно);

- SQL ServerStandard 2005 (лицензия № 42348959 от 26.06.2007, срок действия лицензии: бессрочно);

- CiscoCallManager v10.5 (договор № 31401301256 от 22.07.2014, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Микротест»;

##### 7.3.1.2. Операционные системы персональных компьютеров:

- Windows 7 Pro (OpenLicense № 45853269 от 02.09.2009, № 46759882 от 09.04.2010, № 46962403 от 28.05.2010, № 47369625 от 03.09.2010, № 47849166 от 21.12.2010, № 47849165 от 21.12.2010, № 48457468 от 04.05.2011, № 49117440 от 03.10.2011, № 49155878 от 12.10.2011, № 49472004 от 20.12.2011), срок действия лицензии: бессрочно);

- Windows7 Starter(OpenLicense№ 46759882 от 09.04.2010, № 49155878 от 12.10.2011, № 49472004 от 20.12.2011, срок действия лицензий: бессрочно);

- Windows 8 (OpenLicense № 61834837 от 09.04.2010, срок действия лицензий: бессрочно);

- Windows 8 Pro(OpenLicense№ 61834837 от 24.04.2013, № 61293953 от 17.12.2012, срок действия лицензий: бессрочно).

#### 7.3.2. Прикладное программное обеспечение

##### 7.3.2.1. Офисные программы

- OfficeStandard 2007 (OpenLicense № 43219400 от 18.12.2007, № 46299303 от 21.12.2009, срок действия лицензии: бессрочно);

- OfficeProfessionalPlus 2007 (OpenLicense № 42348959 от 26.06.2007, № 46299303 от 21.12.2009, срок действия лицензии: бессрочно);

- OfficeStandard 2013 (OpenLicense№ 61293953 от 17.12.2012, № 49472004 от 20.12.2011, № 61822987 от 22.04.2013, № 64496996 от 12.12.2014, № 64914420 от 16.03.2015, срок действия лицензии: бессрочно);

### **7.3.2.2. Программы обработки данных, информационные системы**

- Программное обеспечение «ТАНДЕМ.Университет» (включая образовательный портал educa.usma.ru) (лицензионное свидетельство № УГМУ/18 от 01.01.2018, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Тандем ИС»;

- Программное обеспечение портал дистанционного образования Six.Learning (лицензионное свидетельство от 18.07.2008), ООО «Цикс-Софт»;

### **7.3.2.3. Внешние электронные информационно-образовательные ресурсы**

- ЭБС «Консультант студента», № 152СЛ.03-2019 от 23.04.19, срок действия до 31.08.2020, ООО Политехресурс;

- справочная правовая система Консультант плюс, дог. № 31705928557 от 22.01.2018, дог. № 31907479980 от 31.01.19 срок действия до 30.06.2019 с автоматическим продлением на год, ООО Консультант Плюс-Екатеринбург;

- Система автоматизации библиотек ИРБИС, срок действия лицензии: бессрочно; дог. № ИР-102П/02-12-13 от 02.12.13 ИП Охезина Елена Андреевна;

- Институциональный репозиторий на платформе DSpace (Электронная библиотека УГМУ), срок действия лицензии: бессрочно; дог. установки и настройки № 670 от 01.03.18 ФГАОУ ВО УрФУ им. первого Президента России Б.Н. Ельцина.

## **8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины**

### **8.1. Основная литература**

#### **8.1.1. Электронные учебные издания (учебники, учебные пособия)**

1. Клиническая лабораторная диагностика [Электронный ресурс] : учебное пособие / Кишкун А.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435182.html>

2. Медицинские лабораторные технологии: руководство по клинической лабораторной диагностике : в 2 т. Т. 1 [Электронный ресурс] / [В. В. Алексеев и др.] ; под ред. А. И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970422748.html>

3. Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Электронный ресурс] / под ред. А.И. Карпищенко– М: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429587.html>

4. Назначение и клиническая интерпретация результатов лабораторных исследований [Электронный ресурс] / А. А. Кишкун - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. – Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970438732.html>

5. Клиническая биохимия [Электронный ресурс] : учебное пособие / Под ред. В.А. Ткачука - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2008. Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970407332.html>

7. Эндокринная регуляция. Биохимические и физиологические аспекты [Электронный ресурс]: учебное пособие / под ред. В.А. Ткачука - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2009. – Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970410127.html>

8. Анализ кариотипа в практике акушера-гинеколога [электронный ресурс] : учебное пособие для врачей / Кудрявцева Е.В., Ковалев В.В. doi: 10.12731/ER0421.26042021

#### **8.1.2. Электронные базы данных, к которым обеспечен доступ.**

1. База данных «Электронная библиотека медицинского ВУЗа» (ЭБС «Консультант студента») Доступ к комплектам «Медицина. Здравоохранение. ВО». «Гуманитарные и социальные науки», «Естественные и точные науки» (полнотекстовая) Контракт №152СЛ/03-2019 от 23.04.2019 Сайт БД: <http://www.studmedlib.ru>

2. Электронная База Данных (БД) Medline Medline complete Сублицензионный договор №646Medline от 07. 05. 2018 Сайт БД: <http://search.ebscohost.com>

3. Политематическая реферативно-библиографическая и наукометрическая (библиометрическая) база данных Scopus Сублицензионный договор №1115/Scopus от 01.11.18 Сайт БД: [www.scopus.com](http://www.scopus.com)
4. Политематическая реферативно-библиографическая и наукометрическая (библиометрическая) база данных Web of Science Сублицензионный договор №1115/WoS от 02.04.18 Сайт БД: <http://webofknowledge.com>
5. Научная электронная библиотека Science Index "Российский индекс цитирования". Простая неисключительная лицензия на использование информационно-аналитической системы Science Index Лицензионный договор SCIENCE INDEX №SIO-324/2019 от 27.05.2019 Сайт БД: <https://elibrary.ru>
6. Министерство здравоохранения Российской Федерации. <http://www.rosminzdrav.ru/>
7. Министерство здравоохранения Свердловской области. <http://minzdrav.midural.ru/>
8. Федерация специалистов лабораторной медицины <https://fedlab.ru/>

#### **8.1.3. Учебники**

1. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013 – 936с.
2. Клиническая лабораторная диагностика : в 2 т. / под ред. профессора В. В. Долгова. — М. : ООО «Лабдиаг», 2017. — 464 с. – 20 экз.
3. Пассарг Э. Наглядная генетика / Э. Пассарг ; пер. с английского под ред. д-ра биол. наук Д.В. Ребрикова. – 2-е изд. – М. : Лаборатория

#### **8.1.4. Учебные пособия**

1. Диагностическое значение лабораторных исследований. Учебное пособие / Вялов С.С. Издатель: МЕДпресс-информ, 2016.- 320 с. – 2 экз.
2. Клиническая лабораторная диагностика : учебное пособие / Кишкун А.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010 – 276 с. – 4 экз.
3. Ковалев В.В. Генетические аспекты невынашивания беременности: учебное пособие / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева, Н.М. Миляева, И.В. Лаврентьева. – Екатеринбург: УГМУ, 2022. – 104 с.

#### **8.2. Дополнительная литература.**

1. Клиническая лабораторная диагностика. В 2 т. Национальное руководство [Текст] : учебное пособие / под ред. В.В. Долгова, В.В. Меньшикова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012 - . - 2012. - 928 с. – 20 экз.
2. Клиническая лабораторная диагностика. В 2 т. Национальное руководство [Текст] : учебное пособие / под ред. В.В. Долгова, В.В. Меньшикова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012 - .Т.2. - 2012. - 808 с. – 20 экз.
3. Миронова И.И., Романова Л.А., Долгов В.В.       Общеклинические исследования. Моча, кал, ликвор, эякулят - Триада, 2012. – 10 экз.
4. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник. М.: Т-во научных изданий КМК; авторская академия. 2007. – 448с.
5. К. Л. Джеймс. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Атлас-справочник. Пер. с англ. – М., «Практика», 2011. 1024 с.

#### **9. Аттестация по дисциплине**

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме экзамена на основе тестового контроля, ситуационной задачи и собеседования по билетам, включающим 3 вопроса. До экзамена допускаются ординаторы, которые освоили программу дисциплины и успешно защитили реферат, а также аттестованные по практическим навыкам.

**10. Фонд оценочных средств по дисциплине** для проведения промежуточной аттестации представлен в Приложении к РПД.

### 11. Сведения о ежегодном пересмотре и обновлении РПД

Дата	№ протокола заседания кафедры	Внесенные изменения, либо информации об отсутствии необходимости изменений

### 12. Оформление, размещение, хранение РПД

Электронная версия рабочей программы дисциплины размещена в образовательном портале educa.usma.ru на странице дисциплины. Бумажная версия рабочей программы дисциплины с реквизитами, в прошитом варианте представлена на кафедре в составе учебно-методического комплекса дисциплины

### 13. Полный состав УМК дисциплины включает:

- ФГОС ВО соответствующего направления подготовки/ специальности, наименование профессионального стандарта;
- Рабочая программа дисциплины (РПД), одобренная соответствующей методической комиссией специальности, утвержденная проректором по учебной и воспитательной работе, подпись которого заверена печатью учебно-методического управления. РПД должна быть рецензирована.
- Тематический *календарный* план практических занятий (семинаров, коллоквиумов, лабораторных работ и т.д.) на *текущий* учебный год (семестр);
- Учебные задания для ординаторов: к каждому практическому /семинарскому/ лабораторному занятию методические рекомендации к их выполнению;
- Методические рекомендации к самостоятельной работе обучающегося;
- Информация о всех видах и сроках аттестационных мероприятий по дисциплине.
- Программа подготовки к промежуточной аттестации по дисциплине (перечень вопросов к зачету, экзамену).
- Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации по дисциплине.