Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Косенок Сергей Михайлович
Должность: ректор
Дата подписания: 13.10.2026 11:32:43
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
Ханты-Мансийского автономного округа – Югры
«Сургутский государственный университет»

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебно-методической
Работе
_____Е.В. Коновалова
. «____» _____2026 г.

Институт: Медицинский

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
профессиональной переподготовки по специальности

"Генетика"

Трудоемкость: 576 часов

Сургут, 2026 год

Дополнительная профессиональная программа профессиональной переподготовки по специальности "Генетика"

I. Общие положения

1. Целью дополнительной профессиональной программы профессиональной переподготовки специалистов[1] с высшим медицинским образованием (далее - Программа) является получение компетенций, необходимых для приобретения квалификации и осуществления профессиональной деятельности по специальности "Генетика" (область профессиональной деятельности[2] - 02 Здравоохранение, уровень квалификации[3] - 8 уровень).

2. В результате освоения Программы организация, осуществляющая образовательную деятельность (далее - организация), обеспечивает формирование у обучающегося (слушателя) профессиональных компетенций (далее - ПК)[4], включающих необходимые знания, умения, опыт деятельности, в соответствии с планируемыми результатами обучения и рабочими программами модулей.

3. Форма обучения по Программе - очная, с возможностью частичного использования электронного обучения и дистанционных образовательных технологий (далее - ЭО и ДОТ).

4. Трудоемкость обучения (срок освоения Программы): 576 академических часов.

5. Календарный учебный график

Календарный учебный график (16 недель)

Неделя	Модуль и тема	Часы	Вид деятельности
1	**Модуль 1. Общие вопросы медицинской генетики** Основы эмбриологии и тератологии, основы генетики человека	36	Лекции, семинары
2	Организация медицинской помощи пациентам	36	Лекции, семинары
3	Организация медицинской помощи (продолжение)	18	Лекции, семинары
	Медицинская реабилитация пациентов	18	Лекции, семинары
4	Медицинская реабилитация пациентов (продолжение)	36	Лекции, семинары
5	Профилактика врожденных и наследственных заболеваний	36	Лекции, семинары
6	Профилактика (продолжение)	4	Лекции, семинары
	Промежуточная аттестация по модулю 1	2	Тестирование, решение задач
	Модуль 2. Частные вопросы медицинской генетики Врожденные и наследственные заболевания	12	Лекции, семинары
7	Врожденные и наследственные заболевания (продолжение)	36	Лекции, семинары
8	Лабораторные и инструментальные методы исследования	36	Лекции, семинары, практика в лаборатории
9	Лабораторные и инструментальные методы (продолжение)	6	Лекции, семинары
	Современные методы лечения	30	Лекции, семинары
10	Современные методы лечения (продолжение)	36	Лекции, семинары
11	Современные методы лечения (продолжение)	30	Лекции, семинары
12	Немедикаментозное лечение и лечебное питание	18	Лекции, семинары
	Медико-генетическое консультирование	18	Лекции, семинары
13	Медико-генетическое консультирование (продолжение)	40	Лекции, семинары
	Промежуточная аттестация по модулю 2	2	Тестирование, решение задач
14	**Модуль 3. Оказание медицинской помощи в экстренной форме** Оказание медицинской помощи в экстренной форме	36	Лекции, симуляционный курс
15	Оказание медицинской помощи в экстренной форме (продолжение)	4	Лекции, симуляционный курс
	Промежуточная аттестация по модулю 3	2	Тестирование, ОСКЭ
16	**Модуль 4. Практика** Помощь пациентам с заболеваниями (амбулаторно)	36	Практика СОКЦОМИД
	Помощь женщинам во время беременности (пренатальная диагностика)	22	Практика СОКЦОМИД
	Помощь пациентам (стационарно/реабилитация)	18	Практика в профильных отделениях
	Промежуточная аттестация по модулю 4	2	Оценка отчета, зачет
17	**Итоговая аттестация**	6	Экзамен (тестирование, ОСКЭ, решение зада
	Итого	576	

II. Планируемые результаты обучения

6. Планируемые результаты обучения:

№ п/п	Коды и наименования компетенций	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям		
)		Знания (далее - з	Умения (далее - у)	Опыт деятельности (далее - о)
1	ПК-1. Способен проводить медицинское обследование пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	1.з1. Нормативные правовые акты, регламентирующие медицинское обследование пациентов с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, включая порядки оказания медицинской помощи. 1.з2. Клинические рекомендации при оказании медицинской помощи в части диагностики врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.з3. Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем. 1.з4. Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья. 1.з5. Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях,	1.у1. Сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у2. Интерпретация и анализ информации, полученной от пациентов (их законных представителей), в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у3. Выявление клинических симптомов и синдромов у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у4. Оценка анатомо-функционального состояния органов и систем организма у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у5. Проведение физикального осмотра пациентов в целях	1.о1. Проведение медицинского обследования пациентов с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.о2. Проведение медицинского обследования женщин во время беременности с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания плода.

		основы эмбриологии и тератологии. 1.з6. Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей. 1.з7. Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация. 1.з8. Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека. 1.з9. Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.з10. Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии при проведении медицинского обследования в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.	установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у6. Применение медицинских изделий при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у7. Оценка наличия у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описание их, с применением терминологии описания врожденных аномалий и пороков развития. 1.у8. Интерпретация и анализ результатов физикального осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у9. Проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания. 1.у10. Использование алгоритмов установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза.	

		1.з11. Методика сбора анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.з12. Методика осмотров и обследований пациентов с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.з13. Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания и медицинские противопоказания к их назначению. 1.з14. Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза	1.у11. Составление плана лабораторных (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у12. Обоснование и планирование объема 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. 1.у13. Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания,	

		врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей. 1.з15. Методики подготовки к лабораторным (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальным исследованиям (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.з16. Принципы интерпретации результатов лабораторных (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)	на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальные исследования (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию). 1.у14. Интерпретация и анализ результатов лабораторных (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у15. Обоснование необходимости направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам.	

		уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.з17. Алгоритмы установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза. 1.з18. Правила формулирования диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.	1.у16. Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам. 1.у17. Интерпретация и анализ результатов медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у18. Направление пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или в условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний. 1.у19. Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний. 1.у20. Установление диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.	
2	ПК-2. Способен назначать и осуществлять патогенетическое лечение пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, контролировать его эффективность и безопасность	2.з1. Нормативные правовые акты, регламентирующие патогенетическое лечение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.з2. Клинические рекомендации при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или)	2.у1. Разработка плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста, симптомов и признаков. 2.у2. Назначение лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания пациентам с врожденными и	2.о1. Назначение, проведение, контроль эффективности и безопасности патогенетического лечения пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

		наследственными заболеваниями в части патогенетического лечения. 2.з3. Современные методы диагностики и патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.з4. Методы лечения лекарственными препаратами и методы немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.з5. 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). 2.з6. Принципы применения лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного	(или) наследственными заболеваниями. 2.у3. Наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение. 2.у4. Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.у5. Назначение немедикаментозного лечения (физиотерапевтическое, лечебная физкультура) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.у6. Оценка эффективности и безопасности немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.у7. Обоснование и планирование объема лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	

		питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.з7. 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. 2.з8. Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.з9. Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или патогенетическом лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	2.у8. Назначение лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.у9. Интерпретация и анализ результатов лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.у10. Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения. 2.у11. Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.у12. Предотвращение или устранение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских	

		2.з10. Требования асептики и антисептики при проведении диагностических исследований и патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.з11. Состояния, вызванные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме.	изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	
3	ПК-3. Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, членов их семей и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	3.з1. Принципы генеалогического анализа, правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний. 3.з2. Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования. 3.з3. Методы пренатальной и преимплантационной диагностики в программах вспомогательных репродуктивных технологий врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению.	3.у1. Определение медицинских показаний и медицинских противопоказаний к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания. 3.у2. Проведение генеалогического анализа, определение типа наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) членов его семьи. 3.у3. Использование методов 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)	3.о1. Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, а также членов их семьи. 3.о2. Проведение медико-генетического консультирования беременных женщин с высоким риском врожденных пороков развития и хромосомных аномалий у плода.

