

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 15.06.2022 08:23
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b72d19757c

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



УТВЕРЖДАЮ

Проректор
по образовательной деятельности
Бородулина Т.В.
«21» января 2022 г.

**Программа практики
Б2.В.01(П) Производственная (клиническая) практика: медико-генетическое
консультирование**

Уровень высшего образования: *подготовка кадров высшей квалификации*

Специальность: *31.08.30 Генетика*

Квалификация: *Врач-генетик*

Екатеринбург
2022

Программа производственной (клинической) практики «Медико-генетическое консультирование» составлена в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.30 Генетика, утвержденного приказом Минобрнауки России от 25.08.2014 № 1072 и на основании Положения о практике обучающихся, осваивающих основные профессиональные образовательные программы высшего образования Приказа Министерства образования и науки РФ от 27 ноября 2015 г. № 1383.

Программа практики составлена:

Доцент кафедры акушерства и гинекологии, д.м.н., доцент	Кудрявцева Е.В.
Заведующий кафедрой нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики, д.м.н., профессор, главный невролог Уральского Федерального округа	Волкова Л.И.
Доцент кафедры нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики, к.м.н.	Овсова О.В.
Заведующий отделением медико-генетического консультирования ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», к.м.н.	Сумина М.Г.
Генетик отделения медико-генетического консультирования ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», к.м.н.	Никитина Н.В.

Рецензент:

заведующий кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО «Северо-западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова» Минздрава России, д.б.н., профессор Харченко Т.В.

Программа практики Производственная (клиническая) практика обсуждена и одобрена
 - на заседании кафедры акушерства и гинекологии (протокол № 4 от «20» декабря 2021 г.)
 - методической комиссией специальностей ординатуры (протокол № 3 от «13» января 2022 г.)

1. Цель производственной (клинической) практики

Целью производственной (клинической) практики «Медико-генетическое консультирование» формирование универсальных и профессиональных компетенций ординатора в области медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, уровень которого позволяет использовать полученные знания, умения, навыки, а также дает возможность продолжать обучение и вести профессиональную деятельность.

2. Задачи практики

Задачей производственной (клинической) практики «Медико-генетическое консультирование» является:

- совершенствование умений и навыков обследования пациентов (сбор анамнеза, осмотр, обоснование предварительного диагноза, составление плана обследования) при различной наследственной и врожденной патологии;
- овладение алгоритмами дифференциальной диагностики наследственной и врожденной патологии различных органов и систем;
- совершенствование умений и навыков интерпретации инструментальных и лабораторных (в т.ч. молекулярно-генетических) методов обследования;
- овладение методологией медико-генетического консультирования в различных ситуациях;
- овладение различными подходами к профилактике наследственной и врожденной патологии;
- овладение основными принципами и подходами к терапии и диспансеризации при наследственных болезнях обмена

3. Способ и формы проведения производственной практики

Способы проведения производственной (клинической) практики: стационарная; форма проведения – дискретно.

4. Перечень планируемых результатов обучения при прохождении практики, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Универсальные компетенции:

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);

Профессиональные компетенции:

профилактическая деятельность:

- готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);

диагностическая деятельность:

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем;

лечебная деятельность:

- готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6);
- готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);
- психолого-педагогическая деятельность:*
- готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-10).

№	Код компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	В результате прохождения практики обучающиеся должны:		
			Уметь	Владеть	Оценочные средства
1.	УК-1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	уметь применить основы доказательной медицины, современные научные концепции клинической патологии, для построения диагноза и выбора оптимального алгоритма оказания помощи и последующих лечебных и профилактических мероприятий при врожденных и наследственных заболеваниях	основами доказательной медицины, современными научными концепциями медицинской реабилитации, принципами диагностики, теоретическими основами построения функционального диагноза, алгоритмами оказания реабилитации при врожденных и наследственных заболеваниях	контрольные вопросы, устное собеседование, решение клинических задач
2.	УК-2	готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	применять современные методы управления коллективом; использовать принципы этики и деонтологии	нормативно-распорядительной документацией в области управления коллективом, формирования толерантности; принципами этики и деонтологии	Контрольные вопросы, устное собеседование
3.	ПК-1	готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и	использовать приказы и другие нормативные документы МЗ РФ и МЗ СО, регламентирующие	методикой клинического осмотра пациентов с врожденной и наследственной патологией с целью	контрольные вопросы, устное собеседование, выполнение

		укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	работу врача-генетика, организовать работу с целью профилактики осложнений заболеваний, развития угрожающих жизни состояний, создания безопасной среды.	оценки степени тяжести, методикой комплексной оценки состояния здоровья для определения показаний и противопоказаний для проведения тех или иных реабилитационных технологий, профилактики осложнений.	практически х навыков
4.	ПК-5	Диагностическая деятельность: готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	Определять у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы заболевания, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	Определением у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	контрольные вопросы, устное собеседование, выполнение практических навыков
5.	ПК-6	лечебная деятельность: готовность к ведению лечению	назначать лечение пациентам с наследственными заболеваниями	Назначением лечения пациентам с наследственными заболеваниями	контрольные вопросы, устное собеседование,

		пациентов с наследственными заболеваниями			выполнение практических навыков
6.	ПК-7	готовность к оказанию медико-генетической помощи	уметь оказывать медико-генетическую помощь	навыком оказывать медико-генетическую помощь	контрольные вопросы, устное собеседование, выполнение практических навыков
7.	ПК-10	психолого-педагогическая деятельность: готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих	Организовать работу по формированию у пациентов и членов их семей мотивации, направленной на активное участие в лечебном процессе с целью сохранения, укрепления и восстановления здоровья пациента, с целью профилактики осложнений заболеваний, развития неотложных и угрожающих жизни состояний, создания безопасной среды.	Основными психолого-педагогическими методами формирования мотивации на сохранение и укрепление здоровья пациента; методами социально-психологической и бытовой реабилитации с целью адаптации пациента с врожденными и наследственными заболеваниями; методами эготерапии с целью решения вопросов трудоустройства в случаях потери трудоспособности.	контрольные вопросы, устное собеседование, выполнение практических навыков,

5. Место практики в структуре программы ординатуры

Производственная (клиническая) практика «Медико-генетическое консультирование» является обязательным разделом программы ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика, входит в вариативную часть блока Б2 «Практики». Она представляет собой форму организации учебного процесса, непосредственно ориентированную на профессионально-практическую подготовку обучающихся. Выполнение задач производственной (клинической) практики обеспечивается и поддерживается дисциплинами, входящими в базовую и вариативную части программы ординатуры, в частности дисциплинами «Генетика», «Общественное здоровье и здравоохранение», «Педагогика» «Патология», «Доказательная медицина».

6. Объём практики

Общая трудоемкость производственной практики составляет 3 зачетные единицы, 2 недели, 108 часов.

Объем и вид учебной работы

Виды учебной работы	Трудоемкост ь	Семестры (указание з.е. (час.) по семестрам)			
	з.е. (часы)	1	2	3	4
Самостоятельная работа (всего)	108 часов 3 зет				108 часов 3 зет
Формы аттестации по дисциплине (зачет, экзамен)	зачет с оценкой в 4 сем.				зачет с оценкой
Общая трудоемкость дисциплины	108 часов 3 зет				108 часов 3 зет

7. Содержание производственной (клинической) практики

№	Разделы (этапы, объекты и виды профессиональной деятельности ординатора во время прохождения практики)	ЗУН, которые должен получить (отработать) ординатор при прохождении данного этапа практики или вида производственной деятельности			На формирование каких компетенций направлены ЗУН	Трудовые функции по профессиональному стандарту	Формы аттестации и сформированности ЗУН
		Знания	Умения	Навыки			
1	Подготовительный этап 1) вводная конференция по вопросам организации и содержания производственной практики; 2) Инструктаж по технике безопасности	Принципы планирования личного времени, способы и методы саморазвития и самообразования. Нормативно-правовые основы медико-генетического консультирования.	Самостоятельно овладевать знаниями и навыками их применения в профессиональной деятельности. Давать правильную самооценку, намечать пути и выбирать средства развития достоинств и устранения недостатков.	Самоанализа и самоконтроля, к самообразованию и самосовершенствованию, к поиску и реализации новых, эффективных форм организации своей деятельности. Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации и организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	УК 1, УК 2	А/07.8	Консультации координатора практики по вопросам распределения и требованиям к программам производственной практики

2	Основной этап Участие в работе отделения медико-генетического консультирования: сбор субъективных и объективных анамнестических и катанестических сведений; получение добровольного согласия пациента (родственников) на консультацию и проведение различных методов лечения. Осмотр больных с врожденными и наследственными заболеваниями. Оформление заключения.	Организацию медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, нормативную базу по медико-генетическому консультированию пациентов с врожденной и наследственной патологией.	Организовать медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, применять нормативную базу по медико-генетическому консультированию пациентов с врожденной и наследственной патологией.	Организацией медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями, использованием нормативной базы по медико-генетическому консультированию пациентов с врожденной и наследственной патологией.	УК 1, УК 2 ПК 5, ПК 6, ПК 10	А/01.8 А/02.8 А/03.8 А/06.8	Консультации координатора практики по вопросам распределения и требованиям к программам производственной практики Проверка оформления дневника и отчета. Собеседование по вопросам.
3	Заключительный этап Зачёт С проведением тестирования, собеседование по вопросам и решением ситуационных задач с последующим совместным	Принципы планирования личного времени, способы и методы саморазвития и самообразования.	Самостоятельно овладеть знаниями и навыками их применения в профессиональной деятельности. Давать правильную самооценку, намечать пути и	Навыки анализа своей деятельности	УК 1, УК 2 ПК 1, ПК 2, ПК 6, ПК 8, ПК 9, ПК 10, ПК 11	А/07.8	Тестирование. Собеседование по вопросам, решение ситуационных задач. Клинический разбор с демонстрацией

	обсуждением решений, клинический разбор больного с демонстрацией приобретенных навыков и умений.		выбирать средства развития достоинств и устранения недостатков.				й навыков и умений. Проверка оформления дневника.
--	--	--	---	--	--	--	---

8. Формы отчётности по практике

Промежуточная аттестация по производственной (клинической) практике «Медико-генетическое консультирование» проводится на основании оценки степени сформированности необходимых компетенций с учетом оформленных обучающимся дневника по практике, отзыва руководителя практики от учреждения (организации). Форма контроля – зачет с оценкой.

Деятельность ординаторов оценивается с учетом эффективности самостоятельной работы, творческого подхода к практике, уровня аналитической и рефлексивной деятельности, качества отчетной документации и трудовой дисциплины.

9. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по практике

9.1. Перечень практических навыков для подготовки ординаторов к зачёту по производственной (клинической) практике:

«Медико-генетическое консультирование»

навык использования клинико-генеалогического метода исследования, умение составления родословных	ПК-1
выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов при врожденных и наследственных заболеваниях	ПК-5
устанавливать синдромологический и топический диагноз у пациентов при врожденных и наследственных заболеваниях	ПК-5
готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями	ПК-6
определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи пациентам при врожденных и наследственных заболеваниях	ПК-10
готовность к оказанию медико-генетической помощи	ПК-6, 7
оценка лабораторных исследований: общеклинических анализов, tandemной масс-спектрометрии, цитогенетического исследования, молекулярного кариотипирования	ПК-5
написать формулу кариотипа и заключение по предложенной кариограмме	ПК-5
готовность к применению лабораторных генетических методов исследований и интерпретация их результатов	ПК-6

9.2. Промежуточный тестовый контроль к программе производственной (клинической) практики: «Медико-генетическое консультирование» подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 - Генетика

Примеры тестовых заданий:

1. Признаками наследственных заболеваний в целом являются:
 - 1) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов,
 - 2) сегрегация симптомов в семьях,
 - 3) микроаномалии и нормальные варианты фенотипа в роли диагностических признаков,
 - 4) высокая температура тела,

5) недоношенность. Ответ: В.

2. Общими признаками хромосомных болезней являются:

- 1) низкая масса тела при доношенной беременности,
- 2) сочетание умственной отсталости с врожденными пороками развития,
- 3) сокращение продолжительности жизни,
- 4) депигментация кожи,
- 5) специфический запах мочи. Ответ: В.

3. Определите диагноз наследственного заболевания по следующим критериям: арахнодактилия с множественными врожденными контрактурами суставов кисти, коленных и локтевых суставов:

- А. Синдром Ларсена;
- Б. Синдром Билса-Гехта;
- В. Артрогрипоз;
- Г. Синдром Боуэна-Конради. Ответ: Б.

4. Аномальная форма мочек ушных раковин в сочетании с низким ростом, дисплазией и врожденным вывихом локтевых или коленных суставов характерна для:

- А. Синдрома Ларсена;
- Б. Аурикуло-остеодисплазии;
- В. Синдрома «ногти-надколенник»;
- Г. Синдрома Аарскога. Ответ: Б.

5. Тип наследования адреногенитального синдрома:

- А. Аутосомно-доминантный;
- Б. Аутосомно-рецессивный;
- В. Х-сцепленный рецессивный;
- Г. Х-сцепленный доминантный;
- Д. Аномалия в системе хромосом. Ответ: Б.

6. Признаками наследственных заболеваний в целом являются:

- 1) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов,
- 2) сегрегация симптомов в семьях,
- 3) микроаномалии и нормальные варианты фенотипа в роли диагностических признаков,
- 4) высокая температура тела,
- 5) недоношенность. Ответ: В.

9.3. Примеры клинических задач

Ситуационная задача № 1. Ребёнок от I беременности, протекавшей с токсикозом в I триместре, в III триместре – следы белка в моче, умеренные отёки на ногах. Комбинированный пренатальный скрининг I и II триместров не проводился (отказ). Роды I срочные, осложнившиеся слабостью родовой деятельности (I период – 18 часов, II период – 30 мин). Проводилась стимуляция окситоцином. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. Закричал после отсасывания слизи из верхних дыхательных путей и трахеи. Ребёнок (мальчик) родился с массой тела 2900 г, длиной 48 см. Кожные покровы с розовые, выражен акроцианоз. Крик слабый. Брахицефалическая форма черепа. Выражен черепно-лицевой дизморфизм и стигмы дизэмбриогенеза: косой разрез глаз, эпикант. Высокое готическое нёбо, маленькие низко расположенные ушные раковины, недоразвитие костей носа, прогнатизм. Б.Р. – 1,5х1,5 см. Выражена мышечная гипотония,

снижение рефлексов спинального автоматизма. Брахидактилия кистей, поперечная ладонная складка на левой ладони. Грудная клетка обычной формы. Дыхание пуэрильное, хрипов нет. Тоны сердца достаточно громкие, систолический шум в III межреберье слева от грудины, диастолический шум. Живот мягкий, безболезненный. Печень +1,0 см. Селезёнка у края подреберья. Наружные половые органы сформированы правильно по мужскому типу. Яички над входом в мошонку (крипторхизм). Анус есть. Стул – меконий. 1. Поставьте предварительный диагноз. 2. Составьте план обследования. 3. Составьте план терапевтической помощи (лечения). 4. Предложите план профилактических мероприятий. 5. Какие данные Вы могли бы получить при проведении комбинированного пренатального скрининга I и II триместров, Ваши действия.

Ситуационная задача № 2. В медико-генетическую консультацию обратились родители мальчика 4-х лет, направленные педиатром и невропатологом, в связи с симптомами мышечной слабости и подозрением на наследственное нервно-мышечное заболевание. Родители также обеспокоены, что их сын испытывает затруднения при различных движениях (переваливающаяся походка, двигательная неловкость и быстрая утомляемость), особенно при вставании на ноги, подъёме по лестнице, беге. Из анамнеза известно, что у мальчика отмечалась задержка темпов раннего моторного развития. При осмотре признаков дизморфий нет, отмечается небольшая гипертрофия икроножных мышц, при вставании из положения «на корточках» больной использует приём Говерса, небольшая деформация позвоночника – усиление лордоза и кифоза соответствующих отделов. признаков умственной отсталости не отмечается. 1. Поставьте предварительный диагноз. 2. Составьте план обследования. 3. Составьте план терапевтической помощи (лечения). 4. Предложите план профилактических мероприятий (медико-генетической помощи)

9.4. Критерии оценки по производственной (клинической) практике

Критерии зачёта: уровень теоретических знаний и практических умений ординаторов оценивается по шкале оценок «отлично», «хорошо», «удовлетворительно».

Для данной шкалы оценок установлены следующие критерии:

Оценку «отлично» – заслуживает ординатор, выполнивший качественно объём работ, предусмотренных программой по производственной (клинической) практике «Медико-генетическое консультирование», при отсутствии нарушений трудовой дисциплины, нашедшие отражение в характеристике обучающегося;

- прошедший тестирование с положительными ответами на 90–100% тестовых заданий;

- при устном собеседовании показывающий всестороннее систематическое и углубленное знание учебного программного материала, знакомый с основной и дополнительной литературой;

- при клиническом разборе больного демонстрирующий в полном объеме навыки сбора и анализа данных анамнеза, физикального обследования, оформления предварительного диагноза, проведения дифдиагноза, интерпретации лабораторно-инструментальных данных обследования, обоснования клинического диагноза, составления плана терапии, реабилитации, диспансерного наблюдения, оформления документации.

Оценку «хорошо» заслуживает ординатор, выполнивший качественно объем работ, предусмотренных программой по производственной (клинической) практике, при отсутствии нарушений трудовой дисциплины, нашедшие отражение в характеристике; показавшим систематизированные знания и способность к их самостоятельному применению и обновлению в ходе дальнейшей учебы и профессиональной деятельности, правильно ответивший на наводящие вопросы преподавателя; прошедший тестирование с положительными ответами на 80–89% тестовых заданий; при клиническом разборе больного продемонстрировавший с незначительными неточностями навыки сбора и анализа данных анамнеза, физикального обследования, оформления предварительного

диагноза, составление плана обследования, проведения диффдиагноза, интерпретации лабораторно-инструментальных данных обследования, обоснования клинического диагноза, составления плана терапии, реабилитации, диспансерного наблюдения, оформления документации.

Оценку «удовлетворительно» заслуживает ординатор, выполнивший объём работ, предусмотренных программой по производственной (клинической) практике, при отсутствии нарушений трудовой дисциплины; обнаруживающий знания основного учебного материала в объёме, необходимом для дальнейшей учебы и профессиональной деятельности, знакомый с основной литературой, предусмотренной программой. Как правило, «удовлетворительно» ставится ординатору, обнаруживающему пробелы в знаниях, прошедший тестирование с положительными ответами на 70–79% тестовых заданий; допустившему погрешности в ответе на теоретические вопросы и при клиническом разборе больного, но обладающему необходимыми знаниями для их устранения под руководством преподавателя.

Полученная ординатором аттестационная оценка по производственной (клинической) практике, выставляется в зачётную книжку ординатора и ведомость.

10. Перечень учебной литературы и ресурсов сети «Интернет», необходимых для проведения практики

10.1. Основная литература

10.1.1. Электронные учебные издания (учебники, учебные пособия)

1. Пренатальная и неонатальная диагностика врожденной и наследственной патологии [электронный ресурс] : учебное пособие / Обоскалова Т.А., Кудрявцева Е.В., Коваль М.В.

2. Общая неврология [Электронный ресурс] / А. С. Никифоров, Е. И. Гусев. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. -

<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426616.html>

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

10.1.2. Электронные базы данных, к которым обеспечен доступ.

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

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

3. Политематическая реферативно-библиографическая и наукометрическая (библиометрическая) база данных Scopus Сублицензионный договор №1115/Scopus от 01.11.18 Сайт БД: www.scopus.com

4. Политематическая реферативно-библиографическая и наукометрическая (библиометрическая) база данных WebofScience Сублицензионный договор №1115/WoS от 02.04.18 Сайт БД: <http://webofknowledge.com>

5. Научная электронная библиотека ScienceIndex "Российский индекс цитирования". Простая неисключительная лицензия на использование информационно-аналитической системы ScienceIndex Лицензионный

10.1.3. Учебники.

1. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013 – 936с.
2. Клаг У.С., Основы генетики / У.С. Клаг, М.Р. Каммингс. – Москва : Техносфера, 2009. – 896 с.
3. Пассарг Э. Наглядная генетика / Э. Пассарг ; пер. с английского под ред. д-ра биол. наук Д.В. Ребрикова. – 2-е изд. – М. : Лаборатория знаний, 2021. – 508 с. : ил.
4. Гусев, Е. И. Неврология и нейрохирургия: учебник: в 2 т. Т. 1: Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 640 с.

10.1.4. Учебные пособия

1. Баркер Р. Наглядная неврология: Учебное пособие. Пер. с англ. / Р. Баркер, С. Барази, М. Нил; Под ред. В.И. Скворцовой. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 136 с.: ил.
2. Бортникова (Цыбалова) С.М. Нервные и психические болезни: учебное пособие / Светлана Бортникова (Цыбалова), Татьяна Зубахина; под ред. Б. В. Кабарухина. - Изд. 9-е, стереотип. - Ростов н/Д: Феникс, 2011. - 480 с.: ил. - (Медицина).
3. Михайленко, А. А. Клиническая неврология: семиотика и топическая диагностика: учебное пособие / А. А. Михайленко. - 2-е изд., перераб. и доп. - Санкт-Петербург: ФОЛИАНТ, 2012. - 432 с.: ил.
4. Ковалев В.В. Пренатальная диагностика состояния плода: учебное пособие / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева, И.В. Лаврентьева, Н.М. Миляева, Д.К. Исламиди; под ред. В.В. Ковалева. – Екатеринбург: УГМУ, 2019. – 62 с.

10.2. Дополнительная литература

10.2.1. Учебно-методические пособия

1. Лурия А.Р. Основы нейропсихологии: учебное пособие / Александр Лурия. - 7-е изд., стереотип. - М.: Издательский центр "Академия", 2009. - 384 с.: ил. - (Классическая учебная книга). - (Высшее образование).
2. Скоромец А.А. Неврологический статус и его интерпретация: учебное руководство для врачей / А. А. Скоромец, А. П. Скоромец, Т. А. Скоромец; под ред. М. М. Дьяконова. - 2-е изд., испр. и доп. - М.: МЕДпресс-информ, 2010. - 256 с.: ил.

10.2.2. Литература для углубленного изучения

1. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник. М.: Т-во научных изданий КМК; авторская академия. 2007. – 448с.
2. Пренатальная эхография. Под ред. Медведева М.В. М.: Реальное время, 2005 – 560с.
3. Nicolaides KH, Syngelaki A, Ashoor G, Birdir C, Touzet G. Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. Am J Obstet Gynecol 2012;207:374.e1–6.

4. Сидельникова В. М., Сухих Г. Т. Невынашивание беременности. Руководство для врачей. М.: МИА, – 2011. – 536 с.

5. К. Л. Джеймс. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиуту. Атлас-справочник. Пер. с англ. – М., «Практика», 2011. 1024 с.

6. Сравнительный анализ цитогенетического исследования и хромосомного микроматричного анализа биологического материала при невынашивании беременности. Кудрявцева Е.В., Ковалев В.В., Потапов Н.Н., Канивец И.В., Антонец А.В., Коновалов Ф.А., Пьянков Д.В., Коростелев С.А. Медицинская генетика, 2018, т. 17, №5, с. 23-27

7. Sahoo T, Dzidic N, Strecker MN et al. Comprehensive genetic analysis of pregnancy loss by chromosomal microarrays: outcomes, benefits and challenges. *Genet Med*. 2016.

8. Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины / Под ред. В.С. Баранова. - СПб.: ООО «Издательство Н-Л», 2009. – 528 с.

9. Беременность ранних сроков. От прегравидарной подготовки к здоровой гестации / Под ред. В.Е. Радзинского, А.А. Оразмурадова. – 3-е изд., перераб. и доп. – М. : Редакция журнала StatusPraesens, 2020. – 800 с.

