

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ «ДОНЕЦКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ М. ГОРЬКОГО»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

УТВЕРЖДАЮ
Ректор ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России
член-корр. НАМНУ, проф. Г.А. Игнатенко

« 27 » 04 2023 г.



**Дополнительная профессиональная программа
повышения квалификации
по специальности
«Генетика»**

Кафедра неврологии и медицинской генетики

Трудоемкость: 144 часов /144 зачетные единицы трудоемкости

Специальность основная: генетика

Форма обучения: очная

Донецк 2023

Разработчики программы:

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Учёная степень, учёное звание	Занимаемая должность
1.	Стафинова Елена Анатольевна	д.м.н., профессор	Зав. кафедрой неврологии и медицинской генетики
2.	Коценко Юлия Игоревна	к.м.н., доцент	Доцент кафедры неврологии и медицинской генетики

ДПП ПК по специальности «Генетика» обсуждена на учебно-методическом заседании кафедры неврологии и медицинской генетики «04» апреля 2023 г., протокол № 7

Зав. кафедрой неврологии
и медицинской генетики,
д.м.н., профессор

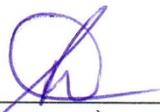


(подпись)

Е.А. Стафинова

ДПП ПК по специальности «Генетика» рассмотрена на заседании методической комиссии ФИПО «27» апреля 2023 г., протокол № 5

Председатель комиссии,
д.м.н., профессор



(подпись)

А.Э. Багрий

ДПП ПК по специальности «Генетика» рассмотрена на заседании Ученого совета ФИПО «27» апреля 2023 г., протокол № 7

Председатель Ученого совета ФИПО,
к.м.н., доцент



(подпись)

А.В. Ващенко

Заместитель проректора по учебной работе
по вопросам последипломного образования,
к.м.н., доцент



(подпись)

А.Л. Христуленко

ДПП ПК утверждена на заседании Ученого совета ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России протокол № 3 от «27» апреля 2023 г.

Секретарь Ученого совета
к.м.н., доцент



(подпись)

Е.И. Беседина

СОДЕРЖАНИЕ

1.	Общая характеристика дополнительной профессиональной образовательной программы	стр. 4
2.	Цель программы	стр. 4
3.	Планируемые результаты обучения	стр. 5 – 15
4.	Учебный план	стр. 17
5.	Календарный учебный график	стр. 18
6.	Рабочие программы модулей	стр. 19 – 36
7.	Организационно-педагогические условия	стр. 37 – 38
7.1.	Материально-технические условия реализации программы	стр. 38 – 39
7.2.	Учебно-методическое и информационное обеспечение	стр. 39
8.	Формы аттестации и оценочные материалы	стр. 40 – 44

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

1. Общая характеристика дополнительной профессиональной образовательной программы

Дополнительная профессиональная образовательная программа (ДПП) повышения квалификации врачей по специальности «Генетика» со сроком освоения 144 академических часа является нормативно-методическим документом, регламентирующим содержание, организационно-методические формы и трудоёмкость обучения.

Дополнительные профессиональные образовательные программы, реализуемые в ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России, представляют собой комплект учебно-методических документов, определяющих содержание и методы реализации процесса обучения, разработанный и утверждённый вузом с учётом требований рынка труда, федеральных государственных образовательных стандартов, профессиональных стандартов, квалификационных требований.

Актуальность дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по специальности «Генетика», обусловлена ростом распространённости генетических заболеваний, большим разнообразием диагностических и лечебных методик, которыми необходимо овладеть современному врачу-генетику для улучшения качества жизни пациентов, необходимостью совершенствования и получения новых компетенций врачебной деятельности, адаптированной к новым экономическим и социальным условиям с учетом международных требований и стандартов.

ДПП направлена на формирование у слушателей компетенций, позволяющих оказывать пациентам квалифицированную помощь; формирование готовности и способности к профессиональному, личностному и культурному самосовершенствованию, стремления к постоянному повышению своей квалификации, новаторству.

ДПП регламентирует цели, планируемые результаты обучения, учебный план, календарный учебный график, содержание рабочих программ, условия и технологии реализации образовательного процесса, оценку качества подготовки (Приказ Минобрнауки России от 01.07.2013 г. N499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»).

Программа разработана с учётом:

1. Приказа Минобрнауки России от 01.07.2013 г. N499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам».
2. Профессионального стандарта «Врач-генетик», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 г. № 142н.
3. Лицензии на образовательную деятельность ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

2. Цель программы

Качественная подготовка слушателей в соответствии с перечнем компетенций, необходимых для освоения ДПП.

Совершенствование профессиональных компетенций врача-генетика, необходимых для выполнения всех видов профессиональной деятельности в рамках имеющейся квалификации, в т.ч. диагностической и лечебной трудовых функциях. Врач-генетик выполняет следующие виды профессиональной деятельности: профилактическая, диагностическая, лечебная, реабилитационная, организационно-управленческая.

Задачи теоретической части изучения ДПП:

- 1) совершенствование знаний о патогенетических особенностях развития генетических заболеваний,
- 2) совершенствование знаний о современных методах диагностики генетических заболеваний,
- 3) совершенствование знаний о современных методах лечения генетических заболеваний.

Задачи практической части изучения ДПП:

- 1) совершенствовать умения и владения для диагностики генетических заболеваний;
- 2) совершенствовать умения и владения в проведении комплексного лечения пациентов с генетическими заболеваниями.

3. Планируемые результаты обучения

Планируемые результаты обучения вытекают из Профессионального стандарта «Врач-генетик», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 г. № 142н.

Требования к квалификации врача-генетика: Высшее образование - специалитет по специальности «Лечебное дело» или «Педиатрия» и подготовка в интернатуре и (или) ординатуре по специальности «Генетика» или Высшее образование – специалитет по специальности «Лечебное дело» или «Педиатрия» для завершивших обучение в соответствии с федеральными государственными образовательными стандартами с 2019 года и подготовка в ординатуре по специальности «Генетика» и сертификат специалиста или свидетельство об аккредитации по специальности «Генетика».

В результате освоения программы дополнительного профессионального образования «Генетика» врач-генетик должен актуализировать свои знания, осуществить формирование профессиональной компетенции путем обучения проведению диагностических, дифференциально-диагностических и терапевтических мероприятий у генетических пациентов.

В результате успешного освоения программы слушатель усвершенствует имеющиеся профессиональные компетенции - способность/готовность:

- 1) Диагностировать пациента с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания (ПК1);
- 2) Назначить патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ПК2);
- 3) Проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге (ПК3);
- 4) Проводить медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ПК4);
- 5) Проводить и контролировать эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов (ПК5);
- 6) Оказывать медицинскую помощь в экстренной форме (ПК6).

