

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
**«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА»**
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский
Университет)

СОГЛАСОВАНО

Директор Департамента подготовки
кадров высшей квалификации
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.
Пирогова Минздрава России
(Пироговский Университет)
_____ М.В. Хорева

«05» июня 2025 г.

**ПРОГРАММА ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ ПРАКТИКИ
«КЛИНИЧЕСКАЯ ПРАКТИКА»**

Специальность

31.08.30 Генетика

Направленность (профиль) программы

Генетика

Уровень высшего образования

подготовка кадров высшей квалификации

Москва, 2025 г.

Программа производственной практики «Клиническая практика» разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утверждённым приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 31 марта 2025 года № 299, педагогическими работниками кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ).

№	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность в Университете, кафедра
1.	Воинова Виктория Юрьевна	д.м.н.	заведующий кафедрой общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
2.	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	доцент кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
3.	Дадали Елена Леонидовна	д.м.н., профессор	профессор кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
4.	Михайлова Светлана Витальевна	д.м.н.	профессор кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
5.	Мещерякова Татьяна Викторовна	к.м.н.	доцент кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)

Программа производственной практики «Клиническая практика» рассмотрена и одобрена на заседании кафедры общей и медицинской генетики.

Протокол от «5» мая 2025 г. № 8

Заведующий кафедрой _____/В.Ю. Воинова/

Согласовано:

Директор мультипрофильного аккредитационно-симуляционного центра (МАСЦ) _____/П.А. Лопанчук/

Оглавление

1. Цель и задачи прохождения практики, требования к результатам освоения.....	4
2. Объем и структура практики, организация проведения практики.....	25
3. Формы отчетности по практике.....	37
4. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по практике.....	37
5. Учебно-методическое обеспечение практики.....	37
6. Материально-техническое обеспечение практики.....	39
Приложение 1 к программе производственной практики.....	40

1. Цель и задачи прохождения практики, требования к результатам освоения

Цель прохождения практики

Получение профессиональных навыков и умений работы в реальных условиях путем организации участия обучающихся в медицинской деятельности в области генетики, в том числе в оказании медицинской помощи детям разного возраста и взрослым для достижения результатов освоения программы ординатуры.

Задачи прохождения практики

1. Освоение принципов организации и работы стационара и поликлиники (медико-генетической консультации), оказывающих помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, по месту прохождения практики;
2. Приобретение и совершенствование навыков оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в условиях стационара и поликлиники (медико-генетической консультации/кабинета/отдела) по месту прохождения практики;
3. Приобретение и совершенствование умений и навыков сбора анамнеза жизни и заболевания, семейного анамнеза, оценки жалоб, проведения осмотра и физикального обследования, анализа и интерпретации полученной информации, формулирования предварительного диагноза, в т.ч. с использованием профессиональных Интернет-ресурсов;
4. Приобретение и совершенствование умений и навыков определения тактики и объёма обследования, показаний к проведению лабораторных и инструментальных методов исследования, интерпретации и анализа результатов лабораторных и инструментальных исследований пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
5. Приобретение и совершенствование умений и навыков проведения дифференциальной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у детей различного возраста и взрослых, формулировки диагноза в соответствии с МКБ и с использованием методологии и алгоритмов постановки диагноза;
6. Приобретение и совершенствование умений и навыков составления и обоснования плана лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, назначения и проведения патогенетической терапии, в т.ч. диетотерапии, по оценке эффективности и безопасности проводимого лечения;
7. Приобретение и совершенствование умений и навыков по профилактике (в т.ч. медико-генетическому консультированию и по реализации программ скрининга) наследственной и врожденной патологии в различных группах пациентов, санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, а также анализа и оценки эффективности профилактических программ и санитарно-просветительских мероприятий;
8. Приобретение и совершенствование умений и навыков диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
9. Приобретение и совершенствование умений и навыков определения медицинских показаний и противопоказаний к проведению мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, по

составления плана реабилитации/абилитации пациентов с наследственной патологией, контроля эффективности выполнения мероприятий по медицинской реабилитации;

10. Приобретение и совершенствование умений и навыков определения признаков временной нетрудоспособности и признаков стойкого нарушения жизнедеятельности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, определения медицинских показаний для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функций организма, на медико-социальную экспертизу, проведения экспертизы временной нетрудоспособности пациентов, выдачи листков нетрудоспособности;

11. Приобретение и совершенствование умений и навыков распознавания состояний, представляющих угрозу жизни, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, оказания пациентам медицинской помощи в экстренной форме, в т.ч. с применением медицинских изделий;

12. Приобретение и совершенствование умений и навыков профессионального общения при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками, участия в обходах и консилиумах;

13. Приобретение умений и навыков анализа медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, мониторинга врожденных пороков развития, проведения эпидемиологического анализа наследственной патологии в различных популяциях и оценки результатов;

14. Формирование умений и навыков оформления медицинской документации: истории болезни, направления на медико-социальную экспертизу, статистических талонов, рецептурных бланков, учетных и отчетных форм, а также организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала;

15. Адаптация полученных теоретических и практических знаний к реальным условиям работы в учреждениях практического здравоохранения для оказания высококвалифицированной помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Требования к результатам освоения

Формирование универсальных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций у обучающихся в ходе прохождения практики осуществляется за счет выполнения обучающимися всех видов учебной деятельности соответствующего периода учебного плана, предусматривающих теоретическую подготовку и приобретение практических навыков с использованием средств обучения, основанных на применении симуляционных технологий, в том числе фантомной и симуляционной техники, имитирующей медицинские вмешательства, в объеме, позволяющем выполнять определенные виды работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью.

Таблица 1

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения в ходе прохождения практики
--	--

УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте		
УК-1.1 Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Профессиональные источники информации; – Методологию поиска, сбора и обработки информации; – Критерии оценки надежности профессиональных источников информации
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Пользоваться профессиональными источниками информации; – Проводить анализ источников, выделяя надежные и высококачественные источники информации; – Анализировать и критически оценивать полученную информацию
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками поиска, отбора и оценки полученной информации; – Методами обработки информации
УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Методы оценки возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте; – Сформулировать проблему, выделить ключевые цели и задачи по ее решению; – Обобщать и использовать полученные данные
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Методами и способами применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте; – Навыками планирования и осуществления своей профессиональной деятельности
УК-3. Способен руководить работой команды врачей, среднего и младшего медицинского персонала, организовывать процесс оказания медицинской помощи населению		
УК-3.1 Разрабатывает командную стратегию для достижения целей организации	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Принципы подбора эффективной команды; – Основные условия эффективной командной работы; – Принципы работы в мультидисциплинарной команде
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Вырабатывать стратегию сотрудничества;
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Разными видами коммуникации (учебная, деловая, неформальная и др.); – Опытном участии в разработке стратегии командной работы; – Навыком работы в мультидисциплинарной команде
УК-3.2 Организует и руководит работой команды для достижения поставленной цели	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Профессиональные и должностные обязанности врача-генетика, среднего и младшего медицинского персонала; – Информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, инфекционной и противопожарной безопасности; – Организовывать работу команды для достижения поставленной цели; – Брать на себя ответственность за работу подчиненных, за результат выполнения заданий;
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками эффективного взаимодействия с другими членами команды, в том числе навыками обмена информацией, знаниями и опытом; – Навыком организации рабочего места с соблюдением требований охраны труда, инфекционной и противопожарной безопасности; – Навыком применения информационно-коммуникационных технологий в профессиональной деятельности
УК-3.3 Демонстрирует лидерские качества в процессе управления командным взаимодействием в решении поставленных целей	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Основные теории лидерства и стили руководства; – Факторы эффективности использования стратегии сотрудничества для достижения поставленной цели
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Определять свою роль в команде; – Участвовать в обмене информацией и опытом с другими членами команды; – Представлять результаты работы команды

	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками социального взаимодействия в процессе обмена информацией и проведения презентации результатов работы команды; – Навыками руководства работниками;
УК-4. Способен выстраивать взаимодействие в рамках своей профессиональной деятельности		
УК-4.1 Выбирает и использует стиль профессионального общения при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Принципы построения устного и письменного высказывания; – Принципы коммуникации в профессиональной этике; – Источники, причины, виды и способы разрешения конфликтов – Основные понятия: «общение», «взаимодействие», «социальная коммуникация», «конфликт»; – Специфику взаимоотношений «врач - пациент» и «взрослый-ребенок»
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Выстраивать эффективную коммуникацию с коллегами, пациентами и их родственниками в процессе профессионального взаимодействия; – Применять полученные знания и навыки коммуникативного общения в практической деятельности; – Находить пути решения противоречий, недовольств и конфликтов между медицинским персоналом и пациентами или их родственниками, возникающих при оказании медицинской помощи – Использовать приемы саморегуляции поведения в процессе межличностного общения
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Коммуникативными навыками необходимыми для реализации задачи делового общения в зависимости от условий и ситуации с целью получения необходимого результата; – Методикой составления суждения в межличностном деловом общении
УК-4.2 Осуществляет ведение документации, деловой переписки с учетом особенностей стилистики официальных и неофициальных писем и социокультурных различий в оформлении корреспонденции	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Стилистику устных деловых разговоров; – Стилистику официальных и неофициальных писем; – Языковые коммуникативно приемлемые стили делового общения
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Вести медицинскую документацию; – Вести деловую переписку с коллегами, пациентами и их родственниками
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками ведения деловой переписки, учитывая особенности стилистики официальных и неофициальных писем, социокультурные различия в формате корреспонденции; – Навыками ведения документации
УК-4.3 Представляет свою точку зрения при деловом общении и в публичных выступлениях	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Этикетные дискурсивные формулы и нормы, используемые в устном деловом общении и публичных выступлениях; правила построения речи в зависимости от целей делового общения/ выступления
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Грамотно строить устную речь на русском и иностранном языках в рамках тематики деловой коммуникации; критически анализировать и оценивать собственное устное высказывание и высказывание партнера.
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками ведения публичных выступлений (в т. ч. навыками информирования, аргументирования, убеждения); – Навыками критического анализа и оценки сообщений и выступлений на русском и иностранном языках в рамках деловой профессиональной коммуникации
ОПК-4. Способен проводить клиническую диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания		
ОПК-4.1 Проводит сбор жалоб и анамнеза, генеалогический анализ, физикальный осмотр	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Принципы организации медико-генетической помощи населению; – Законы Российской Федерации и иные нормативно-правовые акты, регламентирующие деятельность учреждений здравоохранения, оказывающих помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Анатомо-физиологические особенности органов и систем в возрастном аспекте;

		<ul style="list-style-type: none"> – Методику сбора анамнеза и жалоб у пациентов; – Методику физикального обследования; – Основы генетики человека, терминологию; – Этиологию и патогенез врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни, семейного анамнеза, анамнеза болезни и анализировать полученную информацию; – Проводить физикальное обследование с учетом возраста, выявлять отклонения и оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов; – Оценивать и интерпретировать полученную информацию
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками сбора жалоб, анамнеза жизни, семейного анамнеза, анамнеза болезни и анализа полученной информации; – Навыками проведения физикального осмотра, проведения генеалогического анализа; – Навыками интерпретации полученной информации
ОПК-4.2 Составляет план обследования и направляет пациентов на лабораторные и инструментальные исследования, на консультацию к врачам-специалистам, в стационар	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Методы лабораторных и инструментальных исследований; – Возможности и значение лабораторных и инструментальных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению лабораторных и инструментальных методов обследования; – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Определять показания, обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований; – Определять показания и обосновывать необходимость направления пациентов на консультации к врачам-специалистам
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками составления плана лабораторных и инструментальных исследований; – Навыками определения показаний для назначения лабораторных и инструментальных исследований; – Навыками интерпретации лабораторных и инструментальных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза; – Навыками направления пациентов на консультацию к врачам-специалистам; – Навыками направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний
ОПК-4.3 Осуществляет интерпретацию результатов обследований, в том числе генетических исследований и устанавливает диагноз с учетом действующей МКБ	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Возможности и значение лабораторных и инструментальных методов исследования
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза, в т.ч. с использованием информационных систем по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК; – Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов; – Устанавливать диагноз с учетом действующей МКБ, уточнять диагноз или опровергать
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками анализа и интерпретации лабораторных и инструментальных обследований; – Навыками оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Навыками установления диагноза с учетом действующей МКБ, уточнения диагноза или опровержения
ОПК-5. Способен назначать патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		

ОПК-5.1 Назначает патогенетическое лечение пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Алгоритмы оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Методы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, медицинские показания и противопоказания, возможные осложнения; – Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением; – Принципы назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Принципы мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга)
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Разрабатывать план лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений; – Назначать лекарственные препараты, немедикаментозное лечение, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений;
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками разработки плана лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений; – Навыками назначения лекарственных препаратов, немедикаментозного лечения, лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений – Навыками оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
ОПК-5.2 Контролирует эффективность и безопасность назначенного лечения у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Механизм действия лекарственных препаратов, медицинских изделий, немедикаментозной терапии; медицинские показания и медицинские противопоказания к их назначению; побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, вызванные их применением; – Взаимодействия лекарственных препаратов, применяемых при оказании помощи пациентам; – Принципы контроля эффективности проводимой патогенетической терапии; – Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Оценивать эффективность проводимого патогенетического лечения; – Осуществлять профилактику осложнений, возникших при лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками оценки динамики клинической симптоматики и данных лабораторно-инструментальных обследований пациентов с учетом проводимой терапии; – Методами оценки эффективности и безопасности проводимого лечения у пациентов; – Навыками анализа комплекса клинико-инструментальных данных для принятия решений по изменению тактики лечения

ОПК-6. Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге		
ОПК-6.1 Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Основные принципы и методологию генеалогического анализа, определения типа наследования нормальных и патологических признаков, оценки вероятности наследования признаков с учетом типа наследования; – Этические и деонтологические аспекты медико-генетического консультирования
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Составлять и анализировать родословную на основе данных семейного анамнеза, в т.ч. данных о проведенных обследованиях пациента и (или) членов его семьи, определять тип наследования; – Рассчитывать вероятность возникновения повторного случая врожденного и (или) наследственного заболевания в семье и давать прогностическую оценку; – Составлять план мероприятий, направленных на предотвращение возникновения случаев врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с нормативными регламентирующими документами; – Оказывать психологическую поддержку пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также другим категориям пациентов, обратившихся за медико-генетической помощью, при принятии решений о проведении диагностических и профилактических мероприятий; – Соблюдать этические и деонтологические принципы при проведении медико-генетического консультирования
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками составления и анализа родословной, установления типа наследования патологии на основе информации, полученной от консультируемого; – Навыками оценки генетического риска; – Навыками составления плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях в различных ситуациях в соответствии с нормативными регламентирующими документами; – Навыками консультирования пациента и (или) членов его семьи, и иным категориям консультирующихся, по вопросам возникновения врожденных и (или) наследственных заболеваний, генетическом риске для потомства, по методам диагностики, лечения и профилактики врожденной и (или) наследственной патологии; – Навыками оказания консультативной помощи и эмоциональной поддержки пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также другим категориям пациентов, обратившихся за медико-генетической помощью, при принятии решений о проведении диагностических и профилактических мероприятий
ОПК-6.2 Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Медицинские показания и медицинские противопоказания к применению методов пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Принципы медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных в результате проведения различных программ скрининга
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска по возникновению наследственной патологии у потомства; – Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками проведения медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, по возникновению наследственной патологии у потомства;

		– Навыками определения медицинских показаний к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания
ОПК-7. Способен проводить и контролировать эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов		
ОПК-7.1 Составляет план мероприятий и направляет к врачам специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Составляющие Международной классификации функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (МКФ); – Нормативно правовые акты, регламентирующие проведение мероприятий медицинской реабилитации; – Основы, методы, медицинские показания и противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Составлять план мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Оценивать необходимость направления к врачам специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Оценивать состояние пациентов и определять показания и противопоказания к проведению реабилитации
	Владеть	– Навыками составления плана мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками оценки необходимости направления к врачам специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками определения показаний к проведению мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения
ОПК-7.2 Проводит и контролирует эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Механизм воздействия мероприятий медицинской реабилитации, осложнения при проведении мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Методы профилактики осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Контролировать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации или абилитации инвалидов
	Владеть	– Навыками оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
ОПК-8. Способен проводить в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинскую экспертизу		
ОПК-8.1 Определяет признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Нормативные правовые акты Российской Федерации, регламентирующие порядки проведения медицинских экспертиз, выдачу листков временной нетрудоспособности; – Признаки временной нетрудоспособности пациента, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи; – Признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками проведения экспертизы временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выдача листков нетрудоспособности

ОПК-8.2 Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы	Знать	– Медицинские показания для направления пациентов для прохождения медико-социальной экспертизы
	Уметь	– Проводить осмотр пациентов, выявлять признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями и определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы
	Владеть	– Навыками осмотра пациентов, выявления признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями и определения медицинских показаний для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы
ОПК-8.3 Готовит необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Порядок оформления медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Оформлять необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками подготовки и оформления необходимой медицинской документации пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для оформления медико-социальной экспертизы в государственных учреждениях медико-социальной экспертизы
ОПК-9. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний		
ОПК-9.1 Назначает и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний, в т.ч. диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Основные принципы, уровни и методы профилактики наследственной и врожденной патологии; – Принципы и группы диспансерного наблюдения; – Методы оценки эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	– Назначать, контролировать и оценивать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Составлять план диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками назначения и оценки эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний – Навыками диспансерного наблюдения за пациентами с врожденной и (или) наследственной патологией
ОПК-9.2 Осуществляет организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания и обследование членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах	Знать	– Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению; – Методы контроля качества и эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственной и врожденной патологии; – Принципы разработки и организации программ скрининга с целью выявления пациентов с высоким риском развития врожденных и (или) наследственных заболеваний – Методы лабораторных и инструментальных исследований и показания к их использованию при обследовании пациентов из групп риска, выявленных при различных программах скрининга
	Уметь	– Разрабатывать программы скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания; – Определять медицинские показания к проведению обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах
	Владеть	– Навыками разработки и проведения программ скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания; – Навыками определения показаний к проведению обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и

		(или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах
ОПК-9.3 Проводит санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Знать	– Принципы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Основу профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	– Организовывать и осуществлять санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Консультировать врачей-специалистов по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Владеть	– Навыками организации и проведения санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Навыками консультирования врачей-специалистов по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
ОПК-10. Способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала		
ОПК-10.2 Ведет медицинскую документацию	Знать	– Алгоритм ведения типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях
	Уметь	– Оформлять медицинскую документацию, контролировать качество ее ведения
	Владеть	– Навыками оформления медицинской документации
ОПК-10.3 Организует деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала	Знать	– Принципы организации деятельности медицинского персонала
	Уметь	– Организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала
	Владеть	– Навыками организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
ОПК-11. Способен оказывать медицинскую помощь в экстренной и неотложной формах		
ОПК-11.1 Распознаёт состояния, представляющие угрозу жизни пациентов, требующих оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме	Знать	– Клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и (или) дыхания; – Методику сбора жалоб и анамнеза у пациентов (их законных представителей); – Методику физикального исследования пациентов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)
	Уметь	– Распознавать состояния, представляющие угрозу жизни пациентов, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме и неотложной;
	Владеть	– Навыками оценки состояния пациентов, требующего оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме – Навыками распознавания состояний, представляющих угрозу жизни пациентов, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга), требующих оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме
ОПК-11.2 Оказывает медицинскую помощь в экстренной и неотложной форме, в т.ч. с применением лекарственных препаратов и	Знать	– Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации
	Уметь	– Выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации; – Оказывать медицинскую помощь пациентам в экстренной и неотложной форме при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентов, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или)

<p>медицинских изделий для оказания медицинской помощи в экстренной форме</p>		<p>дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга);</p> <ul style="list-style-type: none"> – Применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной и неотложной форме
<p>ПК-1.1 Проводит диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания</p>	<p>Владеть</p>	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентов, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга) – Навыками применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной и неотложной форме <p>ПК-1. Способен к оказанию медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"</p> <p>Знать</p> <ul style="list-style-type: none"> – Анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии – Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Этиологию 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: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация – Терминологию описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека – Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания – Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению – Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания – Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии – МКБ

	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания – 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 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 (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) 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 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 медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания – 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
--	-------	---

	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Сбором жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания – Проведением физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания – Анализом информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра – Проведением генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания – Составлением плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания – Направлением пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Направлением 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 – Направлением 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 – Оказанием консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний – Установлением диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)
ПК-1.2 Назначает патогенетическое лечение и контролирует его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием орфанных лекарственных препаратов, трансплантации костного мозга и

	<p>гемопозитических стволовых клеток, трансплантации внутренних органов (печени, почки, легких)</p> <ul style="list-style-type: none"> – Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания, медицинские показания и медицинские противопоказания к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Требования асептики и антисептики при проведении диагностических исследований и патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Составлять и обосновывать план лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста пациента, клинической картины заболевания в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Назначать лекарственные препараты, в том числе орфанные, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Организовывать наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

	<ul style="list-style-type: none"> – Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Оценивать эффективность и безопасность немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками разработки плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками назначения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Навыками назначения лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками интерпретация и анализ результатов лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками назначения немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками оценки эффективности и безопасности немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Навыками профилактики или лечение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и

		<p>непредвиденных, возникших в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p> <ul style="list-style-type: none"> – Навыками направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения 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 лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
<p>ПК-1.3 Проводит медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге</p>	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями; – Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования; – Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению; – Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Принципы медицинской этики и деонтологии; – Основы клинической психологии
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников – Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье – Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания – Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и

		<p>(или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения</p> <ul style="list-style-type: none"> – Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах – Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками проведения генеалогического анализа информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определения типа наследования заболевания в семье – Навыками оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска – Навыками разработки плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками разъяснения пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах информации о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику – Навыками оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения – Навыками проведения медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
ПК-1.4 Проводит медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или)	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Порядок выдачи листов нетрудоспособности; – Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу

наследственными заболеваниями		– Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы – Готовить необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками оформления медицинской документации и листка нетрудоспособности; – Навыками проведения экспертизы временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выдача листков нетрудоспособности – Навыками подготовки необходимой медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Навыками направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности, на медико-социальную экспертизу
ПК-1.5 Проводит и контролирует эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов	Знать	– Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов – Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов – Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов – Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов – Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Международную классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (МКФ)
	Уметь	– Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения – Разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными

		<p>заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения</p> <ul style="list-style-type: none"> – Оценивать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации или абилитации инвалидов – Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками составления плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения – Навыками направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения – Навыками оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
ПК-1.6 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Назначать и осуществлять контроль эффективности 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; – Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и

		<p>(или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах;</p> <ul style="list-style-type: none"> – Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Проводить диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Проводить санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками назначения и контроля эффективности 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 – Навыками организации и проведения скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах – Навыками определения медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах – Навыками осуществления диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Навыками проведения санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
ПК-1.7 Оказывает медицинскую помощь в экстренной форме	Знать	– Медицинские показания для оказания помощи в экстренной форме
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи; – Оказывать медицинскую помощь пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями при экстренных состояниях;
	Владеть	– Навыками оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, которые представляют угрозу жизни пациента
ПК-2. Способен к проведению анализа медико-статистической информации, ведению медицинской документации, организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала		

ПК-2.1 Проводит анализ медико-статистической информации, составляет план работы и отчеты в профессиональной деятельности врача	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – 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 – Основные принципы получения и анализа медико-статистических показателей, содержащихся в информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК – Правила работы в информационных системах, содержащих медико-статистическую информацию по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Составлять план работы и отчет о работе – 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 – Использовать информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК для получения медико-статистических показателей
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками составления плана работы и отчета о своей работе – Навыками сбора и анализа основных медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности, смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития – Навыками анализа медико-статистических показателей, содержащихся в информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК
ПК-2.2 Осуществляет ведение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Правила оформления медицинской документации в организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа – Информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК (коды и номенклатуры записи)
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну; – Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, контролировать качество ее ведения;
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками ведения медицинской документации, в том числе в форме электронного документа – Навыками работы с информационными системами по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК (коды и номенклатуры записи)
ПК-2.3 Организует и контролирует деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Должностные обязанности медицинских работников в медицинских организациях медико-генетического профиля; – Требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности; – Требования пожарной безопасности, охраны труда, основы личной безопасности и конфликтологии, правила внутреннего трудового распорядка;
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Осуществлять контроль выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом; – Соблюдать правила внутреннего трудового распорядка, требования пожарной безопасности, охраны труда; – Проводить работу по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками контроля выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом; – Навыками проведения работ по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности в пределах должностных обязанностей

ПК-2.4 Ведет регистр семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – 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; – Правила ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – 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.
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками ведения регистра семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития

2. Объем и структура практики, организация проведения практики

В соответствии с программой ординатуры объем и продолжительность практики составляет: 69 зачетных единиц, 2484 часа, 46 недель.

Содержание практики по разделам (выполнение работ, соответствующих видам работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью) приведено в таблице 2.

Таблица 2

Содержание практики (выполнение работ, соответствующие видам работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью)	Сроки (продолжительность) работ		Код индикатора
	Нед.	Час.	
Семестр 2	10	540	-
Раздел 1. Симуляционный курс (из них в МАСЦ 16 часов)	2	108	УК-3.1 УК-3.2
1.1 Общепрофессиональные умения и навыки	0,5	27	УК-3.3 УК-4.1
Оказание медицинской помощи в экстренной форме (в МАСЦ 16 часов): <ul style="list-style-type: none"> • оценить обстановку в экстренной ситуации; • провести физикальное обследование пациентов (осмотр, оценка состояния, пальпация, перкуссия, аускультация); • применить методы базовой сердечно-легочной реанимации (СЛР); • провести искусственную вентиляцию легких (ИВЛ) при помощи мешка Амбу; • отработать навык непрямого массажа сердца; • отработать навык сочетания ИВЛ и массажа сердца при базовой СЛР • использовать автоматический наружный дефибриллятор; – применять лекарственные препараты и медицинские изделия; – отработать навык согласованной работы в команде 	0,5	27	ОПК-11.1 ОПК-11.2 ПК-1.7
1.2 Специальные профессиональные умения и навыки	1,5	81	УК-4.1

<p>1.2 Отработка практических алгоритмов оказания медико-генетической помощи при различных ситуациях (диагностика, план обследования, диспансеризации, лечения, план профилактических мероприятий, медико-генетическое консультирование):</p> <ul style="list-style-type: none"> – Консультирование супружеской пары, с отягощённым акушерским анамнезом (прерывание беременности в связи с хромосомной патологией/ВПР у плода, обнаруженной/ыми при пренатальном скрининге; привычное невынашивание (прерывание беременности на ранних сроках; рождение ребёнка с микроделеционным синдромом); – Консультирование семьи, отягощённой моногенной патологией (хорея Гентингтона, мышечная дистрофия Дюшенна и др.); – Консультирование беременной по результатам пренатального скрининга I триместра/по результатам НИПТ; – Консультирование семьи, отягощённой мультифакториальной патологией, в т.ч. онкологическими заболеваниями; – Консультирование молодой пары, вступающей в брак; – Консультирование при планировании протокола ВРТ ЭКО/по результатам преимплантационного тестирования эмбрионов; – Разбор нестандартных случаев (ребёнок усыновлён, не родной отец, и т.д.) 	1,5	81	ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-4.3 ОПК-5.1 ОПК-6.1 ОПК-6.2 ОПК-9.1 ОПК-9.2 ОПК-9.3 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.6
Раздел 2. Стационар (специализированное отделение/отдел)	6	324	-
<p>2.1 Установление/исключение наличия (диагностика) наследственного/врождённого заболевания и ведение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями под руководством врача отделения/руководителя практики:</p> <ul style="list-style-type: none"> – провести сбор жалоб, анамнеза жизни, анамнеза заболевания, семейного анамнеза, проанализировать полученную информацию; – составить родословную, провести генеалогический анализ; – провести визуальный осмотр, в т.ч. выявление микроаномалий развития; – провести физикальное обследование (пальпацию, перкуссию, аускультацию), в т.ч. выявление признаков соединительно-тканной дисплазии и др.; – провести первичные диагностические манипуляции: <ul style="list-style-type: none"> • антропометрия (измерение роста на горизонтальном и вертикальном ростомере; взвешивание; измерение окружности головы и груди); • оценка физического развития по центильным и сигмальным таблицам; • расчёт индекса массы тела (ИМТ); • оценка полового развития подростка; • подсчет частоты пульса и дыхания, термометрия; • пульсоксиметрия; • измерение артериального давления на периферических артериях (на верхних и нижних конечностях); – интерпретировать полученные данные клинического осмотра, в том числе результаты диагностических манипуляций; – определить клинические симптомы и синдромы (в т.ч. провести синдромологический анализ, в т.ч. с использованием профессиональных баз данных); – составить план обследования, провести подготовку к лабораторному и инструментальному обследованию; – интерпретировать результаты клинических лабораторных исследований; – интерпретировать результаты инструментального обследования пациентов; 	6	324	УК-1.1 УК-1.2 УК-3.1 УК-3.2 УК-3.3 УК-4.1 УК-4.2 УК-4.3 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-4.3 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-7.1 ОПК-7.2 ОПК-8.1 ОПК-8.2 ОПК-8.3 ОПК-9.3 ОПК-10.2 ОПК-10.3 ОПК-11.1 ОПК-11.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.7 ПК-2.1 ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-2.4

<ul style="list-style-type: none"> – интерпретировать результаты генетических исследований, в т.ч. с использованием профессиональных баз данных; – обосновывать направление пациента с наследственным и/или врожденным заболеванием к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний; – интерпретировать заключения, полученные от врачей-специалистов, и использовать полученные данные с целью установления/исключения диагноза наследственного заболевания; – провести комплексный анализ полученных данных и дифференциальную диагностику; – обосновать и поставить диагноз в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); – разработать план лечения пациента; – назначить патогенетическую или этиотропную терапию: • осуществить выбор препарата, рассчитать дозу, назначить кратность и оптимальный способ введения; • назначить диетотерапию и произвести расчет питания; • назначить препараты для коррекции метаболического криза – провести диагностику неотложных состояний и оказать медицинскую помощь; – осуществить динамическое наблюдение за пациентом, находящимся на стационарном лечении; – проанализировать динамику заболевания на фоне проводимого лечения с целью коррекции терапии; – определить медицинские показания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, составить индивидуальный план реабилитационных мероприятий; – определить признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями, требующие проведения медицинской экспертизы; – оформить листок нетрудоспособности; – провести работу по информированию пациента/родителей (или законных представителей) пациента о характере заболевания, провоцирующих факторах и возможных осложнениях, о существующих общественных организациях, работающих с конкретной группой пациентов; – провести работу по санитарно-гигиеническому просвещению пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – оказать неотложную помощь; – обосновать необходимость проведения врачебного консилиума; – работать в мультидисциплинарной команде; – дежурить в стационаре и передать сведения о пациентах, находящихся под наблюдением во время дежурства; – участвовать в ежедневных и еженедельных врачебных конференциях; – участвовать в обходах и консилиумах профессоров и доцентов; – докладывать на клиническом обходе, врачебных конференциях, врачебном консилиуме, о динамике течения заболевания, результатах обследования и лечения, нестандартных случаях 			
<p>2.3 Ведение медицинской документации</p> <ul style="list-style-type: none"> – изучить принципы работы и возможности работы Единой медицинской информационно-аналитической системы (ЕМИАС); 			

<ul style="list-style-type: none"> – изучить принципы оформления истории болезни стационарного больного, выписки из истории болезни, формы статистической отчетности; – освоить принципы формулировки диагноза согласно МКБ; – изучить принципы сбора данных и ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития; – изучить принципы анализа медико-статистической информации 			
Раздел 3. Поликлиника (медико-генетическая консультация/кабинет(МГК))	2	108	
<p>3.1 Медико-генетическое консультирование под руководством врача МГК/руководителя практики</p> <ul style="list-style-type: none"> – провести сбор жалоб, анамнеза (жизни, заболевания, семейного), проанализировать полученную информацию; – составить родословную, провести генеалогический анализ; – провести визуальный осмотр, в т.ч. выявление микроаномалий развития; – провести физикальное обследование (пальпацию, перкуссию, аускультацию), в т.ч. выявление признаков соединительно-тканной дисплазии и др.; – провести первичные диагностические манипуляции: <ul style="list-style-type: none"> • антропометрия (измерение роста на горизонтальном и вертикальном ростомере; взвешивание; измерение окружности головы и груди); • оценка физического развития по центильным и сигмальным таблицам; • расчёт индекса массы тела (ИМТ); • оценка полового развития подростка; • подсчет частоты пульса и дыхания, термометрия; • измерение артериального давления на периферических артериях (на верхних и нижних конечностях); – интерпретировать полученные данные клинического осмотра, в том числе результаты диагностических манипуляций; – определить клинические симптомы и синдромы (в т.ч. провести синдромологический анализ, в т.ч. с использованием профессиональных баз данных); – составить план обследования, информировать пациента об особенностях подготовки к лабораторному и инструментальному обследованию; – интерпретировать результаты клинических лабораторных исследований; – интерпретировать результаты инструментального обследования пациентов; – интерпретировать результаты генетических исследований, в т.ч. с использованием профессиональных баз данных; – обосновывать направление к врачам-специалистам пациента с предположительно/установленным наследственным и/или врожденным заболеванием при наличии медицинских показаний; – интерпретировать заключения, полученные от врачей-специалистов, и использовать полученные данные с целью установления/исключения диагноза наследственного заболевания; – провести комплексный анализ полученных данных и дифференциальную диагностику; – обосновать и поставить предварительный/окончательный диагноз в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); – разработать план лечения пациента; – назначить патогенетическую или этиотропную терапию; 	2	108	<ul style="list-style-type: none"> УК-1.1 УК-1.2 УК-3.1 УК-3.2 УК-3.3 УК-4.1 УК-4.2 УК-4.3 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-4.3 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-6.1 ОПК-6.2 ОПК-7.1 ОПК-7.2 ОПК-8.1 ОПК-8.2 ОПК-8.3 ОПК-9.1 ОПК-9.2 ОПК-9.3 ОПК-10.2 ОПК-10.3 ОПК-11.1 ОПК-11.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ПК-2.1 ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-2.4

<ul style="list-style-type: none"> • осуществить выбор препарата, рассчитать дозу, назначить кратность и оптимальный способ введения; • назначить диетотерапию и произвести расчет питания; • назначить препараты для коррекции метаболического криза – провести диагностику неотложных состояний и оказать медицинскую помощь; – составить план диспансерного наблюдения и осуществить динамическое наблюдение за пациентом, находящимся на амбулаторном лечении; – проанализировать динамику заболевания на фоне проводимого лечения с целью коррекции терапии; – определить медицинские показания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, составить индивидуальный план реабилитационных мероприятий; – определить признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями, требующие проведения медицинской экспертизы; – оформить листок нетрудоспособности; – рассчитать и дать оценку генетического риска для потомства разных категорий консультирующихся и разработать план мероприятий по снижению риска; – провести и проконтролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний; – провести работу по информированию пациента/родителей (или законных представителей) пациента о характере заболевания, провоцирующих факторах и возможных осложнениях, о существующих общественных организациях, работающих с конкретной группой пациентов; – провести работу по санитарно-гигиеническому просвещению пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – оказать неотложную помощь; – обосновать необходимость проведения врачебного консилиума; – работать в мультидисциплинарной команде; – участвовать в еженедельных врачебных конференциях, представлять (докладывать) нестандартные случаи. 			
<p>3.2 Ведение медицинской документации</p> <ul style="list-style-type: none"> – изучить принципы работы и возможности работы Единой медицинской информационно-аналитической системы (ЕМИАС) или иных аналогичных информационно-аналитических систем; – изучить принципы оформления медико-генетической карты, направлений на исследования, заключения по проведённой консультации, форм статистической отчетности; – освоить принципы формулировки диагноза согласно МКБ; – изучить принципы сбора данных и ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития; – изучить принципы анализа медико-статистической информации. 			
Семестр 3	19	1026	
Раздел 1. Стационар (специализированное отделение/отдел)	11	594	

<p>1.1 Установление/исключение наличия (диагностика) наследственного/врождённого заболевания и ведение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями под руководством врача отделения/руководителя практики:</p> <ul style="list-style-type: none"> – провести сбор жалоб, анамнеза жизни, анамнеза заболевания, семейного анамнеза, проанализировать полученную информацию; – составить родословную, провести генеалогический анализ; – провести визуальный осмотр, в т.ч. выявление микроаномалий развития; – провести физикальное обследование (пальпацию, перкуссию, аускультацию), в т.ч. выявление признаков соединительно-тканной дисплазии и др.; – провести первичные диагностические манипуляции: <ul style="list-style-type: none"> • антропометрия (измерение роста на горизонтальном и вертикальном ростомере; взвешивание; измерение окружности головы и груди); • оценка физического развития по центильным и сигмальным таблицам; • расчёт индекса массы тела (ИМТ); • оценка полового развития подростка; • подсчет частоты пульса и дыхания, термометрия; • пульсоксиметрия; • измерение артериального давления на периферических артериях (на верхних и нижних конечностях); – интерпретировать полученные данные клинического осмотра, в том числе результаты диагностических манипуляций; – определить клинические симптомы и синдромы (в т.ч. провести синдромологический анализ, в т.ч. с использованием профессиональных баз данных); – составить план обследования, провести подготовку к лабораторному и инструментальному обследованию; – интерпретировать результаты клинических лабораторных исследований; – интерпретировать результаты инструментального обследования пациентов; – интерпретировать результаты генетических исследований, в т.ч. с использованием профессиональных баз данных; – обосновывать направление пациента с наследственным и/или врождённым заболеванием к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний; – интерпретировать заключения, полученные от врачей-специалистов, и использовать полученные данные с целью установления/исключения диагноза наследственного заболевания; – провести комплексный анализ полученных данных и дифференциальную диагностику; – обосновать и поставить диагноз в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); – разработать план лечения пациента; – назначить патогенетическую или этиотропную терапию: <ul style="list-style-type: none"> • осуществить выбор препарата, рассчитать дозу, назначить кратность и оптимальный способ введения; • назначить диетотерапию и произвести расчет питания; • назначить препараты для коррекции метаболического криза – провести диагностику неотложных состояний и оказать медицинскую помощь; – осуществить динамическое наблюдение за пациентом, находящимся на стационарном лечении; – проанализировать динамику заболевания на фоне проводимого лечения с целью коррекции терапии; 	11	594	<ul style="list-style-type: none"> УК-1.1 УК-1.2 УК-3.1 УК-3.2 УК-3.3 УК-4.1 УК-4.2 УК-4.3 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-4.3 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-7.1 ОПК-7.2 ОПК-8.1 ОПК-8.2 ОПК-8.3 ОПК-9.3 ОПК-10.2 ОПК-10.3 ОПК-11.1 ОПК-11.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.7 ПК-2.1 ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-2.4
--	----	-----	---

<ul style="list-style-type: none"> – определить медицинские показания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, составить индивидуальный план реабилитационных мероприятий; – определить признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями, требующие проведения медицинской экспертизы; – оформить листок нетрудоспособности; – провести работу по информированию пациента/родителей (или законных представителей) пациента о характере заболевания, провоцирующих факторах и возможных осложнениях, о существующих общественных организациях, работающих с конкретной группой пациентов; – провести работу по санитарно-гигиеническому просвещению пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – оказать неотложную помощь; – обосновать необходимость проведения врачебного консилиума; – работать в мультидисциплинарной команде; – дежурить в стационаре и передать сведения о пациентах, находящихся под наблюдением во время дежурства; – участвовать в ежедневных и еженедельных врачебных конференциях; – участвовать в обходах и консилиумах профессоров и доцентов; <p>докладывать на клиническом обходе, врачебных конференциях, врачебном консилиуме, о динамике течения заболевания, результатах обследования и лечения, нестандартных случаях</p>			
<p>1.2 Ведение медицинской документации</p> <ul style="list-style-type: none"> – работать в Единой медицинской информационно-аналитической системе (ЕМИАС); – оформлять историю болезни стационарного больного, выписку из истории болезни, форму статистической отчетности; – формулировать диагноз согласно действующей МКБ; – предоставлять данные для ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям и мониторинга врожденных пороков развития; – провести анализ медико-статистической информации 			
<p>Раздел 2. Поликлиника (медико-генетическая консультация/кабинет (МГК))</p>	8	432	
<p>2.1 Медико-генетическое консультирование под руководством врача МГК/руководителя практики</p> <ul style="list-style-type: none"> – провести сбор жалоб, анамнеза (жизни, заболевания, семейного), проанализировать полученную информацию; – составить родословную, провести генеалогический анализ; – провести визуальный осмотр, в т.ч. выявление микроаномалий развития; – провести физикальное обследование (пальпацию, перкуссию, аускультацию), в т.ч. выявление признаков соединительно-тканной дисплазии и др.; – провести первичные диагностические манипуляции: <ul style="list-style-type: none"> • антропометрия (измерение роста на горизонтальном и вертикальном ростомере; взвешивание; измерение окружности головы и груди); • оценка физического развития по центильным и сигмальным таблицам; • расчёт индекса массы тела (ИМТ); 	8	432	<ul style="list-style-type: none"> УК-1.1 УК-1.2 УК-3.1 УК-3.2 УК-3.3 УК-4.1 УК-4.2 УК-4.3 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-4.3 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-6.1 ОПК-6.2 ОПК-7.1 ОПК-7.2

<ul style="list-style-type: none"> • оценка полового развития подростка; • подсчет частоты пульса и дыхания, термометрия; • измерение артериального давления на периферических артериях (на верхних и нижних конечностях); – интерпретировать полученные данные клинического осмотра, в том числе результаты диагностических манипуляций; – определить клинические симптомы и синдромы (в т.ч. провести синдромологический анализ, в т.ч. с использованием профессиональных баз данных); – составить план обследования, информировать пациента об особенностях подготовки к лабораторному и инструментальному обследованию; – интерпретировать результаты клинических лабораторных исследований; – интерпретировать результаты инструментального обследования пациентов; – интерпретировать результаты генетических исследований, в т.ч. с использованием профессиональных баз данных; – обосновывать направление к врачам-специалистам пациента с предположительно/установленным наследственным и/или врожденным заболеванием при наличии медицинских показаний; – интерпретировать заключения, полученные от врачей-специалистов, и использовать полученные данные с целью установления/исключения диагноза наследственного заболевания; – провести комплексный анализ полученных данных и дифференциальную диагностику; – обосновать и поставить предварительный/окончательный диагноз в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); – разработать план лечения пациента; – назначить патогенетическую или этиотропную терапию: • осуществить выбор препарата, рассчитать дозу, назначить кратность и оптимальный способ введения; • назначить диетотерапию и произвести расчет питания; • назначить препараты для коррекции метаболического криза – провести диагностику неотложных состояний и оказать медицинскую помощь; – составить план диспансерного наблюдения и осуществить динамическое наблюдение за пациентом, находящимся на амбулаторном лечении; – проанализировать динамику заболевания на фоне проводимого лечения с целью коррекции терапии; – определить медицинские показания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, составить индивидуальный план реабилитационных мероприятий; – определить признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями, требующие проведения медицинской экспертизы; – оформить листок нетрудоспособности; – рассчитать и дать оценку генетического риска для потомства разных категорий консультирующихся и разработать план мероприятий по снижению риска; – провести и проконтролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний; – провести работу по информированию пациента/родителей (или законных представителей) пациента о характере заболевания, провоцирующих факторах и возможных осложнениях, о существующих общественных организациях, работающих с конкретной группой пациентов; 			<p>ОПК-8.1 ОПК-8.2 ОПК-8.3 ОПК-9.1 ОПК-9.2 ОПК-9.3 ОПК-10.2 ОПК-10.3 ОПК-11.1 ОПК-11.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ПК-2.1 ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-2.4</p>
---	--	--	---

<ul style="list-style-type: none"> – провести работу по санитарно-гигиеническому просвещению пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – оказать неотложную помощь; – обосновать необходимость проведения врачебного консилиума; – работать в мультидисциплинарной команде; – участвовать в еженедельных врачебных конференциях, представлять (докладывать) нестандартные случаи. 			
<p>2.2 Ведение медицинской документации</p> <ul style="list-style-type: none"> – работать в Единой медицинской информационно-аналитической системе (ЕМИАС) или иных аналогичных информационно-аналитических систем; – оформлять медико-генетическую карту, направления на исследования и к специалистам, заключения по проведенной консультации, форм статистической отчетности; – формулировать диагноз согласно действующей МКБ; – изучить принципы сбора данных и ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниями; – осуществлять сбор данных и ведение регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития; – провести анализ медико-статистической информации 			
Семестр 4	17	918	
Раздел 1. Стационар (специализированное отделение/отдел)	11	594	
<p>1.1 Установление/исключение наличия (диагностика) наследственного/врожденного заболевания и ведение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями под руководством врача отделения/руководителя практики:</p> <ul style="list-style-type: none"> – провести сбор жалоб, анамнеза жизни, анамнеза заболевания, семейного анамнеза, проанализировать полученную информацию; – составить родословную, провести генеалогический анализ; – провести визуальный осмотр, в т.ч. выявление микроаномалий развития; – провести физикальное обследование (пальпацию, перкуссию, аускультацию), в т.ч. выявление признаков соединительно-тканной дисплазии и др.; – провести первичные диагностические манипуляции: <ul style="list-style-type: none"> • антропометрия (измерение роста на горизонтальном и вертикальном ростомере; взвешивание; измерение окружности головы и груди); • оценка физического развития по центильным и сигмальным таблицам; • расчёт индекса массы тела (ИМТ); • оценка полового развития подростка; • подсчет частоты пульса и дыхания, термометрия; • пульсоксиметрия; • измерение артериального давления на периферических артериях (на верхних и нижних конечностях); – интерпретировать полученные данные клинического осмотра, в том числе результаты диагностических манипуляций; – определить клинические симптомы и синдромы (в т.ч. провести синдромологический анализ, в т.ч. с использованием профессиональных баз данных); 	11	594	<ul style="list-style-type: none"> УК-1.1 УК-1.2 УК-3.1 УК-3.2 УК-3.3 УК-4.1 УК-4.2 УК-4.3 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-4.3 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-7.1 ОПК-7.2 ОПК-8.1 ОПК-8.2 ОПК-8.3 ОПК-9.3 ОПК-10.2 ОПК-10.3 ОПК-11.1 ОПК-11.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.7 ПК-2.1

<ul style="list-style-type: none"> – составить план обследования, провести подготовку к лабораторному и инструментальному обследованию; – интерпретировать результаты клинических лабораторных исследований; – интерпретировать результаты инструментального обследования пациентов; – интерпретировать результаты генетических исследований, в т.ч. с использованием профессиональных баз данных; – обосновывать направление пациента с наследственным и/или врождённым заболеванием к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний; – интерпретировать заключения, полученные от врачей-специалистов, и использовать полученные данные с целью установления/исключения диагноза наследственного заболевания; – провести комплексный анализ полученных данных и дифференциальную диагностику; – обосновать и поставить диагноз в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); – разработать план лечения пациента; – назначить патогенетическую или этиотропную терапию: • осуществить выбор препарата, рассчитать дозу, назначить кратность и оптимальный способ введения; • назначить диетотерапию и произвести расчет питания; • назначить препараты для коррекции метаболического криза – провести диагностику неотложных состояний и оказать медицинскую помощь; – осуществить динамическое наблюдение за пациентом, находящимся на стационарном лечении; – проанализировать динамику заболевания на фоне проводимого лечения с целью коррекции терапии; – определить медицинские показания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, составить индивидуальный план реабилитационных мероприятий; – определить признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями, требующие проведения медицинской экспертизы; – оформить листок нетрудоспособности; – провести работу по информированию пациента/родителей (или законных представителей) пациента о характере заболевания, провоцирующих факторах и возможных осложнениях, о существующих общественных организациях, работающих с конкретной группой пациентов; – провести работу по санитарно-гигиеническому просвещению пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – оказать неотложную помощь; – обосновать необходимость проведения врачебного консилиума; – работать в мультидисциплинарной команде; – дежурить в стационаре и передать сведения о пациентах, находящихся под наблюдением во время дежурства; – участвовать в ежедневных и еженедельных врачебных конференциях; – участвовать в обходах и консилиумах профессоров и доцентов; – докладывать на клиническом обходе, врачебных конференциях, врачебном консилиуме, о динамике течения 			<p>ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-2.4</p>
---	--	--	-------------------------------------

заболевания, результатах обследования и лечения, нестандартных случаях			
<p>1.2 Ведение медицинской документации</p> <ul style="list-style-type: none"> – работать и в Единой медицинской информационно-аналитической системе (ЕМИАС); – оформлять историю болезни стационарного больного, выписку из истории болезни, форму статистической отчетности; – формулировать диагноз согласно действующей МКБ – предоставлять данные для ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям и мониторинга врожденных пороков развития; – провести анализ медико-статистической информации 			
Раздел 2. Поликлиника (медико-генетическая консультация/кабинет (МГК))	6	324	
<p>2.1 Медико-генетическое консультирование под руководством врача МГК/руководителя практики</p> <ul style="list-style-type: none"> – провести сбор жалоб, анамнеза (жизни, заболевания, семейного), проанализировать полученную информацию; – составить родословную, провести генеалогический анализ; – провести визуальный осмотр, в т.ч. выявление микроаномалий развития; – провести физикальное обследование (пальпацию, перкуссию, аускультацию), в т.ч. выявление признаков соединительно-тканной дисплазии и др.; – провести первичные диагностические манипуляции: <ul style="list-style-type: none"> • антропометрия (измерение роста на горизонтальном и вертикальном ростомере; взвешивание; измерение окружности головы и груди); • оценка физического развития по центильным и сигмальным таблицам; • расчёт индекса массы тела (ИМТ); • оценка полового развития подростка; • подсчет частоты пульса и дыхания, термометрия; • измерение артериального давления на периферических артериях (на верхних и нижних конечностях); – интерпретировать полученные данные клинического осмотра, в том числе результаты диагностических манипуляций; – определить клинические симптомы и синдромы (в т.ч. провести синдромологический анализ, в т.ч. с использованием профессиональных баз данных); – составить план обследования, информировать пациента об особенностях подготовки к лабораторному и инструментальному обследованию; – интерпретировать результаты клинических лабораторных исследований; – интерпретировать результаты инструментального обследования пациентов; – интерпретировать результаты генетических исследований, в т.ч. с использованием профессиональных баз данных; – обосновывать направление к врачам-специалистам пациента с предположительно/установленным наследственным и/или врожденным заболеванием при наличии медицинских показаний; – интерпретировать заключения, полученные от врачей-специалистов, и использовать полученные данные с целью установления/исключения диагноза наследственного заболевания; – провести комплексный анализ полученных данных и дифференциальную диагностику; 	6	324	<p>УК-1.1 УК-1.2 УК-3.1 УК-3.2 УК-3.3 УК-4.1 УК-4.2 УК-4.3 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-4.3 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-6.1 ОПК-6.2 ОПК-7.1 ОПК-7.2 ОПК-8.1 ОПК-8.2 ОПК-8.3 ОПК-9.1 ОПК-9.2 ОПК-9.3 ОПК-10.2 ОПК-10.3 ОПК-11.1 ОПК-11.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ПК-2.1 ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-2.4</p>

<ul style="list-style-type: none"> – обосновать и поставить предварительный/окончательный диагноз в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); – разработать план лечения пациента; – назначить патогенетическую или этиотропную терапию: • осуществить выбор препарата, рассчитать дозу, назначить кратность и оптимальный способ введения; • назначить диетотерапию и произвести расчет питания; • назначить препараты для коррекции метаболического криза – провести диагностику неотложных состояний и оказать медицинскую помощь; – составить план диспансерного наблюдения и осуществить динамическое наблюдение за пациентом, находящимся на амбулаторном лечении; – проанализировать динамику заболевания на фоне проводимого лечения с целью коррекции терапии; – определить медицинские показания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, составить индивидуальный план реабилитационных мероприятий; – определить признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями, требующие проведения медицинской экспертизы; – оформить листок нетрудоспособности; – рассчитать и дать оценку генетического риска для потомства разных категорий консультирующихся и разработать план мероприятий по снижению риска; – провести и проконтролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний; – провести работу по информированию пациента/родителей (или законных представителей) пациента о характере заболевания, провоцирующих факторах и возможных осложнениях, о существующих общественных организациях, работающих с конкретной группой пациентов; – провести работу по санитарно-гигиеническому просвещению пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – оказать неотложную помощь; – обосновать необходимость проведения врачебного консилиума; – работать в мультидисциплинарной команде; – участвовать в еженедельных врачебных конференциях, представлять (докладывать) нестандартные случаи 			
<p>2.2 Ведение медицинской документации</p> <ul style="list-style-type: none"> – работать в Единой медицинской информационно-аналитической системе (ЕМИАС) или иных аналогичных информационно-аналитических систем; – оформлять медико-генетическую карту, направления на исследования и к специалистам, заключения по проведенной консультации, форм статистической отчетности; – формулировать диагноз согласно действующей МКБ; – изучить принципы сбора данных и ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям; – осуществить сбор данных и ведение регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития; – провести анализ медико-статистической информации 			

Форма проведения практики: концентрированная.

Клиническая практика является разделом программы ординатуры и представляет собой вид учебной работы, непосредственно ориентированной на практическую подготовку обучающихся в соответствии с видом(ами) деятельности, на который направлена программа ординатуры.

Практическая подготовка осуществляется на базе медицинской организации, судебно-экспертного учреждения или иной организации, осуществляющей деятельность в сфере охраны здоровья граждан в Российской Федерации на основании договора (далее вместе – клиническая база).

Обучающиеся в период прохождения практики:

- ведут дневники практики;
- соблюдают правила внутреннего трудового распорядка;
- соблюдают правила охраны труда, техники безопасности, в т.ч. пожарной;
- готовят отчет о прохождении практики.

В процессе прохождения практики обучающийся руководствуется данной программой производственной практики.

3. Формы отчетности по практике

Комплект отчетных документов по практике на каждого обучающегося включает:

- дневник практики;
- характеристика на обучающегося, содержащая сведения об уровне освоения обучающимся профессиональных компетенций в период прохождения практики;
- отчет о прохождении практики.

Оценивание практики осуществляется в ходе:

–текущего контроля успеваемости, который проводится ответственным работником за проведение практической подготовки по итогам выполнения отдельных видов работ или разделов в целом, в виде разбора клинических случаев и оценки практических навыков, выполненных в рамках решения конкретной профессиональной задачи, о чем делается соответствующая отметка в дневнике практики;

–промежуточной аттестации, которая проводится руководителем практической подготовки от Университета в период, предусмотренный календарным учебным графиком.

Промежуточная аттестация проводится в форме защиты отчета о прохождении практики. При выставлении оценки учитывается характеристика на обучающегося.

Форма промежуточной аттестации установлена учебным планом.

Оценка о прохождении практики выставляется в аттестационный лист (зачетную ведомость).

4. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по практике

Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по итогам прохождения практики представлены в Приложении 1 и являются неотъемлемой частью настоящей программы.

5. Учебно-методическое обеспечение практики

Таблица 3

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы	Количество экземпляров
1.	Клиническая генетика [Электронный ресурс]: [учеб. для высш. проф. образования] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 592 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/I/SBN9785970458600.html
2.	Генетика и эволюция: словарь- справочник / авт. - сост. Белецкая Е. Я. - 3-е изд., стер. - Москва: ФЛИНТА, 2020. - 108 с. - ISBN 978-5-9765-2188-9. - Текст : электронный	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/I/SBN97859765218891.html
3.	Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/I/SBN9785970449813.html
4.	Медицинская генетика: национальное руководство/ под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-8557-6	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/I/SBN9785970485576.html
5.	Неонатальный скрининг: национальное руководство / под ред. С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 360 с. - ISBN 978-5-9704-8320-6	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/I/SBN9785970483206.html
6.	Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/G/LR005632.html
7.	Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва: Литтерра, 2025. - 400 с. - ISBN 978-5-4235-0476-2	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/I/SBN9785423504762.html
8.	Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы: руководство для врачей / под ред. А. И. Карпищенко. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 976 с. - ISBN 978-5-9704-6690-2, DOI: 10.33029/9704-6690-2-MLD-2023-1-976	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/I/SBN9785970466902.html
9.	Генетика и право: монография / И. В. Фролов, Л. А. Новоселова, А. А. Троицкая и др.; отв. ред. Е. Б. Лаутс. - Москва: Статут, 2023. - 228 с. (Труды Юридического факультета: кн. 17) - ISBN 978-5-8354-1931-9.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/I/SBN9785835419319.html
10.	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-5930-0.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/I/SBN9785970459300.html
11.	Социально значимые заболевания в терапевтической практике. Стандарты раннего выявления и профилактики: руководство для врачей / А. Г. Обрезан, Е. К. Сережина, А. А. Обрезан. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. Глава 2. Профилактические скрининговые и диспансерные мероприятия в пренатальном периоде - 544 с. - ISBN 978-5-9704-7557-7, DOI: 10.33029/9704-7557-7-2023-1-544.	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/I/SBN9785970475577.html

12.	Психология, медицинская этика и деонтология: учеб. пособие / Э. А. Доценко, Т. Ю. Крестьянинова, М. В. Шолкова. - Минск: РИПО, 2024. - 282 с. - ISBN 978-985-895-184-9	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/I/SBN9789858951849.html
13.	Паллиативная медицинская помощь взрослым и детям: учебник / под ред. Н. В. Орловой, Л. И. Ильенко, Е. С. Сахаровой. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7394-8, DOI: 10.33029/9704-7394-8-PCAC-2023-1-592	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/I/SBN9785970473948.html
14.	Гены [Текст] / Б. Льюин; пер.: И. А. Кофиади и др.; под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва: БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - 896 с.: ил. - (Лучший зарубежный учебник). - Пер. 9-го англ. изд. - Пер. изд.: Genes IX / W. Lewin. Boston etc. : Jones and Bartlett publ	5
15.	Аномалии развития органов и частей тела человека [Текст]: [учебное пособие для медицинских вузов] / О. В. Калмин, О. А. Калмина. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2016. - 591 с. : ил. - (Высшее медицинское образование).	5
16.	Математические аспекты генетики / А. Н. Волобуев, И. Л. Давыдкин, А. В. Колсанов, Д. А. Кудлай. [Электронный ресурс] – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 176 с– Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	Удаленный доступ https://www.studentlibrary.ru/book/I/SBN9785970458907.html

6. Материально-техническое обеспечение практики

При прохождении практики (части практики) в Университете обучающиеся обеспечиваются материально-техническим оборудованием и библиотечным фондом Университета. Каждый обучающийся имеет доступ к компьютерным технологиям, мультимедийному оборудованию, медицинской документации (медицинские карты пациентов, в том числе электронные, отчеты, медико-статистические данные, учебные презентации), манекенам во время проведения симуляционного курса.

**ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО ПРОИЗВОДСТВЕННОЙ ПРАКТИКЕ
«КЛИНИЧЕСКАЯ ПРАКТИКА»**

Специальность
31.08.30 Генетика

Направленность (профиль) программы
Генетика

Уровень высшего образования
подготовка кадров высшей квалификации

Москва, 2025 г.

1. Перечень компетенций, формируемых в ходе прохождения практики

Таблица 1

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения в ходе прохождения практики	
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте		
УК-1.1 Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Профессиональные источники информации; – Методологию поиска, сбора и обработки информации; – Критерии оценки надежности профессиональных источников информации
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Пользоваться профессиональными источниками информации; – Проводить анализ источников, выделяя надежные и высококачественные источники информации; – Анализировать и критически оценивать полученную информацию
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками поиска, отбора и оценки полученной информации; – Методами обработки информации
УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Методы оценки возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте; – Сформулировать проблему, выделить ключевые цели и задачи по ее решению; – Обобщать и использовать полученные данные
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Методами и способами применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте; – Навыками планирования и осуществления своей профессиональной деятельности
УК-3. Способен руководить работой команды врачей, среднего и младшего медицинского персонала, организовывать процесс оказания медицинской помощи населению		
УК-3.1 Разрабатывает командную стратегию для достижения целей организации	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Принципы подбора эффективной команды; – Основные условия эффективной командной работы; – Принципы работы в мультидисциплинарной команде
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Вырабатывать стратегию сотрудничества;
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Разными видами коммуникации (учебная, деловая, неформальная и др.); – Опытном участии в разработке стратегии командной работы; – Навыком работы в мультидисциплинарной команде
УК-3.2 Организует и руководит работой команды для достижения поставленной цели	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Профессиональные и должностные обязанности врача-генетика, среднего и младшего медицинского персонала; – Информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, инфекционной и противопожарной безопасности; – Организовывать работу команды для достижения поставленной цели; – Брать на себя ответственность за работу подчиненных, за результат выполнения заданий;
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками эффективного взаимодействия с другими членами команды, в том числе навыками обмена информацией, знаниями и опытом; – Навыком организации рабочего места с соблюдением требований охраны труда, инфекционной и противопожарной безопасности;

		– Навыком применения информационно-коммуникационных технологий в профессиональной деятельности
УК-3.3 Демонстрирует лидерские качества в процессе управления командным взаимодействием в решении поставленных целей	Знать	– Основные теории лидерства и стили руководства; – Факторы эффективности использования стратегии сотрудничества для достижения поставленной цели
	Уметь	– Определять свою роль в команде; – Участвовать в обмене информацией и опытом с другими членами команды; – Представлять результаты работы команды
	Владеть	– Навыками социального взаимодействия в процессе обмена информацией и проведения презентации результатов работы команды; – Навыками руководства работниками;
УК-4. Способен выстраивать взаимодействие в рамках своей профессиональной деятельности		
УК-4.1 Выбирает и использует стиль профессионального общения при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками	Знать	– Принципы построения устного и письменного высказывания; – Принципы коммуникации в профессиональной этике; – Источники, причины, виды и способы разрешения конфликтов – Основные понятия: «общение», «взаимодействие», «социальная коммуникация», «конфликт»; – Специфику взаимоотношений «врач - пациент» и «взрослый-ребенок»
	Уметь	– Выстраивать эффективную коммуникацию с коллегами, пациентами и их родственниками в процессе профессионального взаимодействия; – Применять полученные знания и навыки коммуникативного общения в практической деятельности; – Находить пути решения противоречий, недовольств и конфликтов между медицинским персоналом и пациентами или их родственниками, возникающих при оказании медицинской помощи – Использовать приемы саморегуляции поведения в процессе межличностного общения
	Владеть	– Коммуникативными навыками необходимыми для реализации задачи делового общения в зависимости от условий и ситуации с целью получения необходимого результата; – Методикой составления суждения в межличностном деловом общении
УК-4.2 Осуществляет ведение документации, деловой переписки с учетом особенностей стилистики официальных и неофициальных писем и социокультурных различий в оформлении корреспонденции	Знать	– Стилистику устных деловых разговоров; – Стилистику официальных и неофициальных писем; – Языковые коммуникативно приемлемые стили делового общения
	Уметь	– Вести медицинскую документацию; – Вести деловую переписку с коллегами, пациентами и их родственниками
	Владеть	– Навыками ведения деловой переписки, учитывая особенности стилистики официальных и неофициальных писем, социокультурные различия в формате корреспонденции; – Навыками ведения документации
УК-4.3 Представляет свою точку зрения при деловом общении и в публичных выступлениях	Знать	– Этикетные дискурсивные формулы и нормы, используемые в устном деловом общении и публичных выступлениях; правила построения речи в зависимости от целей делового общения/ выступления
	Уметь	– Грамотно строить устную речь на русском и иностранном языках в рамках тематики деловой коммуникации; критически анализировать и оценивать собственное устное высказывание и высказывание партнера.
	Владеть	– Навыками ведения публичных выступлений (в т. ч. навыками информирования, аргументирования, убеждения); – Навыками критического анализа и оценки сообщений и выступлений на русском и иностранном языках в рамках деловой профессиональной коммуникации

ОПК-4. Способен проводить клиническую диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания		
ОПК-4.1 Проводит сбор жалоб и анамнеза, генеалогический анализ, физикальный осмотр	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Принципы организации медико-генетической помощи населению; – Законы Российской Федерации и иные нормативно-правовые акты, регламентирующие деятельность учреждений здравоохранения, оказывающих помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Анатомо-физиологические особенности органов и систем в возрастном аспекте; – Методику сбора анамнеза и жалоб у пациентов; – Методику физикального обследования; – Основы генетики человека, терминологию; – Этиологию и патогенез врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни, семейного анамнеза, анамнеза болезни и анализировать полученную информацию; – Проводить физикальное обследование с учетом возраста, выявлять отклонения и оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов; – Оценивать и интерпретировать полученную информацию
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками сбора жалоб, анамнеза жизни, семейного анамнеза, анамнеза болезни и анализа полученной информации; – Навыками проведения физикального осмотра, проведения генеалогического анализа; – Навыками интерпретации полученной информации
ОПК-4.2 Составляет план обследования и направляет пациентов на лабораторные и инструментальные исследования, на консультацию к врачам-специалистам, в стационар	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Методы лабораторных и инструментальных исследований; – Возможности и значение лабораторных и инструментальных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению лабораторных и инструментальных методов обследования; – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Определять показания, обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований; – Определять показания и обосновывать необходимость направления пациентов на консультации к врачам-специалистам
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками составления плана лабораторных и инструментальных исследований; – Навыками определения показаний для назначения лабораторных и инструментальных исследований; – Навыками интерпретации лабораторных и инструментальных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза; – Навыками направления пациентов на консультацию к врачам-специалистам; – Навыками направления пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний
ОПК-4.3 Осуществляет интерпретацию результатов обследований, в том числе генетических исследований и устанавливает диагноз с учетом действующей МКБ	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза, в т.ч. с использованием информационных систем по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК; – Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов; – Устанавливать диагноз с учетом действующей МКБ, уточнять диагноз или опровергать
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками анализа и интерпретации лабораторных и инструментальных обследований, в т.ч. с использованием

		<p>информационных систем по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК;</p> <ul style="list-style-type: none"> – Навыками оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Навыками установления диагноза с учетом действующей МКБ, уточнения диагноза или опровержения
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками анализа и интерпретации лабораторных и инструментальных обследований; – Навыками оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Навыками установления диагноза с учетом действующей МКБ, уточнения диагноза или опровержения
<p>ОПК-5. Способен назначать патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>		
ОПК-5.1 Назначает патогенетическое лечение пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Алгоритмы оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Методы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, медицинские показания и противопоказания, возможные осложнения; – Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением; – Принципы назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Принципы мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга)
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Разрабатывать план лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений; – Назначать лекарственные препараты, немедикаментозное лечение, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений;
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками разработки плана лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений; – Навыками назначения лекарственных препаратов, немедикаментозного лечения, лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом возраста пациента, патогенеза заболевания, клинической картины, тяжести состояния и осложнений – Навыками оказания консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
ОПК-5.2 Контролирует эффективность и безопасность назначенного лечения у пациентов с врожденными и (или)	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Механизм действия лекарственных препаратов, медицинских изделий, немедикаментозной терапии; медицинские показания и медицинские противопоказания к их назначению; побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, вызванные их применением; – Взаимодействия лекарственных препаратов, применяемых при оказании помощи пациентам;

наследственными заболеваниями		<ul style="list-style-type: none"> – Принципы контроля эффективности проводимой патогенетической терапии; – Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Оценивать эффективность проводимого патогенетического лечения; – Осуществлять профилактику осложнений, возникших при лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками оценки динамики клинической симптоматики и данных лабораторно-инструментальных обследований пациентов с учетом проводимой терапии; – Методами оценки эффективности и безопасности проводимого лечения у пациентов; – Навыками анализа комплекса клинико-инструментальных данных для принятия решений по изменению тактики лечения
ОПК-6. Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге		
ОПК-6.1 Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Основные принципы и методологию генеалогического анализа, определения типа наследования нормальных и патологических признаков, оценки вероятности наследования признаков с учетом типа наследования; – Этические и деонтологические аспекты медико-генетического консультирования
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Составлять и анализировать родословную на основе данных семейного анамнеза, в т.ч. данных о проведенных обследованиях пациента и (или) членов его семьи, определять тип наследования; – Рассчитывать вероятность возникновения повторного случая врожденного и (или) наследственного заболевания в семье и давать прогностическую оценку; – Составлять план мероприятий, направленных на предотвращение возникновения случаев врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с нормативными регламентирующими документами; – Оказывать психологическую поддержку пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также другим категориям пациентов, обратившихся за медико-генетической помощью, при принятии решений о проведении диагностических и профилактических мероприятий; – Соблюдать этические и деонтологические принципы при проведении медико-генетического консультирования
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками составления и анализа родословной, установления типа наследования патологии на основе информации, полученной от консультируемого; – Навыками оценки генетического риска; – Навыками составления плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семьях в различных ситуациях в соответствии с нормативными регламентирующими документами; – Навыками консультирования пациента и (или) членов его семьи, и иным категориям консультирующихся, по вопросам возникновения врожденных и (или) наследственных заболеваний, генетическом риске для потомства, по методам диагностики, лечения и профилактики врожденной и (или) наследственной патологии; – Навыками оказания консультативной помощи и эмоциональной поддержки пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также другим категориям пациентов, обратившихся за медико-генетической помощью, при принятии решений о проведении диагностических и профилактических мероприятий

ОПК-6.2 Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Медицинские показания и медицинские противопоказания к применению методов пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Принципы медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных в результате проведения различных программ скрининга
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска по возникновению наследственной патологии у потомства; – Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками проведения медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, по возникновению наследственной патологии у потомства; – Навыками определения медицинских показаний к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания
ОПК-7. Способен проводить и контролировать эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов		
ОПК-7.1 Составляет план мероприятий и направляет к врачам специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Составляющие Международной классификации функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (МКФ); – Нормативно правовые акты, регламентирующие проведение мероприятий медицинской реабилитации; – Основы, методы, медицинские показания и противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Составлять план мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Оценивать необходимость направления к врачам специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Оценивать состояние пациентов и определять показания и противопоказания к проведению реабилитации
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками составления плана мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками оценки необходимости направления к врачам специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Навыками определения показаний к проведению мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения
ОПК-7.2 Проводит и контролирует эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Механизм воздействия мероприятий медицинской реабилитации, осложнения при проведении мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Методы профилактики осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Контролировать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации или абилитации инвалидов
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
ОПК-8. Способен проводить в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинскую экспертизу		

ОПК-8.1 Определяет признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Нормативные правовые акты Российской Федерации, регламентирующие порядки проведения медицинских экспертиз, выдачу листков временной нетрудоспособности; – Признаки временной нетрудоспособности пациента, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи; – Признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками проведения экспертизы временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выдача листков нетрудоспособности
ОПК-8.2 Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы	Знать	– Медицинские показания для направления пациентов для прохождения медико-социальной экспертизы
	Уметь	– Проводить осмотр пациентов, выявлять признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями и определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы
	Владеть	– Навыками осмотра пациентов, выявления признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями и определения медицинских показаний для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы
ОПК-8.3 Готовит необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	– Порядок оформления медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	– Оформлять необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	– Навыками подготовки и оформления необходимой медицинской документации пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для оформления медико-социальной экспертизы в государственных учреждениях медико-социальной экспертизы
ОПК-9. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний		
ОПК-9.1 Назначает и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний, в т.ч. диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Основные принципы, уровни и методы профилактики наследственной и врожденной патологии; – Принципы и группы диспансерного наблюдения; – Методы оценки эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Назначать, контролировать и оценивать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Составлять план диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками назначения и оценки эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний – Навыками диспансерного наблюдения за пациентами с врожденной и (или) наследственной патологией
ОПК-9.2 Осуществляет организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению; – Методы контроля качества и эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственной и врожденной патологии;

заболевания и обследование членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах		<ul style="list-style-type: none"> – Принципы разработки и организации программ скрининга с целью выявления пациентов с высоким риском развития врожденных и (или) наследственных заболеваний – Методы лабораторных и инструментальных исследований и показания к их использованию при обследовании пациентов из групп риска, выявленных при различных программах скрининга
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Разрабатывать программы скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания; – Определять медицинские показания к проведению обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками разработки и проведения программ скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания; – Навыками определения показаний к проведению обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах
ОПК-9.3 Проводит санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Принципы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Основу профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Организовывать и осуществлять санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Консультировать врачей-специалистов по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками организации и проведения санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Навыками консультирования врачей-специалистов по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
ОПК-10. Способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала		
ОПК-10.2 Ведет медицинскую документацию	Знать	– Алгоритм ведения типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях;
	Уметь	– Оформлять медицинскую документацию, контролировать качество ее ведения;
	Владеть	– Навыками оформления медицинской документации
ОПК-10.3 Организует деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала	Знать	– Принципы организации деятельности медицинского персонала
	Уметь	– Организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала
	Владеть	– Навыками организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
ОПК-11. Способен оказывать медицинскую помощь в экстренной и неотложной формах		
ОПК-11.1 Распознаёт состояния, представляющие угрозу жизни пациентов, требующих оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и (или) дыхания; – Методику сбора жалоб и анамнеза у пациентов (их законных представителей); – Методику физикального исследования пациентов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)
	Уметь	– Распознавать состояния, представляющие угрозу жизни пациентов, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме и неотложной;

	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками оценки состояния пациентов, требующего оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме – Навыками распознавания состояний, представляющих угрозу жизни пациентов, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга), требующих оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме
ОПК-11.2 Оказывает медицинскую помощь в экстренной и неотложной форме, в т.ч. с применением лекарственных препаратов и медицинских изделий для оказания медицинской помощи в экстренной форме	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации; – Оказывать медицинскую помощь пациентам в экстренной и неотложной форме при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентов, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга); – Применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной и неотложной форме
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентов, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга) – Навыками применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной и неотложной форме
ПК-1. Способен к оказанию медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"		
ПК-1.1 Проводит диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии – Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Этиологию 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: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация – Терминологию описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека – Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания – Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению – Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания

		<ul style="list-style-type: none"> – Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии – МКБ
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания – 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 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 (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) 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 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 медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и

		<p>(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</p> <ul style="list-style-type: none"> – 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
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Сбором жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания – Проведением физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания – Анализом информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра – Проведением генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания – Составлением плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания – Направлением пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Направлением 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 – Направлением 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 – Оказанием консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний – Установлением диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)
ПК-1.2 Назначает патогенетическое лечение и контролирует его эффективность и безопасность у врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

	<ul style="list-style-type: none"> – Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием орфанных лекарственных препаратов, трансплантации костного мозга и гемопоэтических стволовых клеток, трансплантации внутренних органов (печени, почки, легких) – Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания, медицинские показания и медицинские противопоказания к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Требования асептики и антисептики при проведении диагностических исследований и патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Составлять и обосновывать план лечения пациента с заболеванием и (или) состоянием пищеварительной системы с учетом диагноза, возраста пациента, клинической картины заболевания в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; – Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Назначать лекарственные препараты, в том числе орфанные, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Организовывать наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

		<ul style="list-style-type: none"> – Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Оценивать эффективность и безопасность немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками разработки плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками назначения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Навыками назначения лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками интерпретации и анализ результатов лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам

		<p>оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <ul style="list-style-type: none"> – Навыками назначения немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками оценки эффективности и безопасности немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Навыками профилактики или лечение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Навыками направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения 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 лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
<p>ПК-1.3 Проводит медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге</p>	<p>Знать</p>	<ul style="list-style-type: none"> – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями; – Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования; – Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению; – Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Принципы медицинской этики и деонтологии; – Основы клинической психологии
	<p>Уметь</p>	<ul style="list-style-type: none"> – Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников – Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье – Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными

	<p>заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <ul style="list-style-type: none"> – Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания – Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения – Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах – Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования
Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками проведения генеалогического анализа информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определения типа наследования заболевания в семье – Навыками оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска – Навыками разработки плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи – Навыками разъяснения пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах информации о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику – Навыками оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения – Навыками проведения медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки

		развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
ПК-1.4 Проводит медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Порядок выдачи листков нетрудоспособности; – Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу – Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы – Готовить необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками оформления медицинской документации и листка нетрудоспособности; – Навыками проведения экспертизы временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выдача листков нетрудоспособности – Навыками подготовки необходимой медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Навыками направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности, на медико-социальную экспертизу
ПК-1.5 Проводит и контролирует эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов – Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов – Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов – Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов – Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской

		<p>реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;</p> <ul style="list-style-type: none"> – Международную классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (МКФ)
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения – Разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения – Оценивать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации или абилитации инвалидов – Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками составления плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения – Навыками направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения – Навыками оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
ПК-1.6 Проводит и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний

	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Назначать и осуществлять контроль эффективности 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; – Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах; – Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; – Проводить диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; – Проводить санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; – Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками назначения и контроля эффективности 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 – Навыками организации и проведения скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах – Навыками определения медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах – Навыками осуществления диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями – Навыками проведения санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний

ПК-1.7 Оказывает медицинскую помощь в экстренной форме	Знать	– Медицинские показания для оказания помощи в экстренной форме
	Уметь	– Определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи; – Оказывать медицинскую помощь пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями при экстренных состояниях;
	Владеть	– Навыками оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, которые представляют угрозу жизни пациента
ПК-2. Способен к проведению анализа медико-статистической информации, ведению медицинской документации, организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала		
ПК-2.1 Проводит анализ медико-статистической информации, составляет план работы и отчеты в профессиональной деятельности врача	Знать	– 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 – Основные принципы получения и анализа медико-статистических показателей, содержащихся в информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК – Правила работы в информационных системах, содержащих медико-статистическую информацию по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК
	Уметь	– Составлять план работы и отчет о работе – 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 – Использовать информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК для получения медико-статистических показателей
	Владеть	– Навыками составления плана работы и отчета о своей работе – Навыками сбора и анализа основных медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности, смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития – Навыками анализа медико-статистических показателей, содержащихся в информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК
ПК-2.2 Осуществляет ведение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа	Знать	– Правила оформления медицинской документации в организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа – Информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК (коды и номенклатуры записи)
	Уметь	– Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну; – Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, контролировать качество ее ведения;
	Владеть	– Навыками ведения медицинской документации, в том числе в форме электронного документа – Навыками работы с информационными системами по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК (коды и номенклатуры записи)
ПК-2.3 Организует и контролирует деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала	Знать	– Должностные обязанности медицинских работников в медицинских организациях медико-генетического профиля; – Требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности; – Требования пожарной безопасности, охраны труда, основы личной безопасности и конфликтологии, правила внутреннего трудового распорядка;

	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – Осуществлять контроль выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом; – Соблюдать правила внутреннего трудового распорядка, требования пожарной безопасности, охраны труда; – Проводить работу по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками контроля выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом; – Навыками проведения работ по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности в пределах должностных обязанностей
ПК-2.4 Ведет регистр семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития	Знать	<ul style="list-style-type: none"> – 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; – Правила ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> – 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.
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками ведения регистра семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития

2. Описание критериев и шкал оценивания компетенций

В ходе текущего контроля успеваемости оценивается выполнение работ, соответствующие видам работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью, предусмотренных программой производственной практики. Текущий контроль успеваемости осуществляется ответственным работником за проведение практической подготовки, о чем делается отметка (подпись) в соответствующем столбце дневника практики.

Промежуточная аттестация проводится в период, предусмотренный календарным учебным графиком. Оценивание уровня сформированности компетенций осуществляется в ходе защиты отчета о прохождении практики и ответов на вопросы. При выставлении оценки также учитывается характеристика на обучающегося, содержащая сведения об уровне освоения обучающимся профессиональных компетенций в период прохождения практики.

Обучающиеся оцениваются по четырехбалльной шкале: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно», если учебным планом предусмотрен зачет с оценкой.

Оценка «отлично» – выставляется ординатору, если он глубоко усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его изложил в отчете о прохождении практики и на его защите, умеет связывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами и вопросами, не затрудняется с ответами при видоизменении заданий, умеет принять правильное решение и грамотно его обосновывать, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

Оценка «хорошо» – выставляется ординатору, если он твердо знает программный материал, грамотно и по существу изложил его в отчете о прохождении практики и на его защите, не допускает существенных неточностей в ответе на вопросы, но недостаточно полно раскрывает междисциплинарные связи, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

Оценка «удовлетворительно» – выставляется ординатору, если он имеет поверхностные знания программного материала, не усвоил его деталей, допускает неточности, оперирует недостаточно правильными формулировками, нарушает логическую последовательность в изложении программного материала как в отчете о прохождении практики, так и на его защите, испытывает затруднения при выполнении практических задач, испытывает затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации, не полностью отвечает на вопросы, при помощи наводящих вопросов руководителя практической подготовки, выбор тактики действий возможен в соответствии с ситуацией при помощи наводящих вопросов.

Оценка «неудовлетворительно» – выставляется ординатору, который не знает значительной части программного материала, допускает грубые ошибки как в отчете о прохождении практики, так и на его защите, неуверенно, с большими затруднениями решает практические задачи или не справляется с ними самостоятельно, не владеет комплексной оценкой ситуации, неверно выбирает тактику действий, приводящую к ухудшению ситуации, нарушению безопасности пациента.

Обучающиеся оцениваются по двухбалльной шкале: «зачтено», «не зачтено», если учебным планом предусмотрен зачет.

Оценка «зачтено» – выставляется ординатору, если он глубоко усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его изложил в отчете о прохождении практики и на его защите, умеет связывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами и вопросами, не затрудняется с ответами при видоизменении заданий, умеет принять правильное решение и грамотно его обосновывать, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий. Если допускает незначительные ошибки, то может устранить их самостоятельно, либо при помощи наводящих вопросов экзаменатора.

Оценка «не зачтено» – выставляется ординатору, который не знает значительной части программного материала, допускает грубые ошибки как в отчете о прохождении практики, так и на его защите, неуверенно, с большими затруднениями решает практические задачи или не справляется с ними самостоятельно, не владеет комплексной оценкой ситуации, неверно выбирает тактику действий, приводящую к ухудшению ситуации, нарушению безопасности пациента.

Ординатору, не сдавшему отчет о прохождении практики в установленный календарным учебным графиком период, выставляется оценка «неудовлетворительно» или «не зачтено».

3. Типовые контрольные задания

Примерные варианты оценочных заданий для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

Таблица 2

Раздел	Наименование раздела	Оценочное задание	Код индикатора
Семестр 2			
Раздел 1	Симуляционный курс.		
	1.1 Общепрофессиональные умения и навыки	<p>Контрольное задание:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Назовите основные наиболее просто проверяемые признаки жизни, опишите действия, необходимые для проверки дыхания. 2. Назовите признаки остановки дыхания и кровообращения. 3. Признаки нарушения проходимости верхних дыхательных путей у пострадавшего, вызванное инородным телом. 4. Порядок действий при нарушении проходимости верхних дыхательных путей у пострадавшего, вызванном инородным телом. 5. Перечислите порядок действий и технику выполнения базовой сердечно-легочной реанимации. 6. В каких случаях можно прекратить сердечно-лёгочную реанимацию? 7. Перечислите показания/противопоказания к использованию АНД. 8. Какие действия следует предпринять после появления признаков жизни (нормального дыхания) – опишите технику. 9. Что необходимо сообщить при вызове скорой помощи, кто первый должен закончить разговор? 	<p>УК-3.1 УК-3.2 УК-3.3 УК-4.1 ОПК-11.1 ОПК-11.2 ПК-1.7</p>
	1.2 Специальные профессиональные умения и навыки	<p>Ролевая игра, во время которой обучающийся демонстрирует навыки общения с симулированным пациентом и техники проведения медико-генетического консультирования, которое включает (в зависимости от предложенной ситуации):</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. сбор жалоб и анамнеза, составление родословной, определение типа наследования; 2. составление плана обследования; 3. анализ результатов обследований, в т.ч. генетических, в т.ч. с использованием профессиональных баз данных и ИПДС; 4. формулирование предварительного и окончательного диагноза; 5. назначение патогенетического лечения; 6. составление плана профилактических мероприятий 	<p>УК-4.1 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-4.3 ОПК-5.1 ОПК-6.1 ОПК-6.2 ОПК-9.1 ОПК-9.2 ОПК-9.3 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.6</p>
Раздел 2	Стационар (специализированное отделение/отдел)	<p>Контрольное задание:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Какие документы, в т.ч. в электронной форме Вы заполняли/составляли при прохождении практики? Каковы требования к их содержанию? 2. Опишите принципы работы и возможности работы Единой медицинской 	<p>УК-1.1 УК-1.2 УК-3.1 УК-3.2 УК-3.3 УК-4.1 УК-4.2 УК-4.3</p>

		<p>информационно-аналитической системы (ЕМИАС).</p> <p>3. Какие правила оформления этапного эпикриза в истории болезни пациента?</p> <p>4. Правила оформления листка нетрудоспособности в стационаре.</p> <p>5. Особенности оформления выписного эпикриза в истории болезни пациента.</p> <p>6. Опишите алгоритм первичного осмотра пациента врачом-генетиком в условиях стационара.</p> <p>7. Перечислите принципы лечения пациентов с органическими ацидуриями.</p> <p>8. Опишите алгоритм постановки диагноза.</p> <p>9. Какие профессиональные базы данных Вы используете для интерпретации заключения по хромосомному микроматричному анализу?</p> <p>10. Какие мероприятия необходимы для профилактики метаболического криза?</p> <p>11. Что входит в план реабилитационных мероприятий пациентов с фенилкетонурией?</p> <p>12. Что входит в план реабилитационных мероприятий пациентов с синдромом Вильямса?</p> <p>13. Какие пациентские организации Вы знаете? Информировали ли Вы об их существовании своих пациентов?</p> <p>14. Опишите алгоритм оказания неотложной помощи при метаболическом кризе</p> <p>15. В каких консилиумах по разбору больных вы участвовали по месту прохождения практики?</p> <p>16. Каких больных вы докладывали? (представление клинического случая на отчёте)</p> <p>17. Перечислите требования к докладу на утренних врачебных конференциях.</p>	<p>ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-4.3 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-7.1 ОПК-7.2 ОПК-8.1 ОПК-8.2 ОПК-8.3 ОПК-9.3 ОПК-10.2 ОПК-10.3 ОПК-11.1 ОПК-11.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.7 ПК-2.1 ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-2.4</p>
Раздел 3	Поликлиника (медико-генетическая консультация/кабинет (МГК))	<p>Контрольное задание:</p> <p>1. Какие документы, в т.ч. в электронной форме Вы заполняли/составляли при прохождении практики? Каковы требования к их содержанию?</p> <p>2. С какими информационно-аналитическими системами Вы работали во время практики, опишите их структуру, интегрированы ли они с ЕМИАС?</p> <p>3. Какие правила оформления медико-генетической карты в медико-генетической консультации/кабинете?</p> <p>4. Правила оформления заключения по результатам медико-генетического консультирования.</p> <p>5. Опишите алгоритм медико-генетического консультирования семьи, планирующей беременность/по результатам неонатального скрининга.</p>	<p>УК-1.1 УК-1.2 УК-3.1 УК-3.2 УК-3.3 УК-4.1 УК-4.2 УК-4.3 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-4.3 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-6.1 ОПК-6.2 ОПК-7.1 ОПК-7.2 ОПК-8.1 ОПК-8.2 ОПК-8.3</p>

		<p>6. Опишите алгоритм медико-генетического консультирования семьи с ребёнком, у которого заподозрено наследственное заболевание.</p> <p>7. Опишите методологию синдромологического анализа.</p> <p>8. Основные подходы к терапии при различных формах гиперфенилаланиемии.</p> <p>9. Принципы лечения и диспансерного наблюдения пациентов с болезнью Фабри, методы профилактики.</p> <p>10. Принципы лечения и диспансерного наблюдения пациентов с семейной гиперхолестеринемией, методы профилактики осложнений.</p> <p>11. Какие источники/ номенклатуры/ профессиональные базы данных вы используете для интерпретации заключения по секвенированию экзома/генома?</p> <p>12. Какие лабораторные показатели свидетельствуют об угрозе метаболического криза?</p> <p>13. Что входит в план реабилитационных мероприятий пациентов с синдромом Ди Джорджи?</p> <p>14. Что входит в план реабилитационных мероприятий пациентов с невральной мышечной атрофией?</p> <p>15. Какие пациентские организации Вы знаете? Информировали ли Вы об их существовании своих пациентов?</p> <p>16. Опишите алгоритм оказания неотложной помощи при метаболическом кризе при метилмалоновой ацидурии.</p> <p>17. В каких консилиумах по разбору больных вы участвовали по месту прохождения практики?</p> <p>18. В каких случаях организуют пренатальный консилиум?</p> <p>19. Правила составления и подачи извещения о выявлении ребёнка с врождённым пороком развития</p> <p>20. Основные принципы диспансерного наблюдения пациентов с наследственными/врождёнными заболеваниями</p> <p>21. Какие заболевания включены в расширенный неонатальный скрининг</p> <p>22. Назовите заболевания, при которых устанавливается группа инвалидности (категория "ребенок-инвалид") без срока переосвидетельствования (до достижения возраста 18 лет) при первичном освидетельствовании. Были ли у Вас пациенты с такими заболеваниями, какого возраста.</p> <p>23. Как оценивается степень выраженности стойких нарушений функций организма человека</p>	<p>ОПК-9.1 ОПК-9.2 ОПК-9.3 ОПК-10.2 ОПК-10.3 ОПК-11.1 ОПК-11.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ПК-2.1 ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-2.4</p>
--	--	---	---

		<p>24. Каких больных вы докладывали? (представление клинического случая на отчёте)</p> <p>25. Перечислите требования к докладу на еженедельных врачебных конференциях.</p>	
Семестр 3			
Раздел 1	Стационар (специализированное отделение/отдел)	<p>Контрольное задание:</p> <ol style="list-style-type: none"> Какие электронные документы Вы заполняли/составляли при прохождении практики? Каковы требования к их содержанию? Опишите ваши обязанности на дежурствах. Охарактеризуйте внутреннюю структуру организации – места прохождения практики. Опишите структуру/график рабочего дня в учреждении по месту прохождения практики. Опишите правила сбора анамнеза, составление плана обследования пациента с наличием/подозрением на наличие наследственного заболевания. Опишите алгоритм осмотра пациента с соединительно-тканной дисплазией. Перечислите основные диагностические мероприятия при подозрении на наследственные нарушения обмена веществ. На проведение каких манипуляций пациентом с заполняется информированное согласие? Что включает информированное согласие на генетические исследования? Опишите тактику ведения больных с нарушениями митохондриального β-окисления жирных кислот. Какова роль здорового образа жизни при нарушениях митохондриального β-окисления жирных кислот. Какие методы медицинской реабилитации применяются у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна? Какие виды экстренной и неотложной помощи Вы оказывали во время прохождения практики в стационаре? Какие клинические случаи Вам особенно запомнились? Расскажите про требования к докладу на клинических обходах. Как правильно обосновать необходимость проведения врачебного консилиума? Правила оформления листка нетрудоспособности в стационаре. 	<p>УК-1.1 УК-1.2 УК-3.1 УК-3.2 УК-3.3 УК-4.1 УК-4.2 УК-4.3 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-4.3 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-7.1 ОПК-7.2 ОПК-8.1 ОПК-8.2 ОПК-8.3 ОПК-9.3 ОПК-10.2 ОПК-10.3 ОПК-11.1 ОПК-11.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.7 ПК-2.1 ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-2.4</p>
Раздел 2	Поликлиника (медико-генетическая консультация/кабинет (МГК))	<p>Контрольное задание:</p> <ol style="list-style-type: none"> Какие документы, в т.ч. в электронной форме Вы заполняли/составляли при прохождении практики? Каковы требования к их содержанию? 	<p>УК-1.1 УК-1.2 УК-3.1 УК-3.2 УК-3.3 УК-4.1</p>

		<p>2. С какими информационно-аналитическими системами Вы работали во время практики, опишите их структуру, интегрированы ли они с ЕМИАС?</p> <p>3. Какие правила оформления медико-генетической карты в медико-генетической консультации/кабинете?</p> <p>4. Правила оформления заключения по результатам медико-генетического консультирования.</p> <p>5. Опишите алгоритм медико-генетического консультирования семьи с отягощённым семейным/по результатам пренатального скрининга.</p> <p>6. Опишите алгоритм медико-генетического консультирования семьи с ребёнком, у которого установлено наследственное заболевание.</p> <p>7. Опишите микроаномалии развития, которые позволяют заподозрить нарушения хромосомного набора.</p> <p>8. Основные подходы к терапии при митохондриальной патологии, методы профилактики.</p> <p>9. Принципы лечения и диспансерного наблюдения пациентов с муковисцидозом, методы профилактики.</p> <p>10. Методы профилактики метаболического криза при органических ацидуриях.</p> <p>11. Какие источники/ номенклатуры/ профессиональные базы данных вы используете для интерпретации заключения по хромосомному микроматричному анализу?</p> <p>12. Какие клинические симптомы и лабораторные показатели свидетельствуют о необходимости коррекции диетотерапии при фенилкетонурии?</p> <p>13. Что входит в план реабилитационных мероприятий пациентов с синдромом Дауна?</p> <p>14. Что входит в план реабилитационных мероприятий пациентов с спинальной мышечной атрофией?</p> <p>15. Какие пациентские организации Вы знаете? Информировали ли Вы об их существовании своих пациентов?</p> <p>16. Опишите алгоритм оказания неотложной помощи при метаболическом кризе при глутаровой ацидурии.</p> <p>17. В каких консилиумах по разбору больных вы участвовали по месту прохождения практики?</p> <p>18. Показания для проведения пренатальной диагностики.</p> <p>19. Принципы ведения регистров, проведения мониторинга ВПР, типы регистров.</p>	<p>УК-4.2 УК-4.3 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-4.3 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-6.1 ОПК-6.2 ОПК-7.1 ОПК-7.2 ОПК-8.1 ОПК-8.2 ОПК-8.3 ОПК-9.1 ОПК-9.2 ОПК-9.3 ОПК-10.2 ОПК-10.3 ОПК-11.1 ОПК-11.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ПК-2.1 ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-2.4</p>
--	--	--	---

		<p>20. Основные принципы диспансерного наблюдения пациентов с наследственными/врожденными заболеваниями.</p> <p>21. Как подразделяются медицинские организации, оказывающие медицинскую помощь детям с наследственной и врожденной патологией, какие задачи каждого уровня при проведении неонатального скрининга.</p> <p>22. Назовите заболевания, при которых устанавливается группа инвалидности (категория "ребенок-инвалид") сроком на 5 лет и достижения возраста 14 лет. Были ли у Вас пациенты с такими заболеваниями, какого возраста.</p> <p>23. Перечислите основные категории жизнедеятельности человека, подлежащие оценке при установлении группы инвалидности.</p> <p>24. Каких больных вы докладывали? (представление клинического случая на отчете).</p> <p>25. Перечислите требования к докладу на еженедельных врачебных конференциях.</p>	
Семестр 4			
Раздел 1	Стационар (специализированное отделение/отдел)	<p>Контрольное задание:</p> <p>1. В каком (их) отделении (ях) вы проходили практику?</p> <p>2. Опишите структуру/график рабочего дня в учреждении прохождения практики.</p> <p>3. Перечислите показания для плановой госпитализации, экстренной госпитализации, выписки из медицинской организации пациента с наследственным/врожденным заболеванием.</p> <p>4. Опишите правила сбора анамнеза, составление плана обследования пациента с наследственным/врожденным заболеванием.</p> <p>5. Перечислите лабораторные методы исследования при подозрении на митохондриальную патологию.</p> <p>6. Перечислите методы диагностики при эпилептической энцефалопатии.</p> <p>7. На проведение каких манипуляций пациентом заполняется информированное согласие? Кто имеет право заполнить информированное согласие, если пациент не достиг возраста 14 лет? достиг возраста 14 лет?</p> <p>8. Назовите показания для проведения экзомного секвенирования.</p> <p>9. Опишите тактику ведения пациентов с спинальной мышечной атрофией.</p> <p>10. Какие виды экстренной и неотложной помощи Вы оказывали во время прохождения практики в стационаре?</p> <p>11. Правила оформления документов для направления пациента на медицинскую реабилитацию.</p>	<p>УК-1.1 УК-1.2 УК-3.1 УК-3.2 УК-3.3 УК-4.1 УК-4.2 УК-4.3 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-4.3 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-7.1 ОПК-7.2 ОПК-8.1 ОПК-8.2 ОПК-8.3 ОПК-9.3 ОПК-10.2 ОПК-10.3 ОПК-11.1 ОПК-11.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.7 ПК-2.1 ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-2.4</p>

		<p>12. Перечислите медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функций организма для прохождения медико-социальной экспертизы.</p> <p>13. Правила общения с родственниками пациентов.</p> <p>14. В каких медицинских конференциях Вы принимали участие?</p> <p>15. Какие клинические случаи Вы представляли на утренних конференциях?</p>	
Раздел 2	Поликлиника (медико-генетическая консультация/кабинет (МГК))	<p>Контрольное задание:</p> <p>1. Какие документы, в т.ч. в электронной форме Вы заполняли/составляли при прохождении практики? Каковы требования к их содержанию?</p> <p>2. С какими информационно-аналитическими системами Вы работали во время практики, опишите их структуру, интегрированы ли они с ЕМИАС?</p> <p>3. Какие правила оформления медико-генетической карты в медико-генетической консультации/кабинете?</p> <p>4. Правила оформления заключения по результатам медико-генетического консультирования.</p> <p>5. Опишите алгоритм медико-генетического консультирования семьи с отягощённым акушерским анамнезом/по результатам молекулярно-генетического скрининга на носительство частых патогенных генетических вариантов в генах частых наследственных болезней.</p> <p>6. Опишите алгоритм медико-генетического консультирования семьи с ребёнком, у которого установлено наследственное заболевание post mortum.</p> <p>7. Опишите симптомы, позволяющие заподозрить митохондриальную патологию.</p> <p>8. Основные подходы к терапии галактоземии.</p> <p>9. Принципы лечения и диспансерного наблюдения пациентов с спинальной мышечной атрофией, методы профилактики.</p> <p>10. Методы профилактики метаболического криза при нарушениях митохондриального β-окисления жирных кислот.</p> <p>11. Какие источники/ классификации/ профессиональные базы данных вы используете при постановке клинического диагноза?</p> <p>12. Какие клинические симптомы и лабораторные показатели свидетельствуют о необходимости назначения диетотерапии при фенилкетонурии?</p> <p>13. Что входит в план реабилитационных мероприятий пациентов с синдромом Вильямса?</p>	<p>УК-1.1 УК-1.2 УК-3.1 УК-3.2 УК-3.3 УК-4.1 УК-4.2 УК-4.3 ОПК-4.1 ОПК-4.2 ОПК-4.3 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-6.1 ОПК-6.2 ОПК-7.1 ОПК-7.2 ОПК-8.1 ОПК-8.2 ОПК-8.3 ОПК-9.1 ОПК-9.2 ОПК-9.3 ОПК-10.2 ОПК-10.3 ОПК-11.1 ОПК-11.2 ПК-1.1 ПК-1.2 ПК-1.3 ПК-1.4 ПК-1.5 ПК-1.6 ПК-1.7 ПК-2.1 ПК-2.2 ПК-2.3 ПК-2.4</p>

		<p>14. Что входит в план реабилитационных мероприятий пациентов с гепатолентикулярной дегенерацией?</p> <p>15. Какие пациентские организации Вы знаете? Информировали ли Вы об их существовании своих пациентов?</p> <p>16. Опишите алгоритм оказания неотложной помощи при метаболическом кризе при пропионовой ацидурии</p> <p>17. В каких консилиумах по разбору больных вы участвовали по месту прохождения практики?</p> <p>18. Показания для проведения преимплантационной диагностики</p> <p>19. Принимали ли Вы участие в ведении регистра пациентов с наследственной патологией.</p> <p>20. Основные принципы диспансерного наблюдения пациентов с наследственными/врождёнными заболеваниями</p> <p>21. Опишите порядок проведения неонатального скрининга в России, какие требования учитываются при организации массовых программ скрининга на наследственную патологию.</p> <p>22. Назовите заболевания, при которых устанавливается группа инвалидности (категория "ребенок-инвалид") без срока переосвидетельствования (до достижения возраста 18 лет) не позднее 2-х лет после первичного освидетельствования. Были ли у Вас пациенты с такими заболеваниями, какого возраста.</p> <p>23. Назовите критерии для установления группы инвалидности.</p> <p>24. Каких больных вы докладывали? (представление клинического случая на отчёте).</p> <p>25. Перечислите требования к докладу на еженедельных врачебных конференциях.</p>	
--	--	--	--

4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов прохождения практики

По результатам прохождения практики обучающийся обязан подготовить отчет о прохождении практики, свидетельствующий о закреплении знаний, умений, приобретении практических навыков и опыта, сформированности компетенций и защитить его.

Если обучающийся без уважительной причины своевременно не сдал отчет по итогам прохождения практики, то у него возникает академическая задолженность. Обучающиеся, имеющие академическую задолженность по практике, вправе предоставить отчет о прохождении практики и защитить его в течение одного месяца с момента образования академической задолженности.

Обучающиеся, не ликвидировавшие в установленные сроки академической задолженности, отчисляются из Университета как не выполнившие обязанностей по добросовестному освоению образовательной программы.

Примерная структура отчета о прохождении практики:

1. Введение;
2. Два-три раздела;
3. Заключение;
4. Список использованных источников;
5. Приложения (при необходимости).

Основными требованиями, предъявляемыми к содержанию отчета о прохождении практики, являются следующие:

– во введении указываются: цель, место, дата начала и продолжительность практики, краткий перечень основных работ и заданий, выполненных в процессе практики;

– в основной части отчета дается описание основных достигнутых результатов в период прохождения практики в соответствии с программой практики. В случае невыполнения (неполного выполнения) программы практики в отчете отразить причины невыполнения.

– в заключении описываются навыки и умения, приобретенные за время практики; делаются индивидуальные выводы о практической значимости для себя пройденной практики.

Основными требованиями, предъявляемыми к оформлению отчета о прохождении практики, являются следующие:

– отчет должен быть отпечатан на компьютере через 1,5 интервала, номер шрифта - 14 Times New Roman, объемом не менее 5 страниц машинописного текста;

– в отчет могут входить приложения (таблицы, графики, заполненные бланки и т.п.) объемом не более 20 страниц (приложения (иллюстративный материал) в общее количество страниц отчета не входят);

– качество напечатанного текста и оформление иллюстраций, таблиц должно удовлетворять требованию их четкого воспроизведения;

– фамилии, названия учреждений, организаций, фирм и другие имена собственные приводят на языке оригинала;

– страницы отчета нумеруют;

– схемы, рисунки, таблицы и другой иллюстративный материал, расположенный на отдельных листах, включаются в общую нумерацию страниц, но не засчитываются в объем работы;

– титульный лист включается в общую нумерацию страниц, однако номер страницы на титульном листе не проставляется;

– расчетный материал должен оформляться в виде таблиц, таблицу следует располагать в отчете непосредственно после текста, в котором она упоминается впервые, или на следующей странице, на все приводимые таблицы должны быть ссылки в тексте отчета. Рисунки (графики, схемы, диаграммы и т.п.) следует располагать в работе непосредственно после текста, в котором они упоминаются впервые, или на следующей странице, иллюстрации могут быть в компьютерном исполнении, в том числе и цветные, на все рисунки должны быть даны ссылки в работе.

Наиболее общими недостатками при составлении отчета о прохождении практики являются:

– нарушение правил оформления отчета о прохождении практики;

– отсутствие вспомогательных документальных материалов, подтверждающих проведение (выполнение) в ходе практики различных задач;

- невыполнение программы практики;
- расплывчатость заключений обучающегося в отчете о прохождении практики;
- отсутствие списка использованных источников.