		3.з4. Особенности медико-генетического консультирования: пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных женщин с высоким риском врожденных пороков развития и хромосомных аномалий у плода, при проведении неонатального скрининга на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий; членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания; здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. 3.з5. Основы клинической психологии. 3.з6. Принципы медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования.	наследственного заболевания в семье. 3.у4. Оценка 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. 3.у5. Проведение медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных женщин с высоким риском врожденных пороков развития и хромосомных аномалий у плода, при проведении неонатального скрининга 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. 3.у6. Разъяснение 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. 3.у7. Использование методов 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 в программах вспомогательных репродуктивных технологий, формирования репродуктивного поведения. 3.у8. Оказание психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятии решения относительно использования методов диагностики и профилактики	

			врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику в программах вспомогательных репродуктивных технологий, формирования репродуктивного поведения. 3.у9. Применение принципов медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования. 3.у10. Разработка плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику в программах вспомогательных репродуктивных технологий.	
4	ПК-4. Способен проводить медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	4.з1. Формирование и выдача листков нетрудоспособности. 4.з2. Медицинские показания и порядок направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу.	4.у1. Определение признаков временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 4.у2. Формирование и выдача листка нетрудоспособности.	4.о1. Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и их документальное оформление. 4.о2. Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности для прохождения медико-социальной экспертизы.

		4.з3. 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. 4.з4. Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 4.з5. Порядок оформления медицинской документации пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для осуществления медико-социальной экспертизы в государственных учреждениях медико-социальной экспертизы.	4.у3. Определение медицинских показаний для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы. 4.у4. Подготовка и оформление необходимой медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 4.у5. Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности, на медико-социальную экспертизу.	
5	ПК-5. Способен проводить мероприятия по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации	5.з1. Порядок организации медицинской реабилитации и порядок организации санаторно-курортного лечения. 5.з2. Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы	5.у1. Формирование плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов.	5.о1. Проведение и контроль эффективности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов.

	или абилитации инвалидов, контролировать их эффективность и безопасность	реабилитации или абилитации инвалидов. 5.з3. Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. 5.з4. Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов. 5.з5. Механизм воздействия мероприятий по медицинской реабилитации на организм пациента с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 5.з6. Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий по медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы	5.у2. Определение медицинских показаний и медицинских противопоказаний для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. 5.у3. Определение медицинских показаний для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий по медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. 5.у4. Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий по медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов.	

		реабилитации или абилитации инвалидов. 5.з7. 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.	5.у5. Оценка эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	
6	ПК-6. Способен проводить мероприятия по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний и осуществлять контроль их эффективности	6.з1. Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний. 6.з2. Медицинские показания и медицинские противопоказания 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	6.у1. Назначение и осуществление контроля эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний. 6.у2. Осуществление организации 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	6.о1. Проведение и контроль эффективности санитарно-просветительной работы по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. 6.о2. Проведение диспансерного наблюдения за пациентами с врожденных и (или) наследственными заболеваниями.

		семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. 6.з3. Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. 6.з4. Нормативные правовые акты, регламентирующие порядки проведения диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 6.з5. Медицинские показания для проведения диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 6.з6. Периодичность диспансерных приемов (осмотров, консультаций. 6.з7. Длительность диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	здоровых носителей патогенных мутаций в генах. 6.у3. Определение медицинских показаний и медицинских противопоказаний 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. 6.у4. Проведение санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. 6.у5. Формирование списков пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, подлежащих диспансерному	

		6.з8. Перечень врачей-специалистов, участвующих в проведении диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 6.з9. Меры индивидуальной защиты медицинского персонала и пациентов при выполнении медицинских вмешательств.	наблюдению в отчетном году, их поквартальное распределение. 6.у6. Информирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, подлежащих диспансерному наблюдению в текущем году, или их законных представителей о необходимости явки в целях диспансерного наблюдения. 6.у7. Определение наличия медицинских показаний для проведения диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 6.у8. Внесение сведений о диспансерном наблюдении за пациентом с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в его медицинскую документацию. 6.у9. Анализ результатов проведения диспансерного наблюдения на основании сведений, содержащихся в контрольных картах. 6.у10. Обеспечение безопасности диагностических и лечебных манипуляций. 6.у11. Применение средств индивидуальной защиты. 6.у12. Участие в обеспечении мер асептики и антисептики, принципов индивидуальной изоляции при выполнении медицинских вмешательств.	

7	ПК-7. Способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию, организовывать деятельность находящегося в распоряжении младшего и среднего медицинского персонала	7.з1. Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронных документов. 7.з2. Основы законодательства Российской Федерации о защите персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну. 7.з3. 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. 7.з4. Правила ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. 7.з5. Должностные обязанности медицинских работников в медицинских организациях медико-генетического профиля. 7.з6. Требования к обеспечению внутреннего контроля качества и	7.у1. Составление плана работы и отчета о своей работе. 7.у2. Заполнение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа, контроль качества ее ведения. 7.у3. Проведение сбора данных и ведение регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. 7.у4. Использование в профессиональной деятельности медицинских информационных систем в сфере здравоохранения и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет". 7.у5. Проведение анализа медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. 7.у6. Контроль за выполнением должностных обязанностей младшим и средним медицинским персоналом, находящимся в распоряжении. 7.у7. Соблюдение правил внутреннего трудового распорядка, требований пожарной безопасности, охраны труда, основ личной	7.о1. Проведение анализа медико-статистической информации. 7.о2. Ведение медицинской документации. 7.о3. Организация деятельности находящегося в распоряжении младшего и среднего медицинского персонала.

		безопасности медицинской деятельности. 7.з7. Правила работы в информационных системах в сфере здравоохранения и в информационно-телекоммуникационной сети "Интернет". 7.з8. Требования пожарной безопасности, охраны труда, основы личной безопасности, конфликтологии и правила внутреннего трудового распорядка. 7.з9. Основы медицинской статистики.	безопасности, конфликтологии и правил внутреннего трудового распорядка. 7.у8. Использование в работе персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну. 7.у9. Обеспечение внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности.	
8	ПК-8. Способен оказывать медицинскую помощь в экстренной форме	8.з1. Принципы и методы оказания медицинской помощи в экстренной форме в соответствии с нормативными правовыми актами и клиническими рекомендациями. 8.з2. Клинические признаки состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. 8.з3. Факторы риска, представляющие непосредственную угрозу для собственной жизни и здоровья, жизни и здоровья пострадавшего (пострадавших) и окружающих лиц, методы устранения указанных факторов риска.	8.у1. Диагностика состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. 8.у2. Определение факторов, представляющих непосредственную угрозу для собственной жизни и здоровья, жизни и здоровья пострадавшего (пострадавших) и окружающих лиц. 8.у3. Устранение факторов, представляющих непосредственную угрозу для жизни и здоровья пострадавшего (пострадавших), а также участников оказания медицинской помощи в экстренной форме и окружающих лиц, в том числе предотвращение дополнительного травмирования пострадавшего (пострадавших).	8.о1. Распознавание состояний, представляющих угрозу жизни пациента (в том числе нарушение жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. 8.о2. Проведение оценки обстановки и обеспечение безопасных условий для оказания медицинской помощи в экстренной форме. 8.о3. Оказание медицинской помощи в экстренной форме при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций

		8.з4. Правила и порядок проведения первичного осмотра пациента (пострадавшего) при оказании медицинской помощи в экстренной форме при отсутствии сознания; остановке дыхания и (или) остановке кровообращения; нарушении проходимости дыхательных путей инородным телом и иных угрожающих жизни и здоровью нарушениях дыхания; наружных кровотечениях; травмах, ранениях и поражениях, вызванных механическими, химическими, электрическими, термическими поражающими факторами, воздействием излучения; отравлениях; укусах или ужаливаниях ядовитых животных; судорожном приступе, сопровождающемся потерей сознания; острых психологических реакциях на стресс. 8.з5. Правила эффективной коммуникации с пациентами, их законными представителями, окружающими лицами и медицинскими работниками при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 8.з6. Алгоритм обращения в службы спасения, в том числе	8.у4. Обеспечение собственной безопасности, в том числе с использованием средств индивидуальной защиты. 8.у5. Вызов выездной бригады скорой медицинской помощи, перемещение, транспортировка пострадавшего, передача пострадавшего выездной бригаде скорой медицинской помощи. 8.у6. Оценка количества пострадавших. 8.у7. Устное информирование пострадавшего и окружающих лиц о готовности оказывать медицинскую помощь в экстренной форме, а также о начале проведения мероприятий по оказанию медицинской помощи в экстренной форме. 8.у8. Осуществление эффективной коммуникации с пациентом, его законным представителем, окружающими лицами и медицинскими работниками, в том числе выездной бригадой скорой медицинской помощи при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 8.у9. Устранение воздействия повреждающих факторов на пострадавшего. 8.у10. Извлечение пострадавшего из транспортного средства или других труднодоступных мест.	организма человека - кровообращения и (или) дыхания).

		вызова выездной бригады скорой медицинской помощи. 8.з7. Принципы действия приборов для наружной электроимпульсной терапии (дефибрилляции). 8.з8. Правила выполнения наружной электроимпульсной терапии (дефибрилляции) с использованием автоматического наружного дефибриллятора. 8.з9. Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению реанимационных мероприятий. 8.з10. Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации. 8.з11. Методы обеспечения проходимости дыхательных путей. 8.з12. Правила остановки наружных кровотечений. 8.з13. Правила наложения повязок при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 8.з14. Способы охлаждения при травмах, воздействиях излучения, высоких температур, химических веществ, укусах или ужаливаниях ядовитых животных; проведения термоизоляции и согревания при воздействии низких температур.	8.у11. Перемещение пострадавшего в безопасное место. 8.у12. Обеспечение проходимости дыхательных путей при их закупорке инородным телом. 8.у13. Проведение первичного осмотра пациента при состояниях, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. 8.у14. Осуществление мероприятий по временной остановке наружного кровотечения, в том числе прямым давлением на рану, наложением давящей повязки (в том числе с фиксацией инородного тела), наложением кровоостанавливающего жгута. 8.у15. Определение наличия признаков жизни у пострадавшего (наличие сознания, наличие дыхания с помощью слуха, зрения и осязания). 8.у16. Проведение сердечно-легочной реанимации и поддержание проходимости дыхательных путей. 8.у17. Использование автоматического наружного дефибриллятора. 8.у18. Наложение окклюзионной (герметизирующей) повязки при ранении грудной клетки. 8.у19. Промывание желудка. 8.у20. Охлаждение при травмах, воздействиях излучения, высоких температур, химических веществ,	

		8.з15. Методы иммобилизации с использованием медицинских изделий и подручных средств. 8.з16. Правила использования средств индивидуальной защиты при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 8.з17. Правила и порядок проведения мониторинга состояния пациента при оказании медицинской помощи в экстренной форме, порядок передачи пациента выездной бригаде скорой медицинской помощи. 8.з18. Порядок применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме.	укусах или ужаливаниях ядовитых животных. 8.у21. Проведение термоизоляции и согревания при воздействии низких температур. 8.у22. Проведение иммобилизации (обездвиживания) с использованием медицинских изделий или подручных средств; аутоиммобилизация или обездвиживание руками травмированных частей тела. 8.у23. Предотвращение дополнительного травмирования головы при судорожном приступе, сопровождающемся потерей сознания. 8.у24. Придание и поддержание оптимального положения тела пострадавшего в зависимости от его состояния. 8.у25. Осуществление контроля состояния пострадавшего (наличия сознания, дыхания, кровообращения и отсутствия наружного кровотечения), оказание пострадавшему психологической поддержки. 8.у26. Применение лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме.	

Соответствие с квалификационным требованиям

Наименовани е должности	Должностные обязанности	Должен знать
Врач специалист	Должностные обязанности. Выполняет перечень работ и услуг для диагностики заболевания, оценки состояния больного и клинической ситуации в соответствии со стандартом медицинской помощи. Выполняет перечень работ и услуг для лечения заболевания, состояния, клинической ситуации в соответствии со стандартом медицинской помощи. Осуществляет экспертизу временной нетрудоспособности. Ведет медицинскую документацию в установленном порядке. Планирует и анализирует результаты своей работы. Соблюдает принципы врачебной этики. Руководит работой среднего и младшего медицинского персонала. Проводит санитарно-просветительную работу среди больных и их родственников по укреплению здоровья и профилактике заболеваний, пропаганде здорового образа жизни.	Должен знать: Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, защиты прав потребителей санитарно-эпидемиологического благополучия населения; теоретические основы по избранной специальности; современные методы лечения, диагностики и лекарственного обеспечения больных; основы медико-социальной экспертизы; правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций, ВИЧ-инфекции; порядок взаимодействия с другими врачами-специалистами, службами, организациями, в том числе страховыми компаниями, ассоциациями врачей и т.п.; основы функционирования бюджетно-страховой медицины и добровольного медицинского страхования, обеспечения санитарно-профилактической лекарственной помощи населению; медицинскую этику; психологию профессионального общения; основы трудового законодательства; правила внутреннего трудового распорядка; правила по охране труда и пожарной безопасности.

III. Учебный план

7. Учебный план:

№ п/п	Наименования модулей, тем, разделов практики	Количество часов (трудоемкость)
		в том числе по видам учебной деятельности

				занятия семинарского типа (семинары, практические занятия, практикумы, лабораторные работы, коллоквиумы и иные аналогичные занятия)				
	в том числе							
		всего	лекции	всего	практическая подготовка	возможно использование ЭО и ДОТ	практика	аттестация
1	**Модуль 1.** Общие вопросы медицинской генетики	186	86	98	78	0	0	2
1.1	Основы эмбриологии и тератологии человека	18	12	6	4	0	0	0
1.2	Основы генетики человека	18	12	6	4	0	0	0
1.3	Организация медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	54	20	34	28	0	0	0
1.4	Медицинская реабилитация пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	54	24	30	20	0	0	0
1.5	Профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний	40	18	22	22	0	0	0
1.6	Промежуточная аттестация по модулю 1	2	0	0	0	0	0	2
2	**Модуль 2.** Частные вопросы медицинской генетики	264	98	164	142	0	0	2
2.1	Врожденные и (или) наследственные заболевания	48	12	36	36	0	0	0
2.2	Лабораторные и инструментальные методы исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний	42	12	30	18	0	0	0
2.3	Современные методы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	96	42	54	44	0	0	0
2.4	Методы немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) и принципы лечебного питания	18	8	10	10	0	0	0
2.5	Медико-генетическое консультирование	58	24	34	34	0	0	0
2.6	Промежуточная аттестация по модулю 2	2	0	0	0	0	0	2
3	**Модуль 3.** Оказание медицинской помощи в экстренной форме	42	6	34	0	0	0	2

3.1	Оказание медицинской помощи в экстренной форме	40	6	34	0	0	0	0
3.2	Промежуточная аттестация по модулю 3	2	0	0	0	0	0	2
4	**Модуль 4.** Практика	78	0	0	0	0	76	2
4.1	Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	54	0	0	0	0	54	0
4.2	Оказание медицинской помощи женщинам во время беременности	22	0	0	0	0	22	0
4.3	Промежуточная аттестация по модулю 4	2	0	0	0	0	0	2
5	Итоговая аттестация	6	0	0	0	0	0	6
Итого часов (трудоемкость)		576	190	296	220	0	76	14

IV. Рабочие программы модулей [6]

8. Рабочие программы модулей:

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
1	**Модуль 1. Общие вопросы медицинской генетики**		
1.1	Основы эмбриологии и тератологии человека	Основные этапы эмбриогенеза человека. Понятия о критических периодах развития и тератогенных терминационных периодах. Основные понятия тератогенеза: врожденные пороки развития, малые аномалии развития (микроаномалии), фенокопии. Основная номенклатура нарушений развития. Понятие об индуцированном мутагенезе. Основные мутагены. Действие факторов среды на разных этапах развития. Классификации врожденных пороков развития. Понятия о первичных и вторичных пороках. Типы нарушения морфогенеза (мальформация, дизрупция, деформация, дисплазия). Классификация пороков развития по системам органов, особенности кодирования нарушений развития в международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем. Изолированные, системные и множественные пороки. Ассоциации мальформаций. Частота врожденных пороков развития в популяциях, вклад в структуру детской смертности и инвалидности. Этиология врожденных пороков развития. Вклад генетических факторов в нарушения морфогенеза, влияние возраста родителей на возникновение врожденных пороков развития. Метаболические болезни матери как тератогенные факторы. Физические, химические (фетальный алкогольный синдром и синдромы фетального алкогольного спектра) и лекарственные тератогены. Регламентация безопасности лекарственных препаратов. Внутриутробные инфекции и инвазии, приводящие к врожденным порокам развития. Понятие о "TORCH-инфекциях" (синдром ветряной оспы плода, малярия беременных, внутриутробный токсоплазмоз). Понятие о многофакторных пороках развития. Диагностическое значение микроаномалий, их виды: описательные, измерительные, альтернативные. Порог накопления стигм	ПК-1

		дизэмбриогенеза, семейный характер малых аномалий развития. Классификация врожденных пороков развития и формулирование диагноза. Уточнение первичности, вторичности, множественности пороков развития по медицинской документации. Определение ассоциации мальформаций.	
1.2	Основы генетики человека	Структура генома человека. Классификация генов. Экспрессия генов. Гены общеклеточных и специфических функций. Уровни регуляции экспрессии генов: геном - метилирование дезоксирибонуклеиновой кислоты; транскриптом - различные варианты некодирующих рибонуклеиновых кислот, интерференция рибонуклеиновой кислоты; протеом - гистоновый код, модификации хроматина. Типы взаимодействия генов. Основы наследственной изменчивости: индивидуализирующие маркеры (в том числе группы крови), наследование признаков, сцепленных с полом, и их связь с биохимическими процессами внутриклеточного метаболизма. Классификация и механизмы образования генных, хромосомных и геномных мутаций. Молекулярные и цитологические основы наследственности. Принципы сцепленного наследования и взаимодействия генов. Наследование групп крови. Изменчивость, ее виды. Эпигенетическая регуляция экспрессии генов. Импринтинг.	ПК-1
1.3	Организация медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи населению, включая порядки оказания медицинской помощи. Клинические рекомендации при оказании медицинской помощи. Профессиональный стандарт врача-генетика. Определение, цели и задачи дисциплины. Организация деятельности медицинского персонала, находящегося в распоряжении врача-генетика. Порядок оформления и выдачи листков нетрудоспособности. Определение признаков временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи. Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу. Определение признаков стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или)	ПК-1, ПК-4, ПК-7

		наследственными заболеваниями. Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Медико-статистические показатели заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, правила их анализа. Медико-статистические показатели мониторинга врожденных пороков развития. Виды регистров по врожденным и (или) наследственным заболеваниям, правила их ведения.	
1.4	Медицинская реабилитация пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Нормативные правовые акты, регламентирующие виды и порядок проведения медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Основные принципы и задачи медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Этапы и планирование медицинской реабилитации при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Оценка эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов (в том числе инвалидов) с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Выбор методов медицинской реабилитации пациентов с различными формами врожденных и (или) наследственных заболеваний, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов. Профилактика, способы устранения, разработка плана по предотвращению или устранению осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	ПК-5
1.5	Профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний	Принципы организации и виды скрининговых программ в Российской Федерации. Скрининг беременных на врожденные пороки развития и хромосомные синдромы у плода. Неонатальный скрининг. Организация преимплантационного скрининга в рамках программ вспомогательных репродуктивных технологий. Медицинские	ПК-6

		показания и медицинские противопоказания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при различных видах скрининга, членов их семьи, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патологических мутаций в генах. Определение медицинских показаний и медицинских противопоказаний к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при различных видах скрининга, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патологических мутаций в генах. Принципы, нормативные правовые акты, порядок проведения, критерии эффективности диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний: первичная, вторичная, третичная. Формы и методы санитарно-просветительской работы среди пациентов и членов их семей, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. Взаимодействие с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний.	
1.6	Промежуточная аттестация по модулю 1	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 1.1-1.5.	ПК-1, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7
2	**Модуль 2. Частные вопросы медицинской генетики**		
2.1	Врожденные и (или) наследственные заболевания	Понятие и классификация наследственной и врожденной патологии, вызванной генными мутациями. Особенности наследственной патологии. Понятие о генетическом грузе, его вклад в структуру заболеваемости. Структура и частота моногенной патологии. Ключевые международные базы данных по генетическим и редким заболеваниям. Принципиальные звенья патогенеза моногенных болезней. Генетическая гетерогенность: межлокусная и внутрилокусная. Классификация генных мутаций, приводящих к наследственной моногенной патологии (рецессивной и доминантной). Клинический полиморфизм. Распространение орфанных моногенных наследственных заболеваний. Дифференциация российской популяции по генетическому грузу. Прогноз при моногенных болезнях. Принципы лечения генных заболеваний. Механизм формирования геномных мутаций (нерасхождение хромосом в	ПК-1

		процессе гаметогенеза). Хромосомные синдромы: аутосомные и гоносомные. Летальные, сублетальные и нелетальные синдромы. Сбалансированные хромосомные аберрации. Несбалансированные хромосомные аберрации, микроделеционные и микродупликационные синдромы. Интерактивная веб-база данных, включающая набор инструментов, предназначенных для облегчения интерпретации геномных вариантов. Расчет генетического риска при структурных хромосомных аберрациях. Прогноз при хромосомных болезнях. Принципы лечения хромосомных заболеваний. Многофакторные болезни. Генетические, эпигенетические, средовые и стохастические факторы. Примеры болезней с наследственной предрасположенностью. Молекулярные основы канцерогенеза. Основные понятия фармакогенетики. Генетические болезни соматических клеток. Дифференциальный диагноз синдромальной патологии по клинической картине болезни.	
2.2	Лабораторные и инструментальные методы исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Методы биохимической диагностики: тройная квадрупольная масс-спектрометрия, газовая хроматография - масс-спектрометрия, ферментодиагностика. Электрофорез белков. Молекулярно-генетические методы. Полимеразная цепная реакция и ее виды. Электрофорез дезоксирибонуклеиновой кислоты. Мультиплексная амплификация проб. Секвенирование по Сенгеру. Секвенирование нового поколения. Интерпретация результатов секвенирования. Медицинские показания и медицинские противопоказания для диагностики. Ограничения методов. Сравнительная геномная гибридизация. Цитогенетические методы исследования. Анализ полового хроматина. Кариотипирование. Флюоресцентная гибридизация in situ. Анафазно-телофазный метод. Номенклатура записи результатов цитогенетических исследований, международная система стандартизированной номенклатуры для описания структуры и аномалий человеческих хромосом. Анализ кариограмм пациентов. Номенклатура записи генных мутаций. Интерпретация результатов секвенирования нового поколения.	ПК-1
2.3	Современные методы лечения пациентов с врожденными и (или)	Классификация наследственных болезней. Наследственные болезни обмена. Основные аспекты лечебного питания. Врожденные и (или) наследственные нарушения эндокринной	ПК-1, ПК-2

	наследственными заболеваниями	системы. Подходы к гормонозаместительной терапии. Классификация и патогенез болезней накопления. Ферментозаместительная и субстрат-редуцирующая терапия. Митохондриальная патология. Назначение энерготропной терапии в соответствии с выявленным молекулярно-генетическим дефектом. Классификация первичных иммунодефицитов. Использование иммуноглобулинов в лечении первичных иммунодефицитов. Медицинские показания и медицинские противопоказания к пересадке костного мозга и гемопоэтических стволовых клеток. Опухолевые синдромы. Принципы таргетной терапии при наследственных и спорадических онкологических заболеваниях. Эпилептические энцефалопатии и наследственные формы эпилепсии (включая методы диагностики, такие как позитронно-эмиссионная томография). Регистры детей с наследственной эпилепсией. Генная терапия. Препараты генной терапии, применяемые в Российской Федерации. Медицинские показания и медицинские противопоказания к применению и оценка эффективности генной терапии. Принципы разработки генотерапевтических лекарственных препаратов. Эффективность и безопасность генотерапевтического лечения. Основные зарегистрированные орфанные лекарственные препараты в Российской Федерации. Нормативные правовые акты, регламентирующие назначение ферментозаместительной терапии. Терапевтические стратегии, нацеленные на снижение уровня аммиака при лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Применение кофакторов в лечении наследственной патологии. Молекулярно-генетическая диагностика как необходимый этап верификации орфанной патологии. Тактика диагностики в разных группах заболеваний. Медицинские показания и медицинские противопоказания, обоснование для назначения патогенетической терапии в различных группах пациентов с наследственной патологией. Междисциплинарный подход к лечению пациентов с орфанной патологией. Особенности иммунопрофилактики у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Оценка целесообразности и наличия медицинских противопоказаний для	

		трансплантации внутренних органов. Лабораторные и инструментальные методы исследования (ультразвуковое исследование, магнитно-резонансная томография, электроэнцефалография) для мониторинга и оценки тяжести течения наследственной патологии. Критерии и периодичность оценки эффективности патогенетического лечения. Оценка эффективности таргетной терапии при злокачественных новообразованиях, синдромах избыточного роста, наследственной гиперхолестеринемии, аутовоспалительных заболеваниях.	
2.4	Методы немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) и принципы лечебного питания	Основные виды немедикаментозного лечения. Медицинские показания и медицинские противопоказания к применению немедикаментозного лечения при различных группах врожденных и (или) наследственных заболеваний. Оценка эффективности немедикаментозного лечения. Тактика ведения пациентов с наследственными болезнями обмена. Разработка лечебного питания, расчет калорийности питания, основные аспекты и возрастные потребности рациона питания. Принципы лечебного питания при нарушении метаболизма аминокислот (тирозинемия тип 1) и органических ацидуриях (лейциноз, метилмалоновая ацидурия).	ПК-2
2.5	Медико-генетическое консультирование	Генеалогический метод. Применение в клинической практике, этапы и правила генеалогического метода. Общие представления о классических и неклассических типах наследования. Наследование при болезнях импринтинга, митохондриальной патологии, носительстве сбалансированных хромосомных перестроек. Признаки полигенного наследования, генные сети, генетическая предрасположенность. Расчеты генетических рисков рождения больных детей (эмпирические, расчетные, индивидуальные). Методы пренатальной диагностики. Комбинированный скрининг первого триместра беременности. Генетические риски при многоплодной беременности, экстракорпоральном оплодотворении, донорстве половых клеток, суррогатном материнстве. Особенности при ультразвуковом исследовании плода второго триместра. Неинвазивный пренатальный тест как метод диагностики основных трисомий. Инвазивная пренатальная диагностика: хорионбиопсия, плацентоцентез, амниоцентез и кордоцентез. Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению	ПК-3

		секвенирования нового поколения и хромосомного микроматричного анализа плода. Прогнозы беременностей с хромосомными аномалиями плода. Вспомогательные репродуктивные технологии: медицинские показания и медицинские противопоказания к преимплантационному генетическому тестированию; определение рекомендаций по тактике ведения беременности в зависимости от результатов пренатального скрининга и результатов инвазивной пренатальной диагностики; отбор эмбрионов типированных в рамках преимплантационного генетического тестирования. Медико-генетическое консультирование: медицинские показания и принципы. Уровни медико-генетической службы: районный (городской), региональный, межрегиональный, федеральный. Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в амбулаторных и стационарных условиях. Проспективное и ретроспективное консультирование. Пропаганда медико-генетических знаний. Определение медицинских показаний для медико-генетического консультирования у пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями. Определение уровня медико-генетического консультирования в соответствие с заболеванием, тяжестью его течения, необходимостью выполнения генетической диагностики.	
2.6	Промежуточная аттестация по модулю 2	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 2.1-2.5.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
3	**Модуль 3. Оказание медицинской помощи в экстренной форме**		
3.1	Оказание медицинской помощи в экстренной форме	Нормативно-правовое регулирование оказания медицинской помощи в экстренной форме. Диагностика состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. Коммуникация со службами спасения, выездными бригадами скорой медицинской помощи, пациентом, его законным представителем и окружающими лицами. Транспортировка и иммобилизация пациента. Сердечно-легочная реанимация. Остановка наружных кровотечений. Обеспечение проходимости дыхательных путей. Промывание желудка. Применение согревания и охлаждения. Проведение термоизоляции и согревания при воздействии низких температур. Применение	ПК-8

		лекарственных препаратов и медицинских изделий.	
3.2	Промежуточная аттестация по модулю 8	Контроль результатов обучения в рамках освоения темы 8.1.	ПК-8

ГАРАНТ:

По-видимому, в тексте предыдущей строки таблицы допущена опечатка. Вместо "модулю 8" имеется в виду "модулю 3", вместо "темы 8.1" имеется в виду "темы 3.1"

4	**Модуль 4. Практика**		
4.1	Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Участие в оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями: проведении медицинского обследования; назначении и проведении патогенетического лечения и контроле его эффективности и безопасности; проведении мероприятий по медицинской реабилитации и контроле их эффективности; проведении медико-генетического консультирования; проведении медицинских экспертиз; направлении пациентов, имеющих стойкое снижение трудоспособности для прохождения медико-социальной экспертизы; проведении и контроле эффективности санитарно-просветительной работы по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; проведении диспансерного наблюдения; проведении анализа медико-статистической информации; ведении медицинской документации; организации деятельности находящегося в распоряжении младшего и среднего медицинского персонала.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7
4.2	Оказание медицинской помощи женщинам во время беременности	Участие в оказании медицинской помощи женщинам во время беременности: проведении медицинского обследования; проведении медико-генетического консультирования; проведении и контроле эффективности санитарно-просветительной работы по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний; проведении анализа медико-статистической информации; ведении медицинской документации; организации деятельности находящегося в распоряжении младшего и среднего медицинского персонала.	ПК-1, ПК-3, ПК-4, ПК-6, ПК-7
4.3	Промежуточная аттестация по модулю 4	Контроль результатов обучения в рамках разделов практики 4.1-4.2.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7

V. Формы аттестации [7]

9. Промежуточная аттестация проводится по окончании освоения каждого модуля Программы. Форма промежуточной аттестации по каждому модулю определяется учебным планом.

Промежуточная аттестация по модулю 1 включат в себя решение тестовых заданий и ситуационных задач в соответствии с содержанием модуля и планируемыми результатами обучения.

Промежуточная аттестация по модулям 2-17 должна включать в себя решение тестовых заданий, ситуационных задач, демонстрацию умений в симулированных и клинических условиях в соответствии с содержанием модуля и планируемыми результатами обучения.

Промежуточная аттестация по модулю 18 должна включать в себя решение тестовых заданий, ситуационных задач, демонстрацию умений в симулированных условиях в соответствии с содержанием модуля и планируемыми результатами обучения.

Промежуточная аттестация по модулю 19 должна включать в себя оценку отчета о прохождении практики, содержащего перечень примененных умений в ходе участия в оказании медицинской помощи с указанием количества случаев применения каждого умения, выполнения манипуляции.

Критерии успешного прохождения промежуточной аттестации: правильные ответы на тесты 71%; демонстрация умений по чек листам без значительных ошибок, в полном объеме, ситуационные задачи без значительных ошибок в лечении и диагностике.

Итоговая аттестация проводится в форме экзамена, который включает в себя решение тестовых заданий, ситуационных задач, демонстрацию умений в симулированных и клинических условиях. Итоговая аттестация проводится для оценки степени достижения обучающимися запланированных результатов обучения по Программе и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку обучающегося. Обучающийся допускается к итоговой аттестации при успешном прохождении промежуточных аттестаций, предусмотренных Программой.

Обучающийся, освоивший Программу и успешно прошедший итоговую аттестацию, получает документ о квалификации – диплом о профессиональной переподготовке

.

10. Оценочные материалы Программы формируются организацией для проведения текущего контроля, промежуточных аттестаций, итоговой аттестации в соответствии с содержанием модулей и планируемыми результатами обучения. Каждое задание оценочных материалов должно быть соотнесено с результатами обучения, для оценки которых оно предназначено. ФОС Приложение 1

Пример тестового задания

Инструкция: Выберите один правильный ответ

Вопрос (задание)	Варианты ответов	Правильный ответ	Коды результатов обучения
Вероятность рождения больного ребенка в семье с аутосомно-доминантным заболеванием, где оба родителя - гетерозиготы, если известно, что пенетрантность заболевания составляет практически 100% среди мужчин и практически 0% среди женщин	А) 50% Б) 37,5% В) 25% Г) 12,5%	Б	3.у2

Пример ситуационной задачи

Инструкция: ознакомьтесь с условием задачи. На основании полученной информации дайте развернутые ответы на вопросы, приведенные ниже.

Условия

Пациент 12 лет, мальчик, доставлен в отделение неотложной помощи после перелома правой локтевой кости при падении. Его родители говорят, что у него было несколько переломов костей за последние 9 лет. При физикальном обследовании врач обращает внимание на голубоватый цвет склер у ребенка.

Задания

1. Какое заболевание (группа заболеваний) должно быть включено в дифференциальный диагноз у данного пациента?
2. Какой объем молекулярно-генетического исследования должен быть рекомендован для подтверждения или исключения предполагаемой наследственной патологии?
3. Какой генетический феномен объясняет клинические проявления болезни у пациента?

Эталоны ответов

1. С учетом длительного анамнеза переломов и голубого цвета склер в дифференциальный диагноз должен входить несовершенный остеогенез (заболевания из группы наследственных дисплазий соединительной ткани).
2. Большинство случаев несовершенного остеогенеза (до 98% пациентов) ассоциированы с вариантами в генах COL1A1 и COL1A2. С учетом этих данных минимальным объемом молекулярно-генетического исследования является секвенирование последовательности выше указанных генов при помощи высокопроизводительного секвенирования с последующей валидацией методом секвенирования по Сенгеру.
3. Генетическим феноменом, объясняющим поражение нескольких систем органов у ребенка, является плейотропия. Для наследственных заболеваний из группы коллагенозов (наследственные дисплазии соединительной ткани) характерна первичная (или структурная) плейотропия, при которой молекулярные дефекты генов коллагена и других компонентов соединительной ткани приводят к поражению нескольких органов независимо друг от друга.

Коды результатов обучения: 1.з5, 1.з6, 1.з13, 1.з15, 1.у20.

VI. Организационно-педагогические условия реализации Программы [9]

11. Требования к кадровым условиям реализации Программы:

Реализация Программы обеспечивается работниками организации и (или) лицами, привлекаемыми на иных условиях.

Квалификация работников организации, реализующих Программу, должна отвечать квалификационным характеристикам, установленным в Едином квалификационном справочнике должностей руководителей, специалистов и служащих, разделе "Квалификационные характеристики должностей руководителей и специалистов высшего профессионального и дополнительного профессионального образования", утвержденном приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 11 января 2011 г. № 1н [10], и профессиональным стандартам (при наличии).

Лекции проводятся лицами, имеющими ученую степень кандидата или доктора медицинских наук и ежегодные публикации в рецензируемых научных изданиях за последние 5 лет, при этом:

1) лекции модулей 1 и 2 проводятся лицами, имеющими аккредитацию по специальности "Генетика", осуществляющими медицинскую деятельность по специальности "Генетика" и имеющими стаж такой деятельности не менее 5 лет;

2) лекции модуля 3 проводятся лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: "Анестезиология-реаниматология", "Скорая медицинская помощь",

осуществляющими медицинскую деятельность по одной из специальностей: "Анестезиология-реаниматология", "Скорая медицинская помощь" и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет.

Не менее 70% объема занятий семинарского типа проводятся лицами, имеющими ученую степень кандидата или доктора медицинских наук.

Занятия семинарского типа модуля 3 проводятся в группе обучающихся численностью не более 10 человек лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: "Анестезиология-реаниматология", "Скорая медицинская помощь", осуществляющими медицинскую деятельность по одной из специальностей: "Анестезиология-реаниматология", "Скорая медицинская помощь" и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет.

12. Требования к кадровому обеспечению реализации Программы в части практической подготовки:

Занятия семинарского типа модулей 1 и 2, предусматривающие практическую подготовку в соответствии с учебным планом, проводятся в группе обучающихся численностью не более 10 человек лицами, имеющими аккредитацию по специальности "Генетика", осуществляющими медицинскую деятельность по специальности "Генетика" и имеющими стаж такой деятельности не менее 5 лет.

Модуль 4 проводится в группе обучающихся численностью не более 5 человек лицами, имеющими аккредитацию по специальности "Генетика", осуществляющими медицинскую деятельность по специальности "Генетика" и имеющими стаж такой деятельности не менее 5 лет.

13. Требования к материально-техническому обеспечению реализации Программы:

Организация обеспечивает соблюдение следующих требований к материально-техническим условиям реализации Программы:

Модуль	Требования к материально-техническим условиям реализации Программы
Модуль 1. Общие вопросы медицинской генетики	1. Наличие учебных аудиторий площадью не менее 2,5 кв. м. на одного обучающегося, оснащенных видеопроекционной аппаратурой и неограниченным доступом к информационно-телекоммуникационной сети "Интернет". 2. Наличие комплекта лицензионного программного обеспечения, включая свободно распространяемое, в том числе отечественного производства: операционная система, текстовый редактор, редактор презентаций, учебная медицинская информационная система.
Модуль 2. Частные вопросы медицинской генетики	
Модуль 3. Оказание медицинской помощи в экстренной форме	1. Наличие учебных аудиторий площадью не менее 2,5 кв. м. на одного обучающегося, оснащенных видеопроекционной аппаратурой и неограниченным доступом к информационно-телекоммуникационной сети "Интернет". 2. Наличие комплекта лицензионного программного обеспечения, включая свободно распространяемое, в том числе отечественного производства: операционная система, текстовый редактор, редактор презентаций, учебная медицинская информационная система. 3. Наличие тренажеров (симуляторов) с обратной связью для оказания медицинской помощи в экстренной форме, позволяющих формировать следующие умения: определение наличия признаков жизни; обеспечение проходимости дыхательных путей; временная остановка наружного кровотечения; проведение сердечно-легочной реанимации и поддержание проходимости дыхательных путей; использование автоматического наружного дефибриллятора; наложение окклюзионной (герметизирующей) повязки при ранении грудной клетки; промывание желудка; придание и

	поддержание оптимального положения тела пострадавшего в зависимости от его состояния.

14. Требования к материально-техническому обеспечению реализации Программы в части практической подготовки:

Практическая подготовка обучающихся при реализации Программы обеспечивается путем их участия в осуществлении медицинской деятельности[11] в медицинских организациях и (или) иных организациях, осуществляющих деятельность в сфере охраны здоровья граждан в Российской Федерации (далее вместе - базы практической подготовки), соответствующих следующим требованиям:

Наименование модулей, тем, разделов практики	Требования к базам практической подготовки и их мощности в расчете на 1 обучающегося при реализации Программы
Модуль 1. Общие вопросы медицинской генетики	
Темы, предусматривающие практическую подготовку	1. Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании первичной специализированной медико-санитарной помощи в амбулаторных условиях и (или) первичной специализированной медико-санитарной помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в условиях стационара (наличие соответствующей лицензии) по: генетике; организации здравоохранения и общественному здоровью, эпидемиологии; 2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-генетика на 4 обучающихся. 2. Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании первичной специализированной медико-санитарной помощи в амбулаторных условиях и (или) первичной специализированной медико-санитарной помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в условиях стационара (наличие соответствующей лицензии) по: генетике; акушерству и гинекологии (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий и искусственного прерывания беременности); акушерству и гинекологии (использованию вспомогательных репродуктивных технологий); организации здравоохранения и общественному здоровью, эпидемиологии; 2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-генетика на 4 обучающихся.
Модуль 2. Частные вопросы медицинской генетики	
Темы, предусматривающие практическую подготовку	1. Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании первичной специализированной медико-санитарной помощи в амбулаторных условиях и (или) первичной специализированной медико-санитарной помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в условиях стационара (наличие соответствующей лицензии) по: генетике; организации здравоохранения и общественному здоровью, эпидемиологии;

	2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-генетика на 4 обучающихся. 2. Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании первичной специализированной медико-санитарной помощи в амбулаторных условиях и (или) первичной специализированной медико-санитарной помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в условиях стационара (наличие соответствующей лицензии) по: генетике; акушерству и гинекологии (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий и искусственного прерывания беременности); акушерству и гинекологии (использованию вспомогательных репродуктивных технологий); организации здравоохранения и общественному здоровью, эпидемиологии; 2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-генетика на 4 обучающихся.
Модуль 4. Практика	
4.1. Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании первичной специализированной медико-санитарной помощи в амбулаторных условиях и (или) первичной специализированной медико-санитарной помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в условиях стационара (наличие соответствующей лицензии) по: генетике; организации здравоохранения и общественному здоровью, эпидемиологии; 2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-генетика на 4 обучающихся.
4.2. Оказание медицинской помощи женщинам во время беременности	Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании первичной специализированной медико-санитарной помощи в амбулаторных условиях и (или) первичной специализированной медико-санитарной помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в условиях стационара (наличие соответствующей лицензии) по: генетике; акушерству и гинекологии (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий и искусственного прерывания беременности); акушерству и гинекологии (использованию вспомогательных репродуктивных технологий); организации здравоохранения и общественному здоровью, эпидемиологии; 2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-генетика на 4 обучающихся.

15. Требования к использованию ЭО и ДОТ, учебно-методическому обеспечению реализации Программы:

По решению организации лекции при реализации Программы могут проводиться с использованием ЭО и ДОТ полностью или частично.

Использование ЭО и ДОТ при реализации занятий семинарского типа, проведении практик, промежуточных и итоговой аттестаций не допускается.

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения должен быть обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к одной или нескольким электронно-библиотечным системам (электронным библиотекам) и к электронной информационно-образовательной среде организации. Электронно-библиотечная система (электронная библиотека) и электронная информационно-образовательная среда должны обеспечивать возможность доступа обучающегося из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", как на территории организации, так и вне ее.

Перечень учебных изданий, в том числе электронных, иных информационных материалов, необходимых для освоения Программы, определяется учебным планом

Список литературы:

1. *Наследственные болезни: национальное руководство* / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2024. — (Базовый труд по общей и клинической генетике).
2. *Приказ Минздрава РФ от 15.11.2012 № 917н* «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю „медицинская генетика“» (в актуальной редакции).
3. *Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ* «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (статьи, касающиеся орфанных заболеваний).
4. *Воеводин С.М.* Клиническая и лабораторная пренатальная диагностика. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2024. — (Маршрутизация беременных групп риска).
5. *Пономаренко Г.Н.* Общая физиотерапия: учебник. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2024. — (Современные методы физиотерапевтического воздействия).
6. *Ильенко Л.И.* Перинатальные аспекты реабилитации доношенных и недоношенных детей: учебное пособие. — М., 2024–2025.
7. *Неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена веществ*: клинические рекомендации. — М., 2024.
8. *Пренатальная диагностика*: клинические рекомендации. — М., 2024.
9. *Баранов В.С.* Пренатальная диагностика наследственных болезней и пороков развития. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2023.
10. *Зеливянская М.В.* Медико-генетическое консультирование: учебное пособие. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2024. — (Расчет рисков, этические аспекты).
11. *Пристром А.М., Штонда М.В.* Справочник по медико-генетическому консультированию. — М.: Медицинское информационное агентство, 2023.
12. *Сумин С.А.* Неотложные состояния: учебник. — 11-е изд. — М.: МИА, 2024. — (Базовые протоколы СЛР и интенсивной терапии).
13. *Интенсивная терапия в педиатрии*: руководство / под ред. В.А. Мазурова, В.Ф. Сухорукова. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2024. — (Ведение метаболических кризов при болезнях накопления, например, при гликогенозах или тирозинемии).
14. *Скорая медицинская помощь: национальное руководство* / под ред. С.Ф. Багненко, М.Ш. Хубутия. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2024. — (Терапия острых жизнеугрожающих состояний

16. Финансовое обеспечение реализации Программы должно осуществляться в объеме не ниже определенного в соответствии с Бюджетным кодексом Российской Федерации и Федеральным законом № 273-ФЗ.

Приложение 1

Оценочные материалы.

Ситуационные задачи

Задача 1 (Модуль 1. Общие вопросы: эмбриология и тератология) Ситуация: На консультацию к врачу-педиатру пришла женщина, планирующая беременность. Она сообщает, что в начале предыдущей беременности (3–4 недели гестации), не зная о ней, перенесла краснуху. **Задание:**

1. Объяснить, какой критический период эмбриогенеза был затронут и какие системы органов плода находятся в группе максимального риска (тератогенный эффект вируса краснухи).
2. Назвать основной закон РФ, регламентирующий прерывание беременности по медицинским показаниям в случае перенесенной инфекции.
3. Составить план прегравидарной подготовки для данной пациентки (вакцинация, сроки планирования).

Задача 2 (Модуль 1. Общие вопросы: основы генетики) Ситуация: В семье родился ребенок с ахондроплазией. При сборе анамнеза установлено, что родители здоровы, в родословной подобных случаев нет. При осмотре отца выявлено незначительное укорочение конечностей, низкий рост, которые ранее считались индивидуальной особенностью. **Задание:**

1. Определить тип наследования заболевания.
2. Объяснить генетический феномен, объясняющий рождение больного ребенка у здоровых родителей (при условии, что отец здоров).
3. Рассчитать риск рождения второго больного ребенка в этой семье.

Задача 3 (Модуль 1. Общие вопросы: организация помощи и реабилитация) Ситуация: Девочка 5 лет с установленным диагнозом «Спинальная мышечная атрофия 2-го типа». Ребенок не может самостоятельно сидеть без поддержки, прогрессирует сколиоз, ослаблен кашлевой толчок. **Задание:**

1. Определить, какая федеральная программа РФ обеспечивает пациентов данным заболеванием дорогостоящим патогенетическим препаратом.
2. Составить план немедикаментозной реабилитации на текущий момент (принципы позиционирования, дыхательная гимнастика).
3. Указать, какой специалист должен оформить направление на медико-социальную экспертизу (МСЭ) для разработки ИПРА.

Задача 4 (Модуль 1. Общие вопросы: профилактика) Ситуация: Семья обращается в центр планирования семьи. У старшего ребенка диагностирована фенилкетонурия (ФКУ). **Задание:**

1. Назвать основной метод первичной профилактики данного заболевания в государственном масштабе (скрининг).
2. Определить, на какой день жизни доношенного новорожденного берется кровь для неонатального скрининга на ФКУ.
3. Объяснить принцип вторичной профилактики (диетотерапии) при уже выявленном заболевании.

Задача 5 (Модуль 2. Частные вопросы: заболевания) Ситуация: Новорожденный (3-и сутки жизни). Масса тела 4100 г, длина 53 см. Отмечается макроглоссия, гипогликемия 1,8 ммоль/л, пупочная грыжа. **Задание:**

1. Сформулировать предварительный диагноз (наиболее вероятный синдром избыточного роста).

2. Указать, какой ген подвержен нарушению импринтинга при данном заболевании.
3. Назначить план немедленного лечения жизнеугрожающего состояния (гипогликемии).

Задача 6 (Модуль 2. Частные вопросы: лабораторная диагностика) Ситуация: У плода в сроке 22 недели беременности по данным УЗИ выявлены гипоплазия носовой кости, укорочение бедренных костей, эхогенный фокус в сердце и умеренный гидронефроз. **Задание:**

1. Назвать инвазивный метод пренатальной диагностики, который показан в данной ситуации для получения кариотипа плода.
2. Указать оптимальный срок проведения данного метода при выявлении маркеров во II триместре.
3. Перечислить основные риски проведения этой процедуры.
4. 1.з12, 1.з20, 1.у9, 1.у11, 1.у16.

Задача 7 (Модуль 2. Частные вопросы: современные методы лечения) Ситуация: Мальчик 2 лет с подтвержденным диагнозом «Мукополисахаридоз 1-го типа (синдром Гурлер)». **Задание:**

1. Назвать патогенетический метод лечения, доступный для данного пациента (ферментозаместительная терапия), и указать действующее вещество.
2. Объяснить, почему при данном типе заболевания (нейродегенеративном) ферментозаместительная терапия имеет ограниченную эффективность в отношении ЦНС (проблема гематоэнцефалического барьера).
3. Указать альтернативный метод лечения, способный привести к полному излечению.

Задача 8 (Модуль 2. Частные вопросы: лечебное питание) Ситуация: Ребенок 6 месяцев с установленным диагнозом «Галактоземия». Находится на естественном вскармливании. **Задание:**

1. Составить план немедленных действий в отношении питания (отмена текущего вида вскармливания).
2. Назвать тип лечебной смеси, которая должна быть назначена.
3. Указать, какие продукты будут пожизненно исключены из рациона ребенка в будущем.

Задача 9 (Модуль 2. Частные вопросы: медико-генетическое консультирование) Ситуация: К врачу-генетику обратилась беременная женщина 42 лет. Срок беременности 11 недель. **Задание:**

1. Рассчитать индивидуальный риск рождения ребенка с синдромом Дауна (трисомия 21) с учетом возраста матери (базовый риск).
2. Предложить наиболее безопасный и информативный современный метод неинвазивного пренатального тестирования (НИПТ), доступный на данном сроке.
3. Объяснить пациентке разницу между скрининговым и диагностическим тестом.

Задача 10 (Модуль 3. Оказание помощи в экстренной форме) Ситуация: Вызов к ребенку 4 месяцев с диагнозом «Сепсис, на фоне тяжелого врожденного порока развития (гастрошизис в анамнезе)». По прибытии бригады СМП: ребенок без сознания, на болевые раздражители не реагирует. Дыхание редкое, поверхностное. Пульс на лучевой артерии не определяется, на сонной — 40 ударов в минуту. **Задание:**

1. Определить состояние (клиническая смерть) и немедленно начать базовую сердечно-легочную реанимацию (СЛР).
2. Указать соотношение компрессий и вдохов при СЛР у грудного ребенка при участии двух реаниматологов.
3. Определить глубину продавливания грудной клетки и точку приложения рук.

Задача 11 (Модуль 4. Практика: помощь пациентам) Ситуация: Вы — врач-ординатор в отделении орфанных заболеваний. Вам необходимо провести утренний обход пациента 10 лет с несовершенным остеогенезом. **Задание:**

1. Составить план физикального обследования с акцентом на специфические деформации (голубые склеры, тугоухость, деформации конечностей).
2. Назначить базисную терапию (препарат первой линии для укрепления костной ткани).
3. Оформить фрагмент этапного эпикриза с оценкой динамики по шкале встречаемости переломов за год.
4. 1.з12, 1.з20, 1.у9, 1.у11, 1.у16.

Задача 12 (Модуль 4. Практика: помощь женщинам во время беременности) Ситуация: Беременная женщина 28 лет, срок 16 недель. Результаты комбинированного скрининга I триместра показали высокий риск хромосомной патологии (1:45). Проведенный НИПТ (клеточная ДНК плода) риска не подтвердил. Женщина настаивает на проведении инвазивной диагностики для «100% уверенности». **Задание:**

1. Оценить акушерскую ситуацию и целесообразность инвазивной диагностики (амниоцентеза) в данном случае.
2. Провести консультацию, объяснив пациентке остаточный риск после отрицательного НИПТ (риск наличия микроделеционных синдромов, которые не входят в базовую панель теста).
3. Оформить информированное добровольное согласие или отказ от медицинского вмешательства по всем правилам ведения медицинской документации.
4. 1.з12, 1.з20, 1.у9, 1.у11, 1.у16.

Критерии оценки результатов решения задач

Оценка (стандартная)	Оценка (тестовые нормы)
Отлично	80 – 100%
Хорошо	66 – 80%
Удовлетворительно	46 – 65%
Неудовлетворительно	Менее 46%

Тестовые задания:

Модуль 1. Общие вопросы медицинской генетики

1. Тема: Основы эмбриологии и тератологии *Вопрос:* Воздействие тератогенного фактора в период с 3-й по 8-ю неделю внутриутробного развития (период органогенеза) чаще всего приводит к: А) Гибели зародыша (бластопатии) Б) Формированию грубых пороков развития органов и систем (эмбриопатии) В) Функциональным нарушениям и задержке роста (фетопатии) Г) Плацентарной недостаточности *Правильный ответ: Б*

2. Тема: Основы генетики человека *Вопрос:* Если заболевание проявляется только у мужчин, передается здоровыми женщинами, но никогда не передается от отца к сыну, тип наследования является: А) Аутосомно-доминантным Б) Аутосомно-рецессивным В) Х-сцепленным рецессивным Г) Митохондриальным *Правильный ответ: В*

3. Тема: Организация медицинской помощи *Вопрос:* Основным медицинским учреждением первичного звена, оказывающим специализированную помощь пациентам с подозрением на наследственную патологию, является: А) Станция скорой медицинской помощи Б) Медико-генетическая консультация (МГК) В) Бюро медико-социальной экспертизы (МСЭ) Г) Патологоанатомическое отделение *Правильный ответ: Б*

4. Тема: Медицинская реабилитация *Вопрос:* При составлении программы медицинской реабилитации пациента со спинальной мышечной атрофией (СМА) первоочередной задачей является: А) Назначение высоких доз анаболических стероидов Б) Профилактика ортопедических осложнений (сколиоз, контрактуры) и респираторная поддержка В) Полная иммобилизация для предотвращения переломов Г) Интенсивные силовые тренировки *Правильный ответ: Б*

5. Тема: Профилактика *Вопрос:* Массовое обследование всех новорожденных на определенный ряд наследственных болезней обмена (например, фенилкетонурию) называется: А) Пресимптоматическое тестирование Б) Неонатальный скрининг В) Пренатальная диагностика Г) Генетический паспорт *Правильный ответ: Б*

Модуль 2. Частные вопросы медицинской генетики

1. Тема: Врожденные и наследственные заболевания *Вопрос:* Для синдрома Марфана характерны все перечисленные признаки, КРОМЕ: А) Арахнодактилии (длинные тонкие пальцы) Б) Подвывиха хрусталика В) Умственной отсталости Г) Аневризмы аорты *Правильный ответ: В*

2. Тема: Лабораторные и инструментальные методы *Вопрос:* «Золотой стандарт» для подтверждения диагноза хромосомной патологии (определение числа и структуры хромосом) — это: А) Полимеразная цепная реакция (ПЦР) Б) Кариотипирование В) Секвенирование нового поколения (NGS) Г) Биохимический анализ крови *Правильный ответ: Б*

3. Тема: Современные методы лечения *Вопрос:* Введение пациенту функционально активного белка, который отсутствует в организме из-за генетического дефекта (например, при гемофилии А), называется: А) Генная терапия Б) Ферментозаместительная терапия В) Трансплантация костного мозга Г) Симптоматическая терапия *Правильный ответ: Б*

4. Тема: Немедикаментозное лечение и питание *Вопрос:* Основным принципом диетотерапии при галактоземии является полное исключение из рациона: А) Глютена Б) Фенилаланина В) Лактозы и галактозы Г) Сахарозы *Правильный ответ: В*

5. Тема: Медико-генетическое консультирование *Вопрос:* Риск рождения ребенка с аутосомно-рецессивным заболеванием у двух здоровых гетерозиготных носителей составляет: А) 25% Б) 50% В) 75% Г) 100% *Правильный ответ: А*

Модуль 3. Оказание медицинской помощи в экстренной форме

1. Тема: Базовая СЛР *Вопрос:* При проведении базовой сердечно-легочной реанимации (СЛР) ребенку грудного возраста (до 1 года) точка компрессии находится: А) На два пальца выше

мечевидного отростка Б) На границе средней и нижней трети грудины В) На один палец ниже линии, соединяющей соски Г) В области верхушечного толчка *Правильный ответ: В*

2. Тема: Соотношение компрессий и вдохов *Вопрос:* При проведении СЛР одному взрослому спасателю соотношение надавливаний на грудную клетку и искусственных вдохов составляет: А) 15:2 Б) 30:2 В) 5:1 Г) 10:2 *Правильный ответ: Б*

3. Тема: Анафилактический шок *Вопрос:* Препаратом выбора для купирования анафилактического шока у ребенка является: А) Дексаметазон внутривенно Б) Супрастин внутримышечно В) Эпинефрин (адреналин) внутримышечно в переднебоковую поверхность бедра Г) Сальбутамол ингаляционно *Правильный ответ: В*

4. Тема: Инородное тело дыхательных путей *Вопрос:* При полной обструкции дыхательных путей инородным телом у ребенка старше 1 года, находящегося в сознании, первым приемом оказания помощи является: А) Прием Геймлиха (абдоминальные толчки) Б) Прекардиальный удар В) Переворот вниз головой и встряхивание Г) Подача кислорода через маску *Правильный ответ: А*

5. Тема: Остановка кровотечения *Вопрос:* При артериальном кровотечении из раны на предплечье жгут накладывается: А) Выше раны (проксимальнее) Б) Ниже раны (дистальнее) В) Прямо на рану Г) Жгут при артериальном кровотечении не накладывается *Правильный ответ: А*

Модуль 4. Практика

1. Тема: Помощь пациентам с наследственными заболеваниями *Вопрос:* При ведении пациента с несовершенным остеогенезом («хрустальная болезнь») медицинская сестра должна в первую очередь: А) Проводить интенсивный массаж спины для укрепления мышц Б) Обеспечить безопасную среду (мягкое покрытие пола, фиксация при поворотах) для профилактики переломов В) Применять мануальную терапию для вправления вывихов Г) Ограничить потребление жидкости *Правильный ответ: Б*

2. Тема: Помощь женщинам во время беременности *Вопрос:* Оптимальным сроком для проведения первого ультразвукового скрининга (оценка толщины воротникового пространства, визуализация носовой кости) является: А) 8–10 недель Б) 11–13 недель 6 дней В) 18–21 неделя Г) 30–32 недели *Правильный ответ: Б*

3. Тема: Амбулаторный прием *Вопрос:* При сборе анамнеза у ребенка с задержкой развития для построения родословной (генограммы) используется стандартное обозначение: А) Больной мужского пола — закрашенный квадрат Б) Больной мужского пола — закрашенный круг В) Здоровый женский пол — квадрат Г) Выкидыш — ромб с крестом *Правильный ответ: А*

4. Тема: Оформление документации *Вопрос:* Документ, подтверждающий факт установления инвалидности у ребенка и содержащий перечень реабилитационных мероприятий, называется: А) Санаторно-курортная карта Б) Индивидуальная программа реабилитации и абилитации (ИПРА) В) Выписной эпикриз Г) Форма 026/у *Правильный ответ: Б*

5. Тема: Этико-правовые вопросы *Вопрос:* Проведение инвазивной пренатальной диагностики (биопсия хориона, амниоцентез) возможно только при наличии: А) Направления от терапевта Б) Письменного информированного добровольного согласия беременной женщины В) Согласия супруга Г) Решения врачебной комиссии в стационаре *Правильный ответ: Б*

Приложение 2

Программа ПП специальность: «Генетика»

Ф.И.О._____

База практики _____

Сроки практики_____

Количество часов: 78

Ответственный за практику от кафедры (ФИО, должность) _____

Наименование практических разделов	Необходимое количество часов	Фактическое выполнение	Подпись
Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями			
Оказание медицинской помощи женщинам во время беременности			