Связь ДПП ПК с профессиональным стандартом «Врач-генетик»:

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
А/01.8 (ПК 1-4)	Сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Проведение физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточ-	Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточ-	

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
	<p>нения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</p> <p>Анализ информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра</p>	<p>нения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</p> <p>Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития. Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.</p> <p>Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.</p> <p>Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</p>	<p>Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии.</p> <p>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.</p> <p>Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация.</p> <p>Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека</p>
	<p>Проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</p>	<p>Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания.</p>	<p>Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания</p>
	<p>Составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</p>	<p>Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и</p>	<p>Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению</p>

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
		(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	
	Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей. Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	
	Направление пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, кли-	Применять при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания медицинские изделия в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими	Стандарты первичной специализированной medico-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или)

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
	<p>ническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>	<p>рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, обеспечивать безопасность их применения</p>	<p>наследственными заболеваниями. Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>
	<p>Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний</p>	<p>Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>	
	<p>Установление диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)</p>	<p>Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза</p>	<p>Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии. МКБ. Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья</p>
<p>А/02.8 (ПК 1-4)</p>	<p>Разработка плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>	<p>Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>	<p>Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>
	<p>Назначение лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания меди-</p>	<p>Назначать лекарственные препараты, в том числе орфанные, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания меди-</p>	<p>Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
	цинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	цинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	
	Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Организовывать наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Назначение лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Интерпретация и анализ результатов лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
	Назначение немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с по-	Назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с по-	Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
	рядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	рядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	орфанных лекарственных препаратов, трансплантации костного мозга и гемопоэтических стволовых клеток, трансплантации внутренних органов (печени, почки, легких)
	Оценка эффективности и безопасности немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Оценивать эффективность и безопасность немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
	Профилактика или лечение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи		
	Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с		

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
	врожденными и (или) наследственными заболеваниями		
А/03.8 (ПК 1-5)	Генеалогический анализ информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определение типа наследования заболевания в семье	Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников. Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями. Принципы медицинской этики и деонтологии. Основы клинической психологии
	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	Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье	Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний. Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования
	Разработка плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	
	Разъяснение пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах информации о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске	Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания	

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
	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		
	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 принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения	Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения	Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению
	Проведение медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах	Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах	Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
А/04.8 (ПК 4)	Проведение экспертизы временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выдача листков нетрудоспособности	Определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем орга-	Порядок выдачи листков нетрудоспособности

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
		нов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
	Подготовка необходимой медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы	Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу
	Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности, на медико-социальную экспертизу	Готовить необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
А/05.8 (ПК 3)	Составление плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения	Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения	Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения	Разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или)

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
	Оценка эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Оценивать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации или абилитации инвалидов	наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
		Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения	Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов. Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов
А/05.8 (ПК 1-5)	Назначение и контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Организация и проведение скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у	Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у	Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
	<p>плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах</p>	<p>плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах</p>	
	<p>Определение медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах</p>	<p>Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах</p>	<p>Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах</p>
	<p>Осуществление диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	<p>Проводить диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	<p>Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>
	<p>Проведение санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний</p>	<p>Проводить санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний</p>	<p>Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний</p>
<p>А/07.8 (ПК 6)</p>	<p>Оценка состояния пациентов, требующего оказания меди-</p>	<p>Распознавать состояния, представляющие угрозу</p>	<p>Методика сбора жалоб и анамнеза у пациентов (их</p>

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
	цинской помощи в экстренной форме	жизни пациентов, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме	законных представителей)
	Распознавание состояний, представляющих угрозу жизни пациентов, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме		Методика физикального исследования пациентов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)
	Оказание медицинской помощи в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентов, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга)	Выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации	Клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и (или) дыхания
	Применение лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме	Оказывать медицинскую помощь пациентам в экстренной форме при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентов, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга). Применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме.	Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации

4. Учебный план

Трудоёмкость обучения: 144 академических часов. Форма обучения: очная

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин (модулей)	Трудоёмкость в зачётных единицах	Трудоёмкость в часах (всего)	Аудиторные занятия			Занятия с использованием ДОТ			Формы контроля (аттестация)			Совершенствуемые компетенции	
				Лекции	Практические занятия		Семинарские занятия	Лекции	Практические занятия	Семинарские занятия	Текущий контроль	Промежуточная аттестация		Итоговая аттестация
					всего	в том числе с симуляционным обучением								
1	Модуль 1. Теоретические основы клинической генетики. Организация медико-генетической помощи населению.	9	9		5		2	2			зачет		1, 2, 3, 4, 5	
1.1	Введение в медицинскую генетику. Классификация генетических заболеваний. Организация медико-генетической помощи населению.		4				2	2			Т,ПР,ЗС		1, 2, 3, 4	
1.2	Этические вопросы медицинской генетики. Теоретические основы клинической генетики.		5		5						Т,ПР,ЗС		1, 2, 3, 4, 5	
2	Модуль 2. Терапия экстремальных ситуаций	9	9		7	2		2			зачет		1, 2, 3, 4, 5	
2.1	Терапия экстремальных ситуаций.		9		7	2		2			Т,ПР,ЗС		1, 2, 3, 4, 5	
3	Модуль 3. Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики.	18	18		12	2	2	4			зачет		1, 2, 3, 4	
4	Модуль 4. Наследственные нейродегенеративные и нервно-мышечные заболевания.	36	36		24	4	4	8			зачет		1, 2, 3, 4, 5, 6	
4.1	Наследственные нейродегенеративные заболевания.		14		8	2	2	4			Т,ПР,ЗС		1, 2, 3, 4, 5, 6	
4.2	Наследственные нервно-мышечные заболевания.		22		16	2	2	4			Т,ПР,ЗС		1, 2, 3, 4, 5, 6	
5	Модуль 5. Моногенные и хромосомные заболевания.	36	36		22	4	6	8			зачет		1, 2, 3, 4, 5, 6	

5.1	Моногенные заболевания.		28		16	4	6	6			Т,ПР,ЗС		1, 2, 3, 4, 5, 6
5.2	Хромосомные заболевания.		8		6			2			Т,ПР,ЗС		1, 2, 3, 4, 5, 6
6	Модуль 6. Мультифакториальные заболевания. Методы исследования наследственности. Диагностика генетических болезней.	30	30		18	4	8	4					1, 2, 3, 4, 5, 6
6.1	Мультифакториальные заболевания.		12		6	2	4	2			Т,ПР,ЗС		1, 2, 3, 4, 5, 6
6.2	Диагностика генетических болезней.		12		8	2	2	2			Т,ПР,ЗС		1, 2, 3, 4, 5, 6
6.3	Методы исследования наследственности.		6		4		2				Т,ПР,ЗС		1, 2, 3, 4, 5
	Итоговая аттестация	6	6								Т,ПР,ЗС	6	1, 2, 3, 4, 5, 6
	Всего	144	144		88	16	22	24				6	
Общий объем подготовки		144	144										

Сокращения:

Т – тестирование

ПР – оценка освоения практических навыков (умений)

ЗС – решение ситуационных задач

5. Календарный учебный график

Периоды освоения	1 неделя	2 неделя	3 неделя	4 неделя
Понедельник	У	У	У	У
Вторник	У	У	У	ДОТ
Среда	У	ДОТ	У	У
Четверг	ДОТ	У	ДОТ	У
Пятница	У	У	У	У
Суббота	ДОТ	ДОТ	ДОТ	ИА
Воскресение	В	В	В	В

Сокращения: У – учебные занятия (аудиторные), ДОТ – учебные занятия с использованием ДОТ, ИА – итоговая аттестация

6. Рабочие программы модулей

Рабочая программа модуля №1

«Теоретические основы клинической генетики. Организация медико-генетической помощи населению»

Рабочая программа модуля «Теоретические основы клинической генетики. Организация медико-генетической помощи населению» в рамках ДПП повышения квалификации «Генетика» направлена на повышение профессионального уровня имеющейся квалификации. Освоение программы ставит целью овладение новой (актуальной) информацией по вопросам организации работы врача-генетика, по этиологии, патогенезу и патоморфологии генетических болезней, по вопросам организации работы врача-генетика, современных стандартов диагностики и лечения генетических болезней.

