

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Косенок Сергей Михайлович
Должность: ректор
Дата подписания: 08.10.2026 21:28:07
Уникальный программный ключ: Ханты-Мансийского автономного округа – Югры
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

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

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебно-методической
Работе
_____ Е.В. Коновалова
. « ____ » _____ 2026 г.

Институт: Медицинский

ТИПОВАЯ ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
повышение квалификации по специальности
"Лабораторная генетика"

Трудоемкость: 144 часа

Сургут, 2026 год

Типовая дополнительная профессиональная программа повышения квалификации по специальности "Лабораторная генетика"

I. Общие положения

1. Целью дополнительной профессиональной программы повышения квалификации специалистов¹ с высшим медицинским образованием (далее - Программа) является совершенствование компетенций, необходимых для осуществления профессиональной деятельности по специальности "Лабораторная генетика" (область профессиональной деятельности² - 02 Здравоохранение, уровень квалификации³ - 8 уровень).

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

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

4. Трудоемкость обучения (срок освоения Программы): 144 академических часа.

5. Календарный учебный график

Календарный учебный график программы (144 часа, 4 недели)

Неделя	Модуль	Темы	Часы	Форма контроля
Неделя 1 (36 ч)	Модуль 1. Актуальные аспекты организации медико-генетической помощи	Медицинская генетика как наука	12	Устный опрос
		Актуальные вопросы клинической генетики	14	Решение ситуационных задач
		Современные принципы организации медико-генетической помощи в РФ. Программы скрининга на наследственные заболевания	6	Устный опрос
		Организация современной диагностической лаборатории. Контроль качества лабораторных исследований	4	Устный опрос
Неделя 2 (36 ч)	Модуль 1. (продолжение)	Организация современной диагностической лаборатории. Контроль качества лабораторных исследований	2	Проверка протоколов
		Актуальные вопросы медицинской статистики и медико-генетического мониторинга. Ведение медицинской документации	4	Проверка тестовой карты
		Модуль 2. Современные аспекты лабораторной генетической диагностики наследственных болезней	6	Устный опрос
		Современные методы и анализ результатов секвенирования нуклеиновых кислот. Высокопроизводительное секвенирование	12	Решение ситуационных задач
		Современные аспекты молекулярно-генетической диагностики в онкологии	6	Устный опрос
Неделя 3 (36 ч)	Модуль 2. (продолжение)	Актуальные проблемы медицинской цитогеномики. Цитогеномные методы в диагностике наследственных болезней	12	Анализ кариограмм

Неделя	Модуль	Темы	Часы	Форма контроля
		Интерпретация результатов цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и цитогеномных исследований	6	Решение ситуационных задач
		Биохимические методы диагностики наследственных болезней	6	Устный опрос
Неделя 4 (36 ч)	Модуль 2. (продолжение)	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	6	Проверка протоколов
		Интерпретация результатов биохимических исследований наследственных болезней обмена веществ	6	Решение ситуационных задач
		Современные информационные технологии в лабораторной генетике	5	Практическая работа
		Промежуточная аттестация по модулю 2	1	Тестирование
	Модуль 3. Профилактика наследственных болезней. Актуальные вопросы неонатального скрининга	Современная система профилактики наследственных болезней	6	Устный опрос
		Преимплантационное генетическое тестирование	4	Решение ситуационных задач
Неделя 5 (36 ч)	Модуль 3. (продолжение)	Пренатальная диагностика	4	Устный опрос
		Неонатальный скрининг наследственных болезней	8	Решение ситуационных задач
		Этические проблемы медицинской генетики	4	Дискуссия
	Модуль 4. Современные технологии оказания медицинской помощи в экстренной форме	Оказание медицинской помощи в экстренной форме	6	Отработка на манекене
	Итоговая аттестация	Итоговая аттестация (тестирование и/или защита реферата)	4	Экзамен
Итого			144	

II. Планируемые результаты обучения

6. Планируемые результаты обучения:

№ п/п	Коды и наименования совершенствуемых компетенций	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям	
		Знания (далее - з)	Умения (далее - у)
1	ПК-1. Способен выполнять лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей, анализировать результаты и формировать клинико-лабораторное заключение	1.31. Нормативные правовые акты, регламентирующие выполнение лабораторных исследований в целях установления или уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания у пациентов и членов их семей, для назначения и контроля эффективности лечения генетически обусловленного заболевания (состояния), включая порядки оказания медицинской помощи. 1.32. Клинические рекомендации при оказании медицинской помощи в части выполнения лабораторных исследований в целях установления или уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания у пациентов и членов их семей, для назначения и контроля эффективности лечения генетически обусловленного заболевания (состояния). 1.33. Объем и последовательность выполнения лабораторных исследований для установления или уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) с использованием биохимических, масс-спектрометрических,	1.у1. Подготовка образцов биологического материала для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.у2. Выбор методик лабораторных исследований у пациентов и членов их семей в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) и последовательности их применения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи. 1.у3. Обоснование и планирование необходимого объема и последовательности выполнения лабораторных исследований для установления или уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у4. Выполнение лабораторных исследований с использованием биохимических,

	молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.34. Способы валидации результатов лабораторных исследований для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.35. Правила и способы получения, хранения и транспортировки образцов биологического материала пациентов для лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.36. Методики подготовки образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.37. Современные принципы и методики лабораторных исследований с использованием масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.38. Аналитические характеристики (точность, специфичность, чувствительность) биохимических,	масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.у5. Использование необходимого лабораторного оборудования для проведения клинических лабораторных молекулярно-генетических исследований. 1.у6. Применение медицинских изделий для диагностики "in vitro" и выполнения лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.у7. Валидация результатов лабораторных исследований для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения генетически обусловленного заболевания (состояния) с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.у8. Организация контроля качества лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований, включая внешний контроль качества
--	--	---

		масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов и способы их определения. 1.39. Современные принципы работы и правила эксплуатации медицинских изделий для диагностики "in vitro" с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.310. Правила работы с лабораторным оборудованием. 1.311. Стандарты в области качества лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.312. Современные правила проведения и критерии качества преаналитического этапа лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов, включая оценку качества биологического материала. 1.313. Современные правила проведения внутрилабораторного и внешнего контроля качества лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов на аналитическом этапе. 1.314. Современные принципы оценки качества	исследований. 1.y9. Анализ результатов лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов, в том числе с учетом методов биоинформатики. 1.y10. Использование баз данных и компьютерных программ для оценки патогенности и клинической значимости вариантов последовательности и числа копий участков дезоксирибонуклеиновой кислоты. 1.y11. Сопоставление результатов лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов с предоставленными клиническими и генеалогическими данными. 1.y12. Запрос и получение дополнительной клинической и генеалогической информации от врача-специалиста, необходимой для планирования и проведения исследования, интерпретации результатов лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.y13. Оценка достаточности и информативности полученного комплекса результатов лабораторных исследований для постановки диагноза врожденного и (или)
--	--	--	---

		постаналитического этапа лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.315. Современные принципы генетического тестирования при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, генетически обусловленных заболеваниях (состояниях). 1.316. Современные принципы оценки диагностической эффективности лабораторных исследований (диагностической чувствительности и диагностической специфичности) с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.317. Базы данных и компьютерные программы для оценки патогенности вариантов нуклеотидной последовательности и числа копий участков дезоксирибонуклеиновой кислоты. 1.318. Действующие версии международных номенклатур записи результатов биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.319. Современные принципы интерпретации результатов лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов в целях установления и (или) уточнения диагноза	наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения врожденного и (или) наследственного заболевания (состояния). 1.y 14. Определение необходимости повторных и (или) дополнительных лабораторных исследований образцов биологического материала пациентов и членов их семей по согласованию с врачом-специалистом, направившим на диагностику. 1.y15. Интерпретация результатов лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 1.y16. Составление и оформление клиничко-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.
--	--	--	--