10. Кудрявцева Е.В. Современные возможности выявления хромосомных аномалий в абортивном материале / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.В. Канивец, С.А. Коростелев // Уральский медицинский журнал. – 2016. – №11. – С. 5-8.

11. Кудрявцева Е.В. Использование хромосомного микроматричного анализа в пренатальной диагностике в России / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.В. Канивец, Ю.К. Киевская, С.А. Коростелев // Уральский медицинский журнал. – 2017. – Т.155, №11. – С. 12-15.

12. Привычное невынашивание беременности :причины, версии и контраверсии, лечение / под ред. Говарда Дж. А. Карпа ; пер. с англ. под ред. В. Е. Радзинского. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 592 с.

13. Кудрявцева Е.В. Сравнительный анализ цитогенетического исследования и хромосомного микроматричного анализа биологического материала при невынашивании беременности / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, Н.Н. Потапов, И.В. Канивец, А.В. Антонец, Ф.А. Коновалов, Д.В. Пьянков, С.А. Коростелев // Медицинская генетика. – 2018. – Т.17, №5. – С. 23-27.

14. Ковалев В.В. Большие акушерские синдромы: «гордиев узел» геномных сетей / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева, Н.М. Миляева, С.Р. Беломестнов // Уральский медицинский журнал. – 2018. – №13. – С. 40-47.

15. Киевская Ю.К. Сравнительный обзор методов диагностики хромосомных аномалий у плодов с пороками развития и/или эхографическими маркерами хромосомной патологии / Ю.К. Киевская, И.В. Канивец, Н.В. Шилова, С.А. Коростелев, Д.В. Пьянков, Е.В. Кудрявцева // Уральский медицинский журнал. – 2018. – №13. – С. 48-53.

16. Кудрявцева Е.В. Философские, медицинские и юридические аспекты репродуктивной генетики / Е.В. Кудрявцева // Уральский медицинский журнал. – 2018. – №13. – С. 54-57.

17. Кудрявцева Е.В. Free-DNA плода: опыт популяционного скрининга хромосомной патологии в России / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.В. Канивец, Ю.К. Киевская, С.А.

Коростелев // Вопросы гинекологии, акушерства и перинатологии. – 2019. – Т.18, №3. – С. 46-51.

18. Кудрявцева Е.В. Оценка роли некоторых генов-кандидатов в патофизиологии больших акушерских синдромов / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.В. Угаров, В.В. Дудурич, И.Д. Терехина, И.Ю. Ваганова // Вестник уральской медицинской академической науки. – 2019. – Т.16, №4. – С.432-449.

19 Кудрявцева Е.В. Неинвазивный пренатальный тест в России: популяционное исследование / Е.В. Кудрявцева, И.В. Каневец, Ю.К. Киевская, И.И. Баранов, В.В. Ковалев, С.А. Коростелев // Акушерство и гинекология. – 2019. - №12. – С.28-33.

20. Ковалев В.В. Молекулярно-генетические девиации и акушерская патология / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева // Акушерство и гинекология. – 2020. №1. – С.26-32.

21. Киевская Ю.К. Метод SNP-однонуклеотидного хромосомного микоматричного анализа в изучении вариаций числа копий ДНУ у плодов с расширенной воротниковой зоной / Ю.К. Киевская, Н.В. Шилова, Каневец И.В., Е.В. Кудрявцева Д.В. Пьянков, Коростелев С.А., // Современные технологии в медицине. –2021. – Т.13, №6. – С. 72-77.

22. Кудрявцева Е.В. Роль хромосомных aberrаций эмбриона в генезе привычного и спорадического невынашивания беременности / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.И. Баранов, И.В. Каневец, Ю.К. Киевская, С.А. Коростелев, Н.Н. Потапов // Вопросы гинекологии, акушерства и перинатологии. – 2021. – Т.20, №1. – с. 34-39

11. Перечень информационных технологий, используемых при проведении практики, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

При осуществлении образовательного процесса по производственной (клинической) практике «Медико-генетическое консультирование» используются ресурсы электронной информационно-образовательной среды Университета, в частности портал электронных образовательных ресурсов <http://educa.usma.ru>, где представлены необходимые материалы в электронном виде, в том числе используемые элементы дистанционного образования (электронные конспекты лекций, ситуационные задачи, материалы по тестированию, нормативные документы и т.д.).

Обучающимся предоставлена возможность пользования необходимой научной литературой (включая справочную литературу). Каждому обучающемуся обеспечен доступ к комплектам библиотечного фонда, состоящим из отечественных и зарубежных научных периодических изданий.

Обучающиеся обеспечиваются доступом к современным информационным справочным и поисковым системам через сеть Интернет в компьютерных классах.

Перечень лицензионного программного обеспечения

1. Системное программное обеспечение

1.1. Серверное программное обеспечение:

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

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

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

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

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

1.2. Операционные системы персональных компьютеров:

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

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

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

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

2. Прикладное программное обеспечение

2.1. Офисные программы

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

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

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

2.2. Программы обработки данных, информационные системы

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

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

2.3. Внешние электронные информационно-образовательные ресурсы

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

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

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

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

12. Описание материально-технической базы, необходимой для проведения производственной (клинической) практики «Медико-генетическое консультирование»

ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»	Отделение медико-генетического консультирования Отделение пренатальной диагностики Отделение вспомогательных репродуктивных технологий Отделение экспертизы качества оказания медицинской помощи Организационно-методический отдел Лабораторный отдел: лаборатория молекулярной диагностики, лаборатория цитогенетики Кабинеты УЗИ-диагностики
---	--

Перечень медицинской техники (оборудования), используемого при прохождении практики

Наименование медицинской техники (оборудования)	Количество
Ноутбук	1
Мультимедийный проектор	1
Микроскоп универсальный исследовательского класса для светового и флюоресцентного анализа с программным обеспечением для ввода и анализа изображения, AXIO Scope A1 (Zeiss)	1
Микроскопы лабораторные, бинокулярные, Olympus CX21	2
Автоматизированная система анализа изображений (для кариотипирования (Ikaros, MetaSystem) и для флюоресцентного анализа хромосом (Isis, MetaSystem)	1
Настольный ПЦР-бокс БАВ-ПЦР-«Ламинар-С», Helicon	1
Автоматическая станция пробоподготовки нуклеиновых кислот и выделения клеток (MagNa Pure2.0, ROCHE)	1
Генетический анализатор-секвенатор 8-капиллярный для секвенирования и фрагментного анализа с полным пакетом программного обеспечения и комплектом вспомогательного оборудования, AB3500 (ThermoFisher)	1
Электронные весы аналитические	2
Термостат суховоздушный от 37 °С до 90 °С	2
Вытяжной шкаф	1
Компьютеры	3
Лабораторная мебель (столы, стулья, тумбочки, шкафы)	6
Вспомогательное лабораторное оборудование (весы медицинские, холодильники, термостаты, система очистки воды, центрифуги, бактерицидные лампы)	
Наборы дозаторов с наконечниками, Acura Socorex	6
Тандемный масс-спектрометр Quattro micro API (Waters)	1
Биохимический анализатор с программным обеспечением и комплектом вспомогательного оборудования для скрининга фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, галактоземии, муковисцидоза Victor, Perkin Elmer	1
Иммунодиагностический анализатор Delfia Xpress (WALLAC) с программным обеспечением для расчета индивидуального риска и комплектом вспомогательного оборудования для исследования крови беременных	1
Центрифуга настольная с ротором для пробирок Labofuge300, Thermo	2
Аппарат для измерения артериального давления автоматический	4
Набор первой медицинской помощи, содержащий лекарственные средства, противошоковая укладка	1
Ростомер медицинский	1
Сантиметровая лента	2
Термометр медицинский	2
Аптечка медицинская	1
Укладка для профилактики заражения ВИЧ-инфекцией	1
Весы напольные	2
Пеленальный стол	2

Весы детские электронные для детей до года	2
Ультразвуковой аппарат экспертного класса Voluson E10	2
Стетофонендоскоп	2