Планируемые результаты обучения

Совершенствованию подлежат следующие компетенции:

- Диагностировать пациента с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания (ПК1);
- Назначить патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ПК2);
- Проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге (ПК3);
- Проводить медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ПК4);
- Проводить и контролировать эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов (ПК5).

Слушатель должен знать: Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; основные положения Основ законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан, законодательства об обязательном медицинском страховании, о территориальной программе государственных гарантий бесплатной медицинской помощи (виды медицинской помощи, предоставляемой населению бесплатно, медицинской помощи, предоставляемой в рамках территориальной программы обязательного медицинского страхования, медицинской помощи, предоставляемой за счет средств бюджетов всех уровней).

1. Учебно-тематический план модуля №1

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин (модулей)	Трудоёмкость в зачётных единицах	Трудоёмкость в часах (всего)	Аудиторные занятия			Занятия с использованием ДОТ			Формы контроля (аттестация)			Совершенствуемые компетенции	
				Лекции	Практические занятия		Семинарские занятия	Лекции	Практические занятия	Семинарские занятия	Текущий контроль	Промежуточная аттестация		Итоговая аттестация
					всего	в том числе с симуляционным обучением								
1	Теоретические основы клинической генетики. Организация медико-генетической помощи населению.	9	9		5		2	2			зачет		1,2,3,4,5	
1.1	Введение в медицинскую генетику. Классификация генетических заболеваний. Организация медико-генетической помощи населению.	4	4				2	2			Т,ПР,ЗС		1,2,3,4	
1.2	Этические вопросы медицинской генетики. Теоретические основы клинической генетики.	5	5		5						Т,ПР,ЗС		1,2,3,4,5	

Сокращения:

Т – тестирование

ПР – оценка освоения практических навыков (умений)

ЗС – решение ситуационных задач

2. Тематический план модуля №1
«Теоретические основы клинической генетики. Организация медико-генетической помощи населению»

Тематический план лекций

№ п/п	Тема лекции	Кол-во часов	
		Ауд.	ДОТ
1	Введение в медицинскую генетику. Классификация генетических заболеваний. Организация медико-генетической помощи населению.		2

Тематический план семинарских занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов	
		Ауд.	ДОТ
1	Введение в медицинскую генетику. Классификация генетических заболеваний. Организация медико-генетической помощи населению.	2	

Тематический план практических занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов		
		Ауд.		ДОТ
		всего	В том числе с симуляционным обучением	
1	Этические вопросы медицинской генетики. Теоретические основы клинической генетики.	5	-	

Рабочая программа модуля № 2 «Терапия экстремальных ситуаций»

Рабочая программа модуля «Терапия экстремальных ситуаций» в рамках ДПП повышения квалификации «Генетика» направлена на повышение профессионального уровня имеющейся квалификации. Освоение программы ставит целью овладение новой (актуальной) информацией по вопросам терапии экстремальных ситуаций.

Планируемые результаты обучения

Совершенствованию подлежат следующие компетенции:

- Проводить обследование детей с целью установления диагноза (ПК 1);
- Назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность (ПК 2);
- Реализовывать и контролировать эффективность индивидуальных реабилитационных программ для детей (ПК 3);
- Проводить профилактические мероприятия, в том числе санитарно-просветительную работу, среди детей и их родителей (ПК 4);
- Организовывать деятельность медицинского персонала и ведение медицинской документации (ПК 5).

Слушатель должен знать: Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; основные положения Основ законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан, законодательства об обязательном медицинском страховании, о территориальной программе государственных гарантий бесплатной медицинской помощи (виды медицинской помощи, предоставляемой населению бесплатно, медицинской помощи, предоставляемой в рамках территориальной программы обязательного медицинского страхования, медицинской помощи, предоставляемой за счет средств бюджетов всех уровней). Знать современные методы терапии экстремальных ситуаций.

1. Учебно-тематический план модуля № 2

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин (модулей)	Трудоёмкость в зачётных единицах	Трудоёмкость в часах (всего)	Аудиторные занятия			Занятия с использованием ДОТ			Формы контроля (аттестация)			Совершенствуемые компетенции	
				Лекции	Практические занятия		Семинарские занятия	Лекции	Практические занятия	Семинарские занятия	Текущий контроль	Промежуточная аттестация		Итоговая аттестация
					всего	В том числе с симуляционным обучением								
1	Терапия экстремальных ситуаций	9	9		7	2		2				зачет		1,2,3,4,5
1.1	Терапия экстремальных ситуаций	9	9		7	2		2			Т,ПР,ЗС			1,2,3,4,5

Сокращения:

Т – тестирование

ПР – оценка освоения практических навыков (умений)

ЗС – решение ситуационных задач

**2. Тематический план модуля № 2
«Терапия экстремальных ситуаций»**

Тематический план лекций

№ п/п	Тема лекции	Кол-во часов	
		Ауд.	ДОТ
1	Терапия экстремальных ситуаций		2

Тематический план практических занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов		
		Ауд.		ДОТ
		всего	В том числе с симуля- ционным обучением	
1	Терапия экстремальных ситуаций	7	2	

Рабочая программа модуля №3
«Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики»

Рабочая программа модуля «Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики» в рамках ДПП повышения квалификации «Генетика» направлена на повышение профессионального уровня имеющейся квалификации. Освоение программы ставит целью овладение новой (актуальной) информацией по вопросам изучения семиотики наследственной патологии и принципов клинической диагностики наследственной патологии с учетом выявленных клинических признаков. Освоение программы ставит целью овладение новой (актуальной) информацией по семиотике наследуемой патологии, патоморфологии, стандартам диагностики и лечения генетической патологии.

Планируемые результаты обучения

Совершенствованию подлежат следующие компетенции:

- Диагностировать пациента с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания (ПК1);
- Назначить патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ПК2);
- Проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге (ПК3);
- Проводить медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ПК4);

Слушатель должен знать: Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; основные положения Основ законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан, законодательства об обязательном медицинском страховании, о территориальной программе государственных гарантий бесплатной медицинской помощи (виды медицинской помощи, предоставляемой населению бесплатно, медицинской помощи, предоставляемой в рамках территориальной программы обязательного медицинского страхования, медицинской помощи, предоставляемой за счет средств бюджетов всех уровней). Знать этиологию, патогенез, патоморфологию генетических заболеваний, стандарты диагностики и лечения наследственной патологии.

1. Учебно-тематический план модуля №3

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин (модулей)*	Трудоёмкость в зачётных единицах	Трудоёмкость в часах (всего)	Аудиторные занятия			Занятия с использованием ДОТ			Формы контроля (аттестация)			Совершенствуемые компетенции	
				Лекции	Практические занятия		Семинарские занятия	Лекции	Практические занятия	Семинарские занятия	Текущий контроль	Промежуточная аттестация		Итоговая аттестация
					всего	В том числе с мультимедийным обучением								
3	Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики.	18	18		14	4	2	2			зачет		1,2,3,4	
3.1	Специфические симптомы наследственных болезней.	5	5		3		1	1					1,2,3,4	
3.2	Семиотика наследственной патологии.	5	5		3		1	1					1,2,3,4	
3.3	Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней.	4	4		4	2							1,2,3,4	
3.4	Клиническая диагностика наследственных болезней по данным клинического, генеалогического и параклинического обследований.	4	4		4	2							1,2,3,4	

Сокращения:

Т – тестирование

ПР – оценка освоения практических навыков (умений)

ЗС – решение ситуационных задач

**Тематический план модуля №3
«Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики»**

Тематический план лекций

№ п/п	Тема лекции	Кол-во часов	
		Ауд.	ДОТ
1	Семиотика наследственной патологии		2

Тематический план семинарских занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов	
		Ауд.	ДОТ
1	Семиотика наследственной патологии.	2	
2	Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней.	2	
3	Клиническая диагностика наследственных болезней по данным клинического, генеалогического и параклинического обследований.	2	

Тематический план практических занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов		
		Ауд.		ДОТ
		всего	В том числе с симуляционным обучением	
1	Специфические симптомы наследственных болезней.	6	2	
2	Семиотика наследственной патологии.	3		
3	Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней.	5	2	
4	Клиническая диагностика наследственных болезней по данным клинического, генеалогического и параклинического обследований.	5		

Рабочая программа модуля № 4
«Наследственные нейродегенеративные и нервно-мышечные заболевания»

Рабочая программа модуля «Наследственные нейродегенеративные и нервно-мышечные заболевания» в рамках ДПП повышения квалификации «Генетика» направлена на повышение профессионального уровня имеющейся квалификации. Освоение программы ставит целью овладение новой (актуальной) информацией по вопросам организации работы врача-генетика в области диагностики, клиники и особенностей лечения наследственных нейродегенеративных и нервно-мышечных заболеваний.

Планируемые результаты обучения

Совершенствованию подлежат следующие компетенции:

- Диагностировать пациента с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания (ПК1);
- Назначить патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ПК2);
- Проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге (ПК3);
- Проводить медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ПК4);
- Проводить и контролировать эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов (ПК5);
- Оказывать медицинскую помощь в экстренной форме (ПК6).

Слушатель должен знать: Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; основные положения Основ законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан, законодательства об обязательном медицинском страховании, о территориальной программе государственных гарантий бесплатной медицинской помощи (виды медицинской помощи, предоставляемой населению бесплатно, медицинской помощи, предоставляемой в рамках территориальной программы обязательного медицинского страхования, медицинской помощи, предоставляемой за счет средств бюджетов всех уровней). Знать этиологию, патогенез, стандарты диагностики и лечения наследственных нейродегенеративных и нервно-мышечных заболеваний.

1. Учебно-тематический план модуля №4

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин (модулей)*	Трудоёмкость в зачётных единицах	Трудоёмкость в часах (всего)	Аудиторные занятия			Занятия с использованием ДОТ			Формы контроля (аттестация)			Совершенствуемые компетенции	
				Лекции	Практические занятия		Семинарские занятия	Лекции	Практические занятия	Семинарские занятия	Текущий контроль	Промежуточная аттестация		Итоговая аттестация
					всего	В том числе с симуляционным обучением								
4	Наследственные нейродегенеративные и нервно-мышечные заболевания.	36	36		24	4	4	8				зачет		1,2,3,4,5,6
4.1	Поражение экстрапирамидной системы. Болезнь Гентингтона, Вильсона-Коновалова, Галлервордена-Шпаца. Наследственные мышечные дистонии. Болезнь Паркинсона, ювенильный паркинсонизм. Паркинсонизм плюс. Клиника. Диагностика. Лечение.	7	7		3		2	2				Т,ПР,ЗС		1,2,3,4,5,6
4.2	Поражение мозжечка. Наследственные атаксии. Болезнь Фридрейха. Луи-Бар. Пьера-Мари. Спинocerebellарные атаксии. Клиника. Диагностика. Лечение.	7	7		5	2		2				Т,ПР,ЗС		1,2,3,4,5,6
4.3	Прогрессирующие мышечные дистрофии. Миотонии. Пароксизмальные миоплегии. Клиника. Диагностика. Лечение.	7	7		3		2	2				Т,ПР,ЗС		1,2,3,4,5,6
4.4	Миастения, миастенические синдромы. Клиника. Диагностика. Лечение.	8	8		6	2		2				Т,ПР,ЗС		1,2,3,4,5,6
4.5	Наследственные полиневропатии. Клиника. Диагностика. Лечение.	7	7		7							Т,ПР,ЗС		1,2,3,4,5,6

Сокращения:

Т – тестирование

ПР – оценка освоения практических навыков (умений)

ЗС – решение ситуационных задач

**2. Тематический план модуля №4
«Наследственные нейродегенеративные и нервно-мышечные заболевания»**

Тематический план лекций

№ п/п	Тема лекции	Кол-во часов	
		Ауд.	ДОТ
1	Поражение экстрапирамидной системы. Болезнь Гентингтона, Вильсона-Коновалова, Галлервордена-Шпаца. Наследственные мышечные дистонии. Болезнь Паркинсона, ювенильный паркинсонизм. Паркинсонизм плюс. Клиника. Диагностика. Лечение.		2
2	Поражение мозжечка. Наследственные атаксии. Болезнь Фридрейха. Луи-Бар. Пьера-Мари. Спиноцеребеллярные атаксии. Клиника. Диагностика. Лечение.		2
3	Прогрессирующие мышечные дистрофии. Миотонии. Пароксизмальные миоплегии. Клиника. Диагностика. Лечение.		2
4	Миастения, миастенические синдромы. Клиника. Диагностика. Лечение.		2

Тематический план семинарских занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов	
		Ауд.	ДОТ
1	Поражение экстрапирамидной системы. Болезнь Гентингтона, Вильсона-Коновалова, Галлервордена-Шпаца. Наследственные мышечные дистонии. Болезнь Паркинсона, ювенильный паркинсонизм. Паркинсонизм плюс. Клиника. Диагностика. Лечение.	2	
2	Прогрессирующие мышечные дистрофии. Миотонии. Пароксизмальные миоплегии. Клиника. Диагностика. Лечение.	2	

Тематический план практических занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов		
		Ауд.		ДОТ
		всего	В том числе с симуляционным обучением	
1	Поражение экстрапирамидной системы. Болезнь Гентингтона, Вильсона-Коновалова, Галлервордена-Шпаца. Наследственные мышечные дистонии. Болезнь Паркинсона, ювенильный паркинсонизм. Паркинсонизм плюс. Клиника. Диагностика. Лечение.	3		
2	Поражение мозжечка. Наследственные атаксии. Болезнь Фридрейха. Луи-Бар. Пьера-Мари. Спиноцеребеллярные атаксии. Клиника. Диагностика. Лечение.	5	2	
3	Прогрессирующие мышечные дистрофии. Миотонии. Пароксизмальные миоплегии. Клиника. Диагностика. Лечение.	3		
4	Миастения, миастенические синдромы. Клиника. Диагностика. Лечение.	6	2	
5	Наследственные полиневропатии. Клиника. Диагностика. Лечение.	7		

Рабочая программа модуля № 5
«Моногенные и хромосомные заболевания»

Рабочая программа модуля «Моногенные и хромосомные заболевания» в рамках ДПП повышения квалификации «Генетика» направлена на повышение профессионального уровня имеющейся квалификации. Освоение программы ставит целью овладение новой (актуальной) информацией по вопросам организации работы врача-генетика в области диагностики, клиники и особенностей лечения моногенных и хромосомных заболеваний.

Планируемые результаты обучения

Совершенствованию подлежат следующие компетенции:

- Диагностировать пациента с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания (ПК1);
- Назначить патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ПК2);
- Проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге (ПК3);
- Проводить медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ПК4);
- Проводить и контролировать эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов (ПК5);
- Оказывать медицинскую помощь в экстренной форме (ПК6).

Слушатель должен знать: Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; основные положения Основ законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан, законодательства об обязательном медицинском страховании, о территориальной программе государственных гарантий бесплатной медицинской помощи (виды медицинской помощи, предоставляемой населению бесплатно, медицинской помощи, предоставляемой в рамках территориальной программы обязательного медицинского страхования, медицинской помощи, предоставляемой за счет средств бюджетов всех уровней). Знать этиологию, патогенез, стандарты диагностики и лечения моногенных и хромосомных заболеваний.

1. Учебно-тематический план модуля №5

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин (модулей)*	Трудоёмкость в зачётных единицах	Трудоёмкость в часах (всего)	Аудиторные занятия			Занятия с использованием ДОТ			Формы контроля (аттестация)			Совершенствуемые компетенции	
				Лекции	Практические занятия		Семинарские занятия	Лекции	Практические занятия	Семинарские занятия	Текущий контроль	Промежуточная аттестация		Итоговая аттестация
					всего	В том числе с симуляционным обучением								
5	Моногенные и хромосомные заболевания.	36	36		22	4	6	8				зачет		1,2,3,4,5,6
5.1	Факоматозы. Клиника. Диагностика. Лечение.	7	7		3	1	2	2			Т,ПР,ЗС			1,2,3,4,5,6
5.2	Болезни накопления. Лизосомальные нарушения. Клиника. Диагностика. Лечение.	7	7		3	1	2	2			Т,ПР,ЗС			1,2,3,4,5,6
5.3	Митохондриальные заболевания. Клиника. Диагностика. Лечение.	7	7		3	1	2	2			Т,ПР,ЗС			1,2,3,4,5,6
5.4	Заболевания с синдромом соединительнотканной дисплазии. Клиника. Диагностика. Лечение.	7	7		7	1					Т,ПР,ЗС			1,2,3,4,5,6
5.5	Хромосомные заболевания. Клиника. Диагностика. Лечение. Тератология.	8	8		6			2			Т,ПР,ЗС			1,2,3,4,5,6

Сокращения:

Т – тестирование

ПР – оценка освоения практических навыков (умений)

ЗС – решение ситуационных задач

**2. Тематический план модуля №5
«Моногенные и хромосомные заболевания»**

Тематический план лекций

№ п/п	Тема лекции	Кол-во часов	
		Ауд.	ДОТ
1	Факоматозы. Клиника. Диагностика. Лечение.		2
2	Болезни накопления. Лизосомальные нарушения. Клиника. Диагностика. Лечение.		2
3	Митохондриальные заболевания. Клиника. Диагностика. Лечение.		2
4	Хромосомные заболевания. Клиника. Диагностика. Лечение. Тератология.		2

Тематический план семинарских занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов	
		Ауд.	ДОТ
1	Факоматозы. Клиника. Диагностика. Лечение.	2	
2	Болезни накопления. Лизосомальные нарушения. Клиника. Диагностика. Лечение.	2	
3	Митохондриальные заболевания. Клиника. Диагностика. Лечение.	2	

Тематический план практических занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов		
		Ауд.		ДОТ
		всего	В том числе с симуляционным обучением	
1	Факоматозы. Клиника. Диагностика. Лечение.	3	1	
2	Болезни накопления. Лизосомальные нарушения. Клиника. Диагностика. Лечение.	3	1	
3	Митохондриальные заболевания. Клиника. Диагностика. Лечение.	3	1	
4	Заболевания с синдромом соединительнотканной дисплазии. Клиника. Диагностика. Лечение.	7	1	
5	Хромосомные заболевания. Клиника. Диагностика. Лечение. Тератология.	6		

Рабочая программа модуля № 6
«Мультифакториальные заболевания. Методы исследования наследственности.
Диагностика генетических болезней»

Рабочая программа модуля «Мультифакториальные заболевания. Методы исследования наследственности. Диагностика генетических болезней» в рамках ДПП повышения квалификации «Генетика» направлена на повышение профессионального уровня имеющейся квалификации. Освоение программы ставит целью овладение новой (актуальной) информацией по вопросам организации работы врача-генетика в области диагностики, клиники и особенностей лечения мультифакториальных заболеваний, изучения методов исследований наследственности и диагностики генетических болезней.

Планируемые результаты обучения

Совершенствованию подлежат следующие компетенции:

- Диагностировать пациента с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания (ПК1);
- Назначить патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ПК2);
- Проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге (ПК3);
- Проводить медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (ПК4);
- Проводить и контролировать эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов (ПК5);
- Оказывать медицинскую помощь в экстренной форме (ПК6).

Слушатель должен знать: Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; основные положения Основ законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан, законодательства об обязательном медицинском страховании, о территориальной программе государственных гарантий бесплатной медицинской помощи (виды медицинской помощи, предоставляемой населению бесплатно, медицинской помощи, предоставляемой в рамках территориальной программы обязательного медицинского страхования, медицинской помощи, предоставляемой за счет средств бюджетов всех уровней). Знать этиологию, патогенез, стандарты диагностики и лечения мультифакториальных заболеваний, основные методы исследований наследственности и диагностики генетических заболеваний.

1. Учебно-тематический план модуля №6

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин (модулей)*	Трудоёмкость в зачётных единицах	Трудоёмкость в часах (всего)	Аудиторные занятия			Занятия с использованием ДОТ			Формы контроля (аттестация)			Совершенствуемые компетенции ПК	
				Лекции	Практические занятия		Семинарские занятия	Лекции	Практические занятия	Семинарские занятия	Текущий контроль	Промежуточная аттестация		Итоговая аттестация
					всего	В том числе с симуляционным обучением								
6	Мультифакториальные заболевания. Методы исследования наследственности. Диагностика генетических болезней	30	30		18	4	8	4				зачет		1,2,3,4,5,6
6.1	Мультифакториальные заболевания.	12	12		6	2	4	2			Т,ПР,ЗС			1,2,3,4,5,6
6.2	Пренатальная диагностика наследственных болезней.	6	6		4	2		2			Т,ПР,ЗС			1,2,3,4,5,6
6.3	Инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики.	6	6		4		2				Т,ПР,ЗС			1,2,3,4,5,6
6.4	Методы исследования наследственности.	6	6		4		2				Т,ПР,ЗС			1,2,3,4,5,6
	Итоговая аттестация	6	6										6	1,2,3,4,5,6

Сокращения:

Т – тестирование

ПР – оценка освоения практических навыков (умений)

ЗС – решение ситуационных задач

**2. Тематический план модуля №6
«Мультифакториальные заболевания. Методы исследования наследственности.
Диагностика генетических болезней»**

Тематический план лекций

№ п/п	Тема лекции	Кол-во часов	
		Ауд.	ДОТ
1	Мультифакториальные заболевания.		2
2	Пренатальная диагностика наследственных болезней.		2

Тематический план семинарских занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов	
		Ауд.	ДОТ
1	Мультифакториальные заболевания.	4	
2	Инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики.	2	
3	Методы исследования наследственности.	2	

Тематический план практических занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов		
		Ауд.		ДОТ
		всего	В том числе с симуляци- онным обу- чением	
1	Мультифакториальные заболевания.	6	2	
2	Пренатальная диагностика наследственных болезней.	4	2	
3	Инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики.	4		
4	Методы исследования наследственности.	4		

7. Организационно - педагогические условия реализации ДПП

При реализации ДПП применяется вариант дискретного обучения с поэтапным освоением отдельных учебных модулей в порядке, установленном дополнительной профессиональной программой и расписанием занятий.

Реализация ДПП предусматривает использование дистанционных образовательных технологий (ДОТ), применяемых для преподавания теоретических разделов учебных модулей (чтение лекций) с использованием синхронной формы проведения занятий (онлайн лекции в формате вебинара).

Во время проведения практических занятий используются следующие варианты симуляционного обучения: деловая игра, круглый стол, кейс-метод: решение ситуационных задач, моделирующих работу с пациентами.

Итоговая аттестация обучающихся по ДПП осуществляется в очной форме.

Организационное и методическое взаимодействие обучающихся с педагогическими работниками проходит путем непосредственно контакта обучающихся с преподавателями при использовании традиционных форм обучения, а также может осуществляться с применением ДОТ (с использованием ресурсов системы Moodle, посредством электронной почты и т.п.) при подготовке к семинарско-практическим занятиям, а также чтении онлайн лекций в формате вебинаров.

При реализации ДПП местом осуществления образовательной деятельности является место нахождения Университета (клинической базы профильной кафедры).

7.1. Материально-технические условия реализации программы

№ п/п	Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий, симуляционных классов в ЦСО	Вид занятий (лекция, практическое занятие, семинар)	Наименование оборудования, компьютерного обеспечения др.
1.	ДОКТМО г. Донецка, включая отделения, учебные комнаты кафедры	Лекции, практические занятия	Компьютер, учебно-методические пособия, тестовые задания, ситуационные задачи
2.	Система Moodle специально разработанная для создания качественных online- курсов преподавателями, является пакетом программного обеспечения для создания курсов дистанционного обучения*	Лекция Практическое занятие Тестовое задание	Компьютер, ноутбук, тестовые задания, ситуационные задачи

Система управления обучением (LMS) Moodle установлена на сервере дистанционного образования ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. Система Moodle представляет собой свободное (распространяющееся по лицензии GNU GPL, целью которой является предоставляющее пользователю права копировать, модифицировать и распространять (в т.ч. на коммерческой основе) программы, а также гарантировать, что и пользователи всех производных программ получают вышеперечисленные права) веб-приложение, предоставляющее возможность создавать сайты для онлайн-обучения. Moodle отвечает стандарту SCORM.

Для работы в системе Moodle необходимо Internet-соединение. Рекомендуемая скорость подключения - не менее 1 Мбит/сек. Операционная система: Windows, MAC OS, Linux.

Браузеры:

Internet Explorer, минимальная версия – 10, рекомендуемая версия – последняя
Mozilla Firefox, минимальная версия – 25.0, рекомендуемая версия – последняя
Google Chrome, минимальная версия – 30.0, рекомендуемая версия – последняя

Apple Safari, минимальная версия – 6, рекомендуемая версия – последняя.

В настройках браузера необходимо разрешить выполнение сценариев Javascript. Также необходимо включить поддержку cookie.

Для просмотра документов необходимы: AdobeReader, программы MS Office (Word, Excel, PowerPoint и др.) или OpenOffice.

Программное обеспечение QuickTime и Flash player, необходимое для мультимедийных функций.

Для регистрации в системе Moodle слушателю необходимо предоставить адрес электронной почты.

7.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение ДПП

а) основная литература:

1. Медицинская генетика. Ч. I : учебное пособие для слушателей цикла повышение квалификации и профессиональной переподготовки по специальности "Генетика медицинская" / Е. А. Статинова, Ю. И. Коценко [и др.]; ГОО ВПО "ДОНЕЦКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМ. М. ГОРЬКОГО". - Донецк, 2018. - 688 с. – Текст : непосредственный.

2. Медицинская генетика. Ч. II : учебное пособие для слушателей цикла повышение квалификации и профессиональной переподготовки по специальности "Генетика медицинская" / Е. А. Статинова, Ю. И. Коценко [и др.]; ГОО ВПО "ДОНЕЦКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМ. М. ГОРЬКОГО". - Донецк, 2018. - 362 с. – Текст : непосредственный.

3. Гинтер, Е. К. Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-6307-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

4. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

5. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446287.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

6. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

7. Энциклопедия редких болезней [Электронный ресурс] / А. Г. Чучалин. - М.: Литтерра, 2014. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423501365.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

б) дополнительная литература:

1. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учебное пособие для студентов медицинских вузов по специальности "Стоматология" / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред. О. О.

Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ISBN 978-5-9704-3370-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

2. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология [Электронный ресурс]: учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970430729.htm> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

3. Брагин, Ш. Б. Основы генетики человека. Организменный уровень [Текст] : учебное пособие / Ш. Б. Брагин, Л. Н. Ткаченко ; Донецкий мед. ун-т. - 4-е изд., перераб. и доп. - Донецк : ДонНМУ, 2013. - 52 с.

4. Кошечкин, В. А. Практическая липидология с методами медицинской генетики : руководство / В. А. Кошечкин, П. П. Малышев, Т. А. Рожкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 112 с. - ISBN 978-5-9704-3271-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970432716.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

5. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов : учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-3175-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970431757.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

6. Михайлова, С. В. Болезнь Ниманна-Пика тип С / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 48 с. - ISBN 978-5-9704-2996-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429969.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

7. Шкурат, Т. П. , Усатов А. В. , Панич А. Е. Генетика - фундаментальная основа инноваций в медицине и селекции : материалы Научно-практической конференции с международным участием (Ростов-на-Дону, 2-4 ноября 2017 г.) / гл. ред. : Т. П. Шкурат, А. В. Усатов, А. Е. Панич - Ростов-на-Дону; Таганрог : Изд-во Южного федерального университета, 2017. - 158 с. - ISBN 978-5-9275-2542-3. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785927525423.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

в) методическое обеспечение учебного процесса:

1. Методические указания для слушателей ДПП ПК «Генетика».
2. Методические рекомендации для преподавателей ДПП ПК «Генетика».
3. Наборы тестовых заданий для текущего и итогового контроля.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы:

1. Электронный каталог WEB-ОРАС Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России <http://katalog.dnmu.ru>
2. ЭБС «Консультант студента» <http://www.studmedlib.ru>
3. Научная электронная библиотека (НЭБ) eLIBRARY <http://elibrary.ru>
4. Научная электронная библиотека «КиберЛенинка» <https://cyberleninka.ru/>
5. PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

8. Формы аттестации и оценочные материалы

8.1. Текущий контроль.

Текущий контроль учебной деятельности врачей-генетиков осуществляется во время проведения практических, семинарских занятий с целью проверки уровня подготовленности к выполнению конкретных видов работ. Оценивание учебной деятельности проводится стандартизировано. Согласно структуре практического (семинарского) занятия определяются основные виды деятельности, которые оцениваются, прежде всего – практическая работа под руководством преподавателя и текущий тестовый контроль. За каждый из них выставляется отдельная оценка.

Оценивание практической работы – это оценка степени овладения умениями и навыками.

Профильная кафедра, в соответствии с целями занятия и учебным планом, определяет типовые задачи деятельности и умений, которые проверяются и оцениваются.

Например:

- *определение основных симптомов и синдромов (на основе опроса и физикального обследования), определение предварительного диагноза;*
- *определение плана дополнительных методов обследования и оценки результатов;*
- *проведение дифференциального диагноза и определение клинического диагноза;*
- *определение лечебной тактики ведения больного, решение вопросов профилактики заболевания, реабилитации больного;*
- *диагностика и лечение неотложных состояний в соответствии с темой занятия.*

Правильность выполнения типовых задач деятельности и умений, которые проверяются, оценивается баллами «1», «0,5» и «0» (выполнено, выполнено не полностью, не выполнено). Владение практическими навыками оценивается баллами «1» или «0» (выполнено, не выполнено).

Оценки выставляются на основе суммы баллов, полученных слушателями при оценивании степени овладения практическими навыками и умениями, правильности их выполнения, и отношения суммы баллов к максимально возможной сумме баллов (если обучающийся правильно выполнил все требуемые умения и навыки):

- при наличии 90-100 % – «5»,
- 80-89 % – «4»,
- 70-79 % – «3»,
- менее 70 % – «2».

Например:

тема занятия предусматривает, что обучающийся должен продемонстрировать владение 9 практическими умениями и 3 навыками, т.е. максимально возможное количество баллов 12.

Если обучающийся продемонстрировал правильное выполнение всех навыков, но допустил несущественные ошибки при выполнении трёх практических умений (выполнил их не полностью), то он получает $3+6+1,5 = 10,5$ баллов.

Это составляет 87,5% от 12 баллов (максимально возможного количества баллов за практические навыки и умения по данной теме), т.е. оценка 4.

Текущий тестовый контроль осуществляется с помощью индивидуальных наборов тестов из 10 тестовых заданий формата А, проверяющих достижения конкретных целей занятия. Наборы тестовых заданий по каждой теме находятся в электронном и печатном виде на профильной кафедре. Банк тестовых заданий ДПП ПК по специальности «Генетика» составляет тестов.

Оценка за работу с тестовыми заданиями выставляется по шкале:

- при наличии 90-100% правильных ответов тестов – «5»,
- 80-89% правильных ответов – «4»,
- 70-79% правильных ответов – «3»,
- менее 70% правильных ответов – «2».

1.2. Промежуточная аттестация

Промежуточная аттестация слушателей ФИПО в ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России проводится с целью оценивания результатов освоения обучающимся дисциплин (модулей) ДПП по конкретной специальности на отдельных завершённых этапах обучения.

Промежуточная аттестация слушателей ДПП проводится после завершения изучения дисциплины (модуля), проводится в формате зачета.

Зачет – форма контроля обучения, предусматривающая оценивание освоения слушателем учебного материала исключительно на основании выполнения им определенных видов работ на текущих практических, семинарских, лабораторных занятиях.

Слушателю ДПП выставляется зачет в случае выполнения им в полном объеме учебного плана (отсутствие неотработанных пропусков аудиторных занятий) и всех видов работ, предусмотренных программой по конкретной дисциплине/модулю, при среднем балле успеваемости по дисциплине/модулю 3,0 и выше.

1.3. Итоговая аттестация

Итоговая аттестация слушателей ДПП должна выявлять теоретическую и практическую подготовку слушателя по специальности.

Цель итоговой аттестации:

- Установление уровня подготовки слушателя к выполнению профессиональных задач, проверка достижения общей и конкретной целей обучения.
- Проверка уровня сформированности компетенций (теоретической и практической подготовки).

Методические материалы.

4.1. Фонд оценочных средств цикла.

4.2. Программа итоговой аттестации.

4.3. Инструкция по оцениванию учебной деятельности ординаторов, слушателей ФИПО в ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России, утвержденная в установленном порядке.

К итоговой аттестации допускаются слушатели ФИПО, выполнившие учебный план в полном объеме и имеющие средний балл за текущую успеваемость не ниже 3,0.

Итоговая аттестация (экзамен) проводится в два этапа.

На первом этапе осуществляется *тестирование* с помощью наборов тестов из 50 тестовых заданий формата А, охватывающих основные цели цикла обучения, сложность наборов тестовых заданий зависит от уровня врачебной квалификации слушателя.

Второй этап представляет собой *оценку степени освоения практических навыков и умений.*

Первый этап итоговой аттестации – тестовая часть экзамена, которая проводится с помощью наборов тестовых заданий из 50 тестов формата А, охватывающих основные цели цикла обучения. Все наборы тестов имеют равное число заданий. Каждое задание имеет только один правильный ответ. Уровень сложности наборов тестовых заданий зависит от уровня врачебной квалификации слушателя. Наборы тестовых заданий по каждой теме находятся в электронном и печатном виде на профильной кафедре. Банк тестовых заданий ДПП ПК по специальности «Генетика» составляет 300 тестов.

Примеры тестовых заданий:

1. Мама жалуется, что у ее дочери в возрасте 12 месяцев развился однократный эпизод судорожных подергиваний конечностей, периодическую вялость и повышенную потливость ребенка, особенно по утрам. Ребенок от 1-й беременности, на фоне токсикоза 1-й половины, срочных родов, с массой тела 3200 г, длиной 50 см, период новорожденности протекал без осо-

бенностей, на грудном вскармливании до 7 месяцев. При объективном осмотре: масса тела ниже нормы, «кукольное лицо», короткая шея, выступающий за счет гепатомегалии живот. Кожа обычной окраски, венозная сеть на передней брюшной стенке не выражена. В легких дыхание жестковатое, хрипов нет, ЧД 28 в 1 минуту. ЧСС 120 уд./мин. Печень выступает + 10 см, плотная. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту. Клинический анализ крови без патологии. УЗИ печени: увеличение всех отделов печени, больше правых, повышение эхогенности паренхимы.

Какой Ваш предварительный диагноз?

- A. Болезнь Помпе
- B. Болезнь Менкеса
- C. Болезнь Гирке
- D. Болезнь Вольмана
- E. Болезнь Фабри

2. В детское отделение поступил ребенок на 4-м месяце жизни. Со слов матери у ребенка снижен аппетит, периодическая рвота, вялость, адинамия, приступы удушья. Объективно: масса тела снижена, кожа цианотичная, отеки, увеличение языка. Аускультативно: тахикардия, систолический шум на верхушке. Перкуторно: увеличены границы сердца. На ЭКГ выраженные признаки диффузных изменений миокарда, укорочение PR. В моче определяется белок, ацетон. Выявлено большое количество гликогена в лейкоцитах.

Какой Ваш предварительный диагноз?

- A. Гемохроматоз
- B. Метахроматическая лейкоцисторфия
- C. Ганглиозидоз GM1
- D. Гликогеноз
- E. Мукополисахаридоз

3. У девочки 11 лет выявлены многочисленные пятна цвета «кофе с молоком» на шее, туловище и верхних конечностях. Также обнаружены многочисленные опухоли округлой формы, диаметром 1-2 см, безболезненные при пальпации. Симптомов органического поражения ЦНС не выявлено.

Какой Ваш предварительный диагноз?

- A. Нейрофиброматоз I, периферическая форма болезни Реклингхаузена
- B. Нейрофиброматоз II, центральная форма болезни Реклингхаузена
- C. Туберозный склероз Бурневилля –Прингля
- D. Энцефалотригеминальный ангиоматоз Стерджа-Вебера
- E. Атаксия – телеангиоэктазия (Синдром Луи-Бар)

4. Больной 26 лет обратился к врачу с жалобами на неустойчивую походку, невозможность бегать и частые падения. При осмотре были выявлены горизонтальный нистагм, скандированная речь, промахивание при выполнении координационных проб, интенционный тремор. Коленные и ахилловы рефлексы резко снижены с двух сторон. Отсутствует мышечно-суставная и вибрационная чувствительность в ногах. Кифосколиоз, изменение формы стопы по типу «полной». Отец и мать больного страдали подобным заболеванием.

Какой диагноз можно заподозрить у больного?

- A. Семейная спастическая параплегия
- B. Гепатоцеребральная дистрофия (болезнь Вильсона)
- C. Мозжечковая дистрофия Ханта
- D. Атаксия Фридрейха
- E. Рассеянный склероз

5. Больной Ю., 45 лет, с детства находится на «Д» учете у невролога с жалобами на стя-

гивающие судороги в мышцах ног, слабость, скованность в ногах, быструю утомляемость ног при ходьбе беге. Объективно: сухожильные рефлексy с рук и ног высокие. Положительные патологические стопные рефлексy с 2-х сторон. Поясничнy лордоз резко выражен, имеют место деформации стоп («стопы Фридрайха»). При МРТ исследовании выявлены атрофические изменения на всем протяжении спинного мозга. Какой диагноз наиболее вероятен у данного больного?

- А. Болезнь Фридрайха
- В. Рассеянный склероз
- С. Болезнь Штрюмпеля
- Д. Детский церебральный паралич
- Е. Боковой амиотрофический склероз

Для оценки результатов первого этапа используется следующая шкала, основанная на процентном отношении правильно выполненных тестовых заданий:

- 90-100% (из 50 тестовых заданий) – «5»,
- 80-89% (из 50 тестовых заданий) – «4»,
- 70-79% (из 50 тестовых заданий) – «3»,
- менее 70% (из 50 тестовых заданий) – «2».

Второй этап итоговой аттестации – практически-ориентированный экзамен, представляет собой оценку степени освоения практических навыков и умений по специальности.

Профильная кафедра, в соответствии с целями обучения на цикле и учебным планом, определяет типовые задачи деятельности и умений, которые проверяются и оцениваются.

Например:

- *определение основных симптомов и синдромов (на основе опроса и физикального обследования), определение предварительного диагноза;*
- *определение плана дополнительных методов обследования и оценки результатов;*
- *проведение дифференциального диагноза и определение клинического диагноза;*
- *определение тактики ведения больного, решение вопросов профилактики заболевания, реабилитации больного;*
- *диагностика и лечение неотложных состояний.*

Правильность выполнения типовых задач деятельности и умений, которые проверяются, оценивается баллами «1», «0,5» и «0» (выполнено, выполнено не полностью, не выполнено). Владение практическими навыками оценивается баллами «1» или «0» (выполнено, не выполнено).

Оценки за второй этап экзамена выставляются на основе суммы баллов, полученных слушателями при оценивании степени овладения практическими умениями и правильности выполнения навыков, и ее отношения к максимально возможной сумме баллов (если бы обучающийся правильно выполнил все требуемые умения и навыки):

- при наличии 90-100 % – «5»,
- 80-89 % – «4»,
- 70-79 % – «3»,
- менее 70 % – «2».

Например:

Практически-ориентированный экзамен предусматривает, что обучающийся должен продемонстрировать владение 9 практическими умениями и 3 навыками, т.е. максимально возможное количество баллов 12.

Если обучающийся продемонстрировал правильное выполнение всех навыков, но допустил несущественные ошибки при выполнении трех практических умений (выполнил их не полностью), то он получает $3+6+1,5 = 10,5$ баллов.

Это составляет 87,5% от 12 баллов (максимально возможного количества баллов за практические умения и навыки по практически-ориентированному экзамену), т.е. оценка 4.

На втором этапе итоговой аттестации выполнение обучающимися заданий оценивается по шкале, разработанной на профильной кафедре и согласованной с методической комиссией ФИПО.

За каждый этап итоговой аттестации выставляется оценка.

При положительной оценке на обоих этапах общий (средний) балл по итоговой аттестации рассчитывается следующим образом: необходимо к оценке за тестовый контроль прибавить оценку за практически-ориентированный экзамен и разделить на 2 (среднеарифметическое значение).

Оценка за экзамен выставляется по следующей шкале:

<i>Общий (средний) балл за экзамен</i>	<i>Оценка за экзамен</i>
4,5-5,0	5
3,5-4,0	4
3,0	3
Двойка за один из этапов экзамена	2

Слушатели, не прошедшие итоговую аттестацию в связи с неявкой на итоговую аттестацию по неуважительной причине или в связи с получением оценки «неудовлетворительно» отчисляются с цикла ДПП ПК с выдачей справки об обучении как не выполнившие обязанностей по добросовестному освоению образовательной программы и выполнению учебного плана.

Обучающиеся, не прошедшие итоговую аттестацию в связи с неявкой на нее по уважительной причине, вправе пройти ее в течение 6 месяцев после завершения итоговой аттестации.

Для рассмотрения апелляционных заявлений слушателей создаются апелляционные комиссии (далее – Комиссия) по результатам итоговой аттестации по каждой специальности. Состав апелляционной комиссии утверждается приказом ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

В состав Комиссии по рассмотрению апелляционных заявлений включаются не менее 5 человек из числа профессорско-преподавательского состава профильных кафедр, не входящих в состав экзаменационных комиссий по данной специальности. Председателем апелляционной комиссии является проректор по последипломному образованию ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. Работа Комиссии строится путем проведения заседаний, на которых рассматриваются апелляционные заявления. Заседание апелляционной комиссии правомочно, если в нем участвуют не менее двух третей ее состава, утвержденного приказом. Ведение заседания Комиссии осуществляется председателем, а в случае его отсутствия – заместителем председателя. Рассмотрение апелляции не является пересдачей итоговой аттестации. В ходе рассмотрения жалобы проверяется лишь соблюдение установленного порядка проведения аттестационного испытания и правильность оценивания результатов итоговой аттестации на основании изучения материалов, представленных экзаменационной комиссией (протоколы соответствующих этапов практически-ориентированного экзамена, ответные формы тестового контроля знаний). Апелляция подается слушателем в день объявления результатов аттестационного испытания (или в течение следующего рабочего дня). Рассмотрение апелляции проводится не позднее следующего рабочего дня после ее подачи. После рассмотрения апелляции Комиссия принимает решение об изменении оценки по итоговой аттестации (как в случае ее повышения, так и в случае ее понижения) либо сохранении ее без изменения. Решение апелляционной комиссии принимается простым большинством голосов членов Комиссии, участвующих в заседании. При равном количестве голосов решающим является голос председателя, а в случае его отсутствия – заместителя председателя. Оформленное протоколом решение Комиссии доводится до сведения заявителя.