		врожденного и (или) наследственного заболевания, контроля эффективности лечения. 1.320. Современные принципы составления и правила оформления клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.	
2	ПК-2. Способен осуществлять организационно-методическое обеспечение лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей и оказывать консультативную помощь медицинским работникам	2.31. Нормативные правовые акты, регламентирующие организационно-методическое обеспечение лабораторных исследований, включая порядки оказания медицинской помощи. 2.32. Современные принципы организационно-управленческой деятельности медицинской организации, менеджмента и экономики лаборатории. 2.33. Современные принципы организации лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов, основные методы контроля качества и оценки их результатов. 2.34. Классификация наследственных и врожденных заболеваний. 2.35. Этиология, патогенез, клинические проявления, принципы лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, генетически обусловленных заболеваний (состояний). 2.36. Методы генетических исследований, их преимущества и ограничения в различных клинических ситуациях для установления диагноза	2.у1. Разработка стандартных операционных процедур по проведению, оборудованию и обеспечению качества лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 2.у2. Составление рекомендаций для медицинских работников и для пациентов по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала при проведении клинических лабораторных исследований. 2.у3. Консультирование врача-специалиста по вопросам диагностической эффективности лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов в разных клинических ситуациях на этапе назначения лабораторных исследований. 2.у4. Консультирование медицинских работников по особенностям взятия, транспортировки и хранения биологического

		врожденного и (или) наследственного заболевания. 2.37. Современные принципы назначения лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов с учетом их диагностической эффективности в разных клинических ситуациях. 2.38. Современные принципы разработки стандартных операционных процедур по проведению, оборудованию и методам лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 2.39. Современные принципы коммуникации с врачом-специалистом и (или) пациентом в процессе консультирования.	материала для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов. 2.у5. Консультирование врача-специалиста по вопросам интерпретации результатов лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения врожденного и (или) наследственного заболевания. 2.у6. Участие в консилиуме по результатам проведенных и (или) при планировании лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов в целях установления диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния).
3	ПК-3. Способен к выполнению лабораторных исследований для осуществления	3.31. Нормативные правовые акты, регламентирующие выполнение лабораторных исследований в целях осуществления медицинских мероприятий по профилактике врожденных и (или)	3.у1. Выполнение лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и

	медицинских мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	наследственных заболеваний, включая порядки оказания медицинской помощи. 3.32. Клинические рекомендации при оказании медицинской помощи в части выполнения лабораторных исследований в целях осуществления медицинских мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей. Схемы динамического наблюдения за носителями патогенных (вероятно патогенных) генетических вариантов согласно клиническим рекомендациям, консенсусам и рекомендациям профессиональных медицинских ассоциаций (обществ). 3.33. Современные принципы осуществления программ скрининга с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний. 3.34. Методики подготовки образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований, для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, а также селективного скрининга с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента. 3.35. Методики подготовки образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований для осуществления мероприятий преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения	хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом. 3.у2. Интерпретация результатов лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом. 3.у3. Составление и оформление клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные
--	--	---	--

		врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом. 3.36. Современные принципы и методики лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, а также селективного скрининга с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента. 3.37. Современные принципы и методики лабораторных исследований для осуществления мероприятий преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом. 3.38. Базы данных и компьютерные программы для оценки патогенности вариантов нуклеотидной последовательности дезоксирибонуклеиновой кислоты человека. Критерии патогенности согласно рекомендациям профессиональных медицинских ассоциаций (обществ). 3.39. Действующие версии международных номенклатур записи результатов биохимических, масс-спектрометрических,	аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом.
--	--	---	--

		молекулярно-генетических, цитогенетических и молекулярно-цитогенетических методов анализа. 3.310. Современные принципы интерпретации результатов лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом. 3.311. Современные принципы составления и правила оформления клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом.	
4	ПК-4. Способен	4.31. Правила оформления медицинской	4.у 1. Составление плана работы и отчета о

	анализировать медико-статистическую информацию, вести медицинскую документацию, организовать деятельность находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала	документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, генетически обусловленными заболеваниями (состояниями), в том числе в электронной форме. 4.32. Законодательство Российской Федерации о защите персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну. 4.33. Должностные обязанности находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала. 4.34. Правила работы в информационных системах в сфере здравоохранения и в информационно-телекоммуникационной сети "Интернет". 4.35. Требования пожарной безопасности, охраны труда, основы личной безопасности и конфликтологии, правила внутреннего трудового распорядка. 4.36. Современные методы медицинской статистики и медико-генетического мониторинга.	своей работе. 4.у2. Заполнение медицинской документации, в том числе в электронной форме, контроль качества ее ведения. 4.у3. Использование в профессиональной деятельности медицинских информационных систем в сфере здравоохранения и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет". 4.у4. Контроль за выполнением должностных обязанностей среднего и младшего медицинского персонала, находящегося в распоряжении. 4.у5. Соблюдение правил внутреннего трудового распорядка, требований пожарной безопасности, охраны труда. 4.у6. Использование в работе персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.
5	ПК-5. Способен оказывать медицинскую помощь в экстренной форме	5.31. Принципы и методы оказания медицинской помощи в экстренной форме в соответствии с нормативными правовыми актами и клиническими рекомендациями. 5.32. Клинические признаки состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. 5.33. Факторы риска, представляющие непосредственную угрозу для собственной жизни и здоровья, жизни и здоровья пострадавшего (пострадавших) и окружающих лиц, методы	5.у1. Диагностика состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. 5.у2. Определение факторов, представляющих непосредственную угрозу для собственной жизни и здоровья, жизни и здоровья пострадавшего (пострадавших) и окружающих лиц. 5.у3. Устранение факторов, представляющих непосредственную угрозу для жизни и

	устранения указанных факторов риска. 5.34. Правила и порядок проведения первичного осмотра пациента (пострадавшего) при оказании медицинской помощи в экстренной форме при отсутствии сознания; остановке дыхания и (или) остановке кровообращения; нарушении проходимости дыхательных путей инородным телом и иных угрожающих жизни и здоровью нарушениях дыхания; наружных кровотечениях; травмах, ранениях и поражениях, вызванных механическими, химическими, электрическими, термическими поражающими факторами, воздействием излучения; отравлениях; укусах или ужалениях ядовитых животных; судорожном приступе, сопровождающемся потерей сознания; острых психологических реакциях на стресс. 5.35. Правила эффективной коммуникации с пациентами, их законными представителями, окружающими лицами и медицинскими работниками при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 5.36. Алгоритм обращения в службы спасения, в том числе вызова выездной бригады скорой медицинской помощи. 5.37. Принципы действия приборов для наружной электроимпульсной терапии (дефибрилляции). 5.38. Правила выполнения наружной электроимпульсной терапии (дефибрилляции) с использованием автоматического наружного дефибриллятора. 5.39. Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению реанимационных	здоровья пострадавшего (пострадавших), а также участников оказания медицинской помощи в экстренной форме и окружающих лиц, в том числе предотвращение дополнительного травмирования пострадавшего (пострадавших). 5.y4. Обеспечение собственной безопасности, в том числе с использованием средств индивидуальной защиты. 5.y5. Вызов выездной бригады скорой медицинской помощи, перемещение, транспортировка пострадавшего, передача пострадавшего выездной бригаде скорой медицинской помощи. 5.y6. Оценка количества пострадавших. 5.y7. Устное информирование пострадавшего и окружающих лиц о готовности оказывать медицинскую помощь в экстренной форме, а также о начале проведения мероприятий по оказанию медицинской помощи в экстренной форме. 5.y8. Осуществление эффективной коммуникации с пациентом, его законным представителем, окружающими лицами и медицинскими работниками, в том числе выездной бригадой скорой медицинской помощи при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 5.y9. Устранение воздействия повреждающих факторов на пострадавшего. 5.y10. Извлечение пострадавшего из транспортного средства или других
--	---	--

		мероприятий. 5.310. Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации. 5.311. Методы обеспечения проходимости дыхательных путей. 5.312. Правила остановки наружных кровотечений. 5.313. Правила наложения повязок при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 5.314. Способы охлаждения при травмах, воздействиях излучения, высоких температур, химических веществ, укусах или ужалениях ядовитых животных; проведения термоизоляции и согревания при воздействии низких температур. 5.315. Методы иммобилизации с использованием медицинских изделий и подручных средств. 5.316. Правила использования средств индивидуальной защиты при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 5.317. Правила и порядок проведения мониторинга состояния пациента при оказании медицинской помощи в экстренной форме, порядок передачи пациента выездной бригаде скорой медицинской помощи. 5.318. Порядок применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме.	труднодоступных мест. 5.y11. Перемещение пострадавшего в безопасное место. 5.y12. Обеспечение проходимости дыхательных путей при их закупорке инородным телом. 5.y13. Проведение первичного осмотра пациента при состояниях, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. 5.y14. Осуществление мероприятий по временной остановке наружного кровотечения, в том числе прямым давлением на рану, наложением давящей повязки (в том числе с фиксацией инородного тела), наложением кровоостанавливающего жгута. 5.y15. Определение наличия признаков жизни у пострадавшего (наличие сознания, наличие дыхания с помощью слуха, зрения и осязания). 5.y16. Проведение сердечно-легочной реанимации и поддержание проходимости дыхательных путей. 5.y17. Использование автоматического наружного дефибриллятора. 5.y18. Наложение окклюзионной (герметизирующей) повязки при ранении грудной клетки. 5.y19. Промывание желудка. 5.y20. Охлаждение при травмах, воздействиях излучения, высоких температур, химических веществ, укусах или ужалениях ядовитых животных. 5.y21. Проведение термоизоляции и согревания
--	--	--	--

			при воздействии низких температур. 5.y22. Проведение иммобилизации (обездвиживания) с использованием медицинских изделий или подручных средств; аутоиммобилизация или обездвиживание руками травмированных частей тела. 5.y23. Предотвращение дополнительного травмирования головы при судорожном приступе, сопровождающемся потерей сознания. 5.y24. Придание и поддержание оптимального положения тела пострадавшего в зависимости от его состояния. 5.y25. Осуществление контроля состояния пострадавшего (наличия сознания, дыхания, кровообращения и отсутствия наружного кровотечения); оказание пострадавшему психологической поддержки. 5.y26. Применение лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме.
--	--	--	--

III. Учебный план ⁵

7. Учебный план:

№ п/п	Наименования модулей, тем, разделов практики	Количество часов (трудоемкость)								
		всего	в том числе по видам учебной деятельности					практика	аттестац ия	
			лекции	занятия семинарского типа (семинары, практические занятия, практикумы, лабораторные работы, коллоквиумы и иные аналогичные занятия)		всего	в том числе			
				практичес кая подготовк а	возможно использо вание ЭО и ДОТ					
1	Модуль 1. Актуальные аспекты организации медико-генетической помощи	42	30	12	0	12	0	0		
1.1	Медицинская генетика как наука	12	12	0	0	0	0	0		
1.2	Актуальные вопросы клинической генетики	14	12	2	0	2	0	0		
1.3	Современные принципы организации медико-генетической помощи в Российской Федерации. Программы скрининга на наследственные заболевания	6	2	4	0	4	0	0		
1.4	Организация современной диагностической лаборатории. Контроль качества лабораторных исследований	6	2	4	0	4	0	0		
1.5	Актуальные вопросы медицинской статистики и медико-генетического мониторинга. Ведение медицинской документации	4	2	2	0	2	0	0		

2	Модуль 2. Современные аспекты лабораторной генетической диагностики наследственных болезней	66	30	35	29	0	0	1
2.1	Особенности и принципы методов молекулярно-генетической диагностики	6	4	2	0	0	0	0
2.2	Современные методы и анализ результатов секвенирования нуклеиновых кислот. Высокопроизводительное секвенирование	12	6	6	6	0	0	0
2.3	Современные аспекты молекулярно-генетической диагностики в онкологии	6	2	4	0	0	0	0
2.4	Актуальные проблемы медицинской цитогеномики. Цитогеномные методы в диагностике наследственных болезней	12	6	6	6	0	0	0
2.5	Интерпретация результатов цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и цитогеномных исследований	6	2	4	4	0	0	0
2.6	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	12	6	6	6	0	0	0
2.7	Интерпретация результатов биохимических исследований наследственных болезней обмена веществ	6	2	4	4	0	0	0
2.8	Современные информационные технологии в лабораторной генетике	5	2	3	3	0	0	0
2.9	Промежуточная аттестация по модулю 2	1	0	0	0	0	0	1
3	Модуль 3. Профилактика наследственных болезней. Актуальные вопросы неонатального скрининга	26	12	14	0	0	0	0
3.1	Современная система профилактики наследственных болезней	6	2	4	0	0	0	0
3.2	Преимплантационное генетическое	4	2	2	0	0	0	0

	тестирование							
3.3	Пренатальная диагностика	4	2	2	0	0	0	0
3.4	Неонатальный скрининг наследственных болезней	8	4	4	0	0	0	0
3.5	Этические проблемы медицинской генетики	4	2	2	0	0	0	0
4	Модуль 4. Современные технологии оказания медицинской помощи в экстренной форме	6	2	4	0	0	0	0
4.1	Оказание медицинской помощи в экстренной форме	6	2	4	0	0	0	0
5	Итоговая аттестация	4	0	0	0	0	0	4
Итого часов (трудоемкость)		144	74	65	29	12	0	5

IV. Рабочие программы модулей ⁶

8. Рабочие программы модулей:

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
1	Модуль 1. Актуальные аспекты организации медико-генетической помощи		
1.1	Медицинская генетика как наука	Направления исследований в современной медицинской генетике. Генетика человека. Наследственность и изменчивость. Законы передачи наследственных признаков. Типы наследования. Признаки, сцепленные с полом. Взаимодействие неаллельных генов. Основы популяционной генетики. Понятие о изменчивости. Норма реакции. Мутационная и модификационная изменчивость. Основы экологической генетики. Цитологические основы наследственности. Современные аспекты структурно-функциональной организации хромосом человека. Клеточный цикл. Механизмы митоза и мейоза. Гетерохроматин и эухроматин. Сегрегация хромосом. Нормальный и патологический кариотип. Гетероморфизм хромосом. Организация генома на хромосомном уровне. Мозаицизм и химеризм. Молекулярные основы наследственности. Структура и свойства нуклеиновых кислот. Типы дезоксирибонуклеиновых и рибонуклеиновых кислот. Информация о структурной и функциональной организации хранения и передачи генетической информации. Основные аспекты и уровни регуляции генетической информации. Мутации как основа наследственной патологии. Соматические и герминативные мутации. Митохондриальный геном. Структура гена. Сигнальные, регуляторные последовательности. Транскрипция. Регуляция транскрипции. Тканевая специфичность. Сплайсинг. Альтернативный сплайсинг. Трансляция. Посттрансляционная модификация. Уровни и механизмы эпигенетической регуляции. Генные мутации, роль репарации в их формировании. Динамические мутации.	ПК-1, ПК-2
1.2	Актуальные вопросы	Актуальные аспекты наследственности и патологии. Возможные типы наследования.	ПК-1, ПК-2, ПК-3

	клинической генетики	Клинический полиморфизм наследственных болезней, аллельная и локусная генетическая гетерогенность. Классификация наследственных болезней. Основные характеристики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Понятие хромосомного дисбаланса и его последствия. Роль хромосомных аномалий в нарушениях репродуктивной функции. Моногенные формы наследственных заболеваний. Классификация, этиология, патогенез и распространенность моногенных заболеваний. Мультифакторные болезни. Роль генетических и средовых факторов в происхождении мультифакторных болезней. Современные подходы к лабораторной диагностике мультифакторных заболеваний. Эпигенетическая патология. Медицинская эпигенетика. Болезни эпигенетического аппарата (хроматинопатии). Импринтинг. Болезни геномного импринтинга. Генетические болезни, обусловленные мутациями в соматических клетках. Основные характеристики мутационного процесса в соматических клетках. Болезни геномной нестабильности. Этиологические основы и методы диагностики. Основы онкогенетики. Молекулярные механизмы опухолевой прогрессии. Онкогены и онкосупрессоры. Наследственные онкологические синдромы. Современные подходы к диагностике генетических заболеваний, обусловленных мутациями в соматических клетках. Актуальные принципы этиопатогенетической терапии наследственных заболеваний. Ферментная заместительная терапия наследственных болезней обмена. Принципы терапии митохондриальных болезней. Основные принципы таргетной терапии. Генная терапия наследственных болезней. Геномное редактирование.	
1.3	Современные принципы организации медико-генетической помощи в Российской Федерации. Программы скрининга на	Актуальные аспекты организации медико-генетической помощи в Российской Федерации. Современная нормативная правовая база, регулирующая структуру, деятельность и основные задачи медико-генетических служб. Актуальные вопросы организации медико-генетической службы. Задачи лабораторной генетики. Организация медицинской помощи при	ПК-1, ПК-2, ПК-3

	наследственные заболевания	редких (орфанных) заболеваниях. Организация и виды программ скрининга на наследственные заболевания в Российской Федерации. Трудности и барьеры при оказании помощи по профилю "медицинская генетика".	
1.4	Организация современной диагностической лаборатории. Контроль качества лабораторных исследований	Актуальные цели, задачи, виды лабораторной диагностики, применяемые в медицинской генетике. Общие организационные подходы к лабораторной диагностике. Возможности и ограничения, области применения различных методов в медицинской генетике. Современные требования к организации деятельности медицинских работников лаборатории и обеспечению безопасности медицинской деятельности в организациях медико-генетического профиля. Организация деятельности находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала. Выбор оптимального подхода в лабораторной диагностике наследственной патологии. Консультационное направление деятельности лаборатории медико-генетического профиля. Актуальные принципы организации преаналитического этапа лабораторных исследований. Правила сбора и хранения биологического материала для генетической диагностики. Техника безопасности при работе с мутагенными и токсичными веществами. Актуальные аспекты обеспечения контроля качества лабораторных исследований в медицинской генетике.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
1.5	Актуальные вопросы медицинской статистики и медико-генетического мониторинга. Ведение медицинской документации	Актуальное правовое обеспечение профессиональной деятельности в области медицинской статистики. Использование современных медицинских информационных систем в области медицинской генетики и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет". Анализ показателей медицинской деятельности. Цифровые технологии и их роль в организации медицинской помощи пациентам с наследственными заболеваниями. Работа с персональными данными пациентов и сведениями, составляющими врачебную тайну. Заполнение медицинской документации, в том числе в электронной форме. Формирование направления на генетическую диагностику. Подготовка заключения по результатам лабораторной диагностики. Актуальные аспекты	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4

		информационной безопасности и требований к работе с персональными данными.	
2	Модуль 2. Современные аспекты лабораторной генетической диагностики наследственных болезней		
2.1	Особенности и принципы методов молекулярно-генетической диагностики	Источники, правила сбора и хранения биологического материала для молекулярно-генетической диагностики. Прямые и косвенные методы диагностики дезоксирибонуклеиновых кислот. Современные таргетные методы поиска мутаций - рестрикционный анализ, полимеразная цепная реакция в реальном времени, анализ кривой плавления, мультиплексная лигазависимая амплификация проб. Принципы полимеразной цепной реакции. Гибридизационные методы, применяемые в диагностике дезоксирибонуклеиновых кислот. Актуальные методы работы с нуклеиновыми кислотами. Актуальные методы выделения дезоксирибонуклеиновых и рибонуклеиновых кислот. Современная классификация вариантов нуклеотидной последовательности.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
2.2	Современные методы и анализ результатов секвенирования нуклеиновых кислот. Высокопроизводительное секвенирование	Современные методы секвенирования нуклеиновых кислот. Секвенирование по Сенгеру. Основные принципы анализа результатов секвенирования нуклеиновых кислот. Актуальные аспекты контроля качества молекулярно-генетических исследований. Обработка и анализ результатов секвенирования с применением современных компьютерных программ. Определение патогенности и клинической значимости вариантов нуклеотидной последовательности. Особенности оформления заключения по исследованиям, проведенным с использованием молекулярно-генетических методов. Достоинства и недостатки различных платформ высокопроизводительного секвенирования. Области применения. Современные принципы и возможности использования панельного, экзомного, геномного секвенирования. Принципы разработки панелей генов для последующего исследования методами высокопроизводительного секвенирования.	ПК-1.ПК-2, ПК-3
2.3	Современные аспекты молекулярно-гене	Современные методы выявления терминальных и соматических генетических нарушений при онкологических заболеваниях.	ПК-1, ПК-2, ПК-3

	тической диагностики в онкологии	Молекулярно-генетическая диагностика наследственных онкологических синдромов. Молекулярно-генетическая диагностика при спорадических опухолях. Молекулярно-генетическая диагностика для назначения таргетных препаратов при различных типах опухолей. Интерпретация результатов генетических исследований в онкологии. Генетическое тестирование для назначения таргетной терапии при наследственных и спорадических онкозаболеваниях. Структура диагностического заключения для разных типов генетических лабораторных исследований в онкологии. Особенности оформления заключения по исследованиям в области онкогенетики.	
2.4	Актуальные проблемы медицинской цитогеномики. Цитогеномные методы в диагностике наследственных болезней	Актуальные аспекты болезней, связанных с хромосомной нестабильностью, и их диагностика. Хромосомный мозаицизм. Алгоритмы цитогенетической и молекулярно-цитогенетической диагностики. Микроделеционные и микродупликационные синдромы. Редкие хромосомные аномалии. Особенности цитогенетического анализа опухолей. Цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и цитогеномные методы исследования в диагностике хромосомных аномалий. Цитогенетика соматической патологии. Современные цитогенетические исследования при синдромах хромосомной нестабильности. Технологии геномного секвенирования в диагностике хромосомных аномалий. Основные принципы культивирования клеток для получения хромосомных препаратов. Особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов. Методы окрашивания хромосомных препаратов. Современные молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфических зондов дезоксирибонуклеиновых кислот. Флуоресцентная гибридизация in situ. Основы пробоподготовки, мечения и детекции. Различные варианты зондов. Модификации флуоресцентной гибридизации in situ. Медицинские показания к применению, возможности и ограничения. Сравнительная	ПК-1, ПК-2, ПК-3

		геномная гибридизация и хромосомный микроматричный анализ. Медицинские показания к применению, возможности и ограничения.	
2.5	Интерпретация результатов цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и цитогеномных исследований	Актуальные принципы идентификации индивидуальных хромосом согласно Международной системе цитогенетической номенклатуры человека. Проблема хромосомного полиморфизма у человека, эухроматиновые варианты, ломкие сайты. Вариабельность структуры, количества и локализации районов, содержащих конститутивный гетерохроматин в кариотипе человека. Механизмы возникновения числовых и структурных хромосомных аномалий. Дериватные, рекомбинантные, маркерные, кольцевые хромосомы. Специфика микроскопического анализа отдельных вариантов хромосомного полиморфизма, их дифференциация от структурных перестроек кариотипа человека. Запись результатов цитогенетического исследования в соответствии с Международной системой цитогенетической номенклатуры человека. Анализ и интерпретация результатов цитогенетического, молекулярно-цитогенетического и цитогеномного исследования. Особенности оформления заключения по исследованиям, проведенным с использованием цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и цитогеномных методов.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
2.6	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	Актуальные подходы к сбору, подготовке, транспортировке и хранению биологического материала. Контроль качества. Принципы качественного и количественного анализа метаболитