



ПЯТИГОРСКИЙ МЕДИКО-ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ
– ФИЛИАЛ ФЕДЕРАЛЬНОГО ГОСУДАРСТВЕННОГО БЮДЖЕТНОГО ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО УЧРЕЖДЕНИЯ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОЛГОГРАДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

УТВЕРЖДАЮ

Заместитель директора по учебной и
воспитательной работе

_____ И.П.Кодониди

12 июля 2024 г.

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ
«Диагностика наследственных заболеваний»

Шифр дисциплины в учебном плане: **Б1.В.ДЭ.01.01**

Направление подготовки: **высшее образование (уровень подготовки кадров высшей квалификации - ординатура)**

Наименование укрупненной группы специальности: **31.00.00 Клиническая медицина**

Наименование специальности: **31.08.05 «Клиническая лабораторная диагностика»**

Объем: 72 часа / 2 ЗЕТ

Семестр: 3

Закреплена за кафедрой: Биологической химии



ПЯТИГОРСКИЙ МЕДИКО-ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ
– ФИЛИАЛ ФЕДЕРАЛЬНОГО ГОСУДАРСТВЕННОГО БЮДЖЕТНОГО ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО УЧРЕЖДЕНИЯ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОЛГОГРАДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Методические рекомендации в составе учебно-методического комплекса дисциплины утверждены в качестве компонента ОПОП в составе комплекта документов ОПОП на заседании Ученого совета ПМФИ 12.07.2024 (протокол №12)



1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Цель изучения дисциплины состоит в подготовке квалифицированного врача ординатора, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, в соответствии с ФГОС ВО, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности: медицинская, научно-исследовательская; организационно-управленческая, педагогическая.

Задачи изучения дисциплины:

формирование базовых, фундаментальных знаний по специальности 31.08.05 «Клиническая лабораторная диагностика»:

- сформировать у ординаторов умений пользоваться лабораторным оборудованием и реактивами с соблюдением правил техники безопасности;
- обеспечить овладение подходами к планированию исследований в экспериментальной и клинической биохимии;
- научить анализировать результаты биохимических исследований;
- сформировать навыки аналитической работы с информацией (учебной, научной, нормативно-справочной литературой и другими источниками), с информационными технологиями, диагностическими методами исследования;
- освоить методы организации и проведения контроля качества проводимых лабораторных исследований.

Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине: «Диагностика наследственных заболеваний»:



1.1. Универсальные компетенции выпускников и индикаторы их достижения

Коды компет енции	Наименование компетенции	Индикаторы достижения компетенций		
		знать	уметь	владеть
УК-1	Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте.	-Подходы к анализу проблемной ситуации, выявляя ее составляющие и связи между ними. – Решения по устранению недостающей информации на основании проведенного анализа. – Методы критического анализа информационных источников	- Критически оценивать надежность источников информации, работать с противоречивой информацией из разных источников. – Системно проанализировать проблемную ситуацию, выявляя составляющие и связи между ними.	Способностью разрабатывать и содержательно аргументировать стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов.
УК-2	Способен разрабатывать, реализовывать проект и управлять им.	Теоретические основы управления проектами, порядок постановки проектно-исследовательских задач и определение ожидаемых результатов проекта.	-Определять пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектировать процессы по их устранению. – Критически оценивать надежность источников информации, работать с противоречивой информацией из разных источников.	Способностью использовать логико-методологический инструментарий для критической оценки информации в своей предметной области.
УК-3	Способен руководить работой команды врачей, среднего и младшего медицинского персонала, организовывать процесс оказания медицинской помощи	– Концепцию организации командной деятельности. – Способы достижения коллегиальных решений для решения поставленной задачи.	Вырабатывать стратегию командной работы для достижения поставленной цели.	Способностью организовывать и корректировать работу команды, в том числе на основе коллегиальных решений.



	населению.			
УК-4	Способен выстраивать взаимодействие в рамках своей профессиональной деятельности.	- Вопросы этики и деонтологии в профессиональной деятельности врача клинической лабораторной диагностики. – Психологические, социологические закономерности и принципы межличностного взаимодействия.	- Толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия контингента пациентов.	- Способностью выбирать и использовать стиль профессионального общения при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками - Осуществлением ведения документации, деловой переписки с учетом особенностей стилистики официальных и неофициальных писем и социокультурных различий в оформлении корреспонденции
УК-5	Способен планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития, включая задачи изменения карьерной траектории.	-Индивидуальные ресурсы и их пределы для оптимального выполнения профессиональных задач. – Способы развития профессиональных навыков и умений.	Оценивать свои ресурсы и их пределы (личностные, ситуативные, временные), оптимально их использует для успешного выполнения профессиональных задач.	Способностью выстраивать образовательную траекторию профессионального развития на основе самооценки.

1.2. Профессиональные компетенции выпускников и индикаторы их достижения:

Коды компет енции	Наименование компетенции	Индикаторы достижения компетенций		
		знать	уметь	владеть
ПК-1	Способен к определению	- Основы клеточной и	– Оценивать состояние органов	Оценкой



ПЯТИГОРСКИЙ МЕДИКО-ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ
– ФИЛИАЛ ФЕДЕРАЛЬНОГО ГОСУДАРСТВЕННОГО БЮДЖЕТНОГО ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО УЧРЕЖДЕНИЯ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ

«ВОЛГОГРАДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

	патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с МКБ.	молекулярной биологии, анатомии, нормальной и патологической физиологии. – Алгоритмы лабораторной диагностики при различных заболеваниях.	и систем организма на основании данных лабораторного исследования. – Выявлять характерные для различных заболеваний изменения клинических лабораторных показателей. – Определять необходимость повторных и дополнительных исследований биологических проб пациента. – Производить комплексную оценку результатов клинических лабораторных исследований (в том числе в динамике) с учетом референтных интервалов лабораторных показателей.	патофизиологических процессов в организме пациента на основании результатов клинических лабораторных исследований.
ПК-2	Способен к организации, аналитическому обеспечению, внедрению новых диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	- Основные направления научных исследований в области клинической, инструментальной и лабораторной диагностики функционального состояния органов и систем человеческого организма; - Вопросы организации лабораторной службы в стране.	– Выполнять клинические лабораторные исследования согласно национальным стандартам -Формулировать заключения по результатам проведенных клинических лабораторных исследований -Оказывать медицинскую помощь пациентам в экстренной форме	– Способностью осуществлять организационно-методическое обеспечение лабораторного процесса. - Освоением и внедрением новых методов исследований и оборудования



2. РЕКОМЕНДАЦИИ К ЗАНЯТИЯМ ЛЕКЦИОННОГО ТИПА

Эффективность усвоения лекционного материала зависит от уровня мотивации ординатора к овладению конкретными знаниями, а также наличия навыка работы на лекциях. Результатом освоения лекционного курса должна быть систематизация и структурирование нового учебного материала, включение его в уже имеющуюся у ординатора систему знаний, использование его в качестве базы для дальнейшего изучения темы.

Для успешного освоения лекционного курса дисциплины рекомендовано: руководствоваться тематическим планом лекций, размещенным в электронной информационно-образовательной среде ПМФИ; перед очередной лекцией просмотреть по конспекту материал предыдущей лекции, а также хотя бы бегло ознакомиться с содержанием очередной лекции по основным источникам литературы в соответствии с рабочей программой дисциплины; в ходе лекции вести конспектирование учебного материала; вслед за лектором внимательно и детально выполнять необходимые рисунки, чертежи, графики, схемы; задавать преподавателю уточняющие вопросы с целью лучшего уяснения рассматриваемых вопросов.

3. РЕКОМЕНДАЦИИ К ПРАКТИЧЕСКИМ ЗАНЯТИЯМ

Эффективность освоения темы на занятиях зависит от уровня мотивации ординатора к овладению конкретными знаниями и умениями, а также наличия навыка аудиторной работы на занятиях.

Результатом освоения курса дисциплины в рамках занятий должна быть систематизация и структурирование учебного материала по изучаемой теме, включение его в уже имеющуюся у ординатора систему знаний, освоение необходимых практических навыков.

Задачи практических занятий:

- мотивация к регулярному изучению теоретического учебного материала, основной, дополнительной литературы;
- закрепление теоретических прослушивании лекций и во время внеаудиторной самостоятельной работы;
- получение навыков устного и публичного выступления по теоретическим вопросам, включая навыки по свободному оперированию организационными и управленческими понятиями и категориями;
- формирование навыков по универсальным и профессиональным компетенциям;
- возможность преподавателю систематически контролировать как самостоятельную работу ординаторов, так и свою работу.

Для эффективного освоения материалов дисциплины на занятиях рекомендовано:

- руководствоваться при подготовке к занятиям тематическим планом занятий, размещенным в электронной информационно-образовательной среде ВолгГМУ;
- использовать рекомендованную литературу;
- до очередного занятия проработать теоретический материал, соответствующий теме занятия, по конспекту лекции и/или литературе;
- для повышения качества подготовки к занятию составлять планы, схемы, таблицы, конспекты по материалам изучаемой темы, поскольку ведение записей превращает чтение в активный процесс и мобилизует, наряду со зрительной, моторную память;



– в начале занятия задать преподавателю вопросы по материалу, вызвавшему затруднения в понимании и освоении.

4. РЕКОМЕНДАЦИИ К САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЕ ОРДИНАТОРОВ

Самостоятельная работа ординаторов по дисциплине является обязательным элементом федеральных государственных образовательных стандартов по программам высшего образования – программам подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре.

Самостоятельная работа обучающихся является специфическим педагогическим средством организации и сопровождения самостоятельной деятельности ординаторов в учебном процессе, формирования эффективной коммуникативной компетентности ординаторов.

Выполнение ординатором самостоятельной работы нацелено на:

- формирование способностей у обучающегося к саморазвитию,
- самосовершенствованию и самореализации;
- развитие исследовательских умений;
- фиксирование и систематизирование полученных теоретических познаний и практического опыта;
- формирование умений использовать научную, правовую, справочную и специальную литературу;
- развитие познавательных способностей и инициативности ординаторов, ответственность, организованность, стремление к саморазвитию;
- формирование умения правильно пользоваться полученным ранее материалом, собранным в процессе самостоятельного наблюдения,
- выполнения заданий различного характера.

Эффективность самостоятельной работы зависит от уровня мотивации ординатора к овладению конкретными знаниями и умениями, наличия навыка самостоятельной работы, сформированного на предыдущих этапах обучения, а также от наличия четких ориентиров выполнения самостоятельной работы.

Результатом самостоятельной работы должна быть систематизация и структурирование учебного материала по изучаемой теме, включение его в уже имеющуюся у ординатора систему знаний.

Для повышения эффективности выполнения самостоятельной работы ординаторов рекомендовано:

- руководствоваться тематическим планом самостоятельной работы ординатора, размещенным в электронной информационно-образовательной среде ПМФИ;
- придерживаться часовой нагрузки, отведенной согласно рабочей программе для самостоятельной работы;
- строго придерживаться установленных форм отчетности и сроков сдачи результатов самостоятельных работ.



5. РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ПОДГОТОВКЕ К ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Для успешного прохождения промежуточной аттестации по дисциплине необходимо:

- регулярно повторять и прорабатывать материал лекций и учебной литературы в течение всего срока обучения по дисциплине;
- регулярно отрабатывать приобретённые практические навыки в течение всего срока обучения по дисциплине.

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

6.1 Основная литература

1. Клиническая лабораторная диагностика: учебник / Под ред. В.В. Долгова, ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования». – М.: ФГБОУ ДПО РМАНПО, 2016. – 668 с. ISBN 978-5-7249-2608-9
2. Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии / под ред. К. Уилсона, Дж. Уолкера. - М.: Бинوم, 2015
3. Клиническая лабораторная диагностика: национальное руководство; в 2 т. / под ред. В.В. Долгова, В.В. Меньшикова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - Т. 1 – 928 с., Т. 2 – 808 с.
4. Таганович А.Д. Патологическая биохимия: моногр. / А.Д. Таганович, Э.И. Олецкий, О.Л. Котович.- М.: Бином, 2015
5. Рослый И.М. Биохимические показатели в медицине и биологии: моногр.- М.: МИА, 2015
6. Уилсон К., Уолкер Дж. Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии.- М.: Бином, 2015
7. Никулин Б.А. Пособие по клинической биохимии: учеб. пособие для системы послевузовского проф. образования.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2007.- 256 с.
8. Камышников В.С. Клинико-биохимическая лабораторная диагностика: справ.: в 2 т.- Минск: Интерпресссервис, 2003
9. Патобиохимия: учеб. пособие / под ред. Е.А. Строева, В.Г. Макаровой, Д.Д. Пескова.- М.: ГОУ ВУНМЦ МЗ РФ, 2002
10. Клиническая биохимия учеб. пособие / под ред. В.А. Ткачука.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2004.
11. Кишкун А.А. Клиническая лабораторная диагностика: учеб. пособие.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015.- 976 с.
12. Кишкун А.А. Руководство по лабораторным методам диагностики: учеб. пособие.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014.- 760 с.
13. Пустовалова Л.М. Практика лабораторных биохимических исследований.- М.: Медицина; Здоровье: Феникс, 2014.- 332 с.
14. Пустовалова Л.М. Теория лабораторных биохимических исследований. - 6 -е изд., перераб. - М.: Феникс, 2014. - 397 с
15. Рослый И.М. Биохимические показатели в медицине и биологии: моногр. - М.: МИА, 2015. - 612 с.



6.2. Дополнительная литература

1. Медицинская генетика: учебно-методическое пособие/ Г.А. Писарчук, Ю.В. Малиновская.- Минск:ИВЦ Минфина, 2017.-156 с.
2. Чупак Э.Л., Бабцева А.Ф. Наследственные болезни обмена веществ: учебное пособие, Благовещенск: Буквица, 2012. – 31 с.
3. Зиматкин, С. М. Гистология, цитология и эмбриология. Атлас учебных препаратов : учеб. пособие / С. М. Зиматкин - Минск : Выш. шк. , 2016. - 86 с. - ISBN 978-985-06-2706-3. - Хай, Г.А. Информатика для медиков [Электронный ресурс]: учеб. пособие. - СПб.: Спец.Лит., 2009. - 223 с. Режим доступа: www.studmedlib.ru
4. Ремизов А.Н. Медицинская и биологическая физика [Электронный ресурс]: учеб. / А.Н. Ремизов, А.Г. Максина, А.Я. Потапенко. - М.: Дрофа, 2014 Режим доступа: www.studmedlib.ru
5. Камкин, А.Г. Атлас по физиологии. - М.: ГЭОТАР -Медиа, 2012. - Т. 2 -448 с.
6. Камкин, А.Г., Киселева, И.С. Физиология. Руководство к экспериментальным работам: учеб. пособие. - М.: ГЭОТАР -Медиа, 2011. - 384 с.
7. Клиническая биохимия: учеб. пособие / под ред. В.А. Ткачука. - 3 -е изд., испр. и доп. - М.: ГЭОТАР -Медиа, 2008. Никулин, Б.А.Пособие по клинической биохимии: учеб. пособие. - М.: ГЭОТАР -Медиа, 2007. Камышников, В.С. Клинико -биохимическая лабораторная диагностика: спр., в 2 -х т. - Минск, Интерпресссервис, 2003.
8. Патобиохимия: учеб. пособие / под ред. Е.А. Строева, В.Г. Макаровой, Д.Д. Пескова. - М.: ГОУ ВУНМЦ, 2002
9. Патологическая анатомия. Атлас: учеб. пособие / О.В. Зайратьянц [и др.]; под ред. О.В. Зайратьянца.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012.- 960 с.

6.3.Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. www/lanbook.ru - Сетевая электронная библиотека (СЭБ) «ЭБС Лань» (профессиональная база данных)
2. www.books-up.ru - ЭБС Букап, коллекция Большая медицинская библиотека (профессиональная база данных)
3. <http://www.who.int/ru/> - Всемирная организация здравоохранения (профессиональная база данных)
4. <http://www.femb.ru/feml/> - Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) (профессиональная база данных)
5. <http://cyberleninka.ru/> - Кибер Ленинка - научная электронная библиотека открытого доступа (профессиональная база данных)
6. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/> - PubMed - бесплатная версия базы данных MEDLINE, крупнейшей библиографической базы Национального центра биотехнологической информации (NCBI) на основе раздела «биотехнология» Национальной медицинской библиотеки США (NLM) (профессиональная база данных)
7. <https://www.sciencedirect.com/browse/journals-and-books?accessType=openAccess> - ScienceDirect - ведущая информационная платформа компании Elsevier, содержащая 25% мировых научных публикаций (профессиональная база данных)
8. <http://www.oxfordjournals.org/en/oxford-open/index.html> - Oxford University Press – открытые ресурсы одного из крупнейших издательств в Великобритании, крупнейшего университетского издательства в мире (профессиональная база данных)



9. <https://www.karger.com/openAccess> - Karger Publishers - академическое издательство научных журналов и книг по биомедицине (профессиональная база данных)
10. <https://www.biomedcentral.com/> - BioMed Central - сайт и открытая полнотекстовая база издательства, предлагающего обширную коллекцию рецензируемых журналов открытого доступа по всем областям биологии, медицины и связанных с ней наук (профессиональная база данных)
11. <https://authorservices.wiley.com/open-research/open-access/browse-journals.html> - Wiley - открытые ресурсы одного из старейших академических издательств в мире, содержащего более 20000 книг научной направленности, более 1500 научных журналов, энциклопедии и справочники, учебники и базы данных с научной информацией (профессиональная база данных)
12. <https://www.springernature.com/gp/open-research/journals-books/journals> - SpringerNature - более 3500 журналов, включая Nature, более 200 000 книг, а также специализированные базы данных (профессиональная база данных)
13. https://www.elibrary.ru/projects/subscription/rus_titles_free.asp - научная электронная библиотека eLibrary - крупнейший российский информационно-аналитический портал в области науки, технологии, медицины и образования (профессиональная база данных).