

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) 324-5758, факс (499) 323-5444,
e-mail: otplan@ronc.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	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 ведения регистр семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга

	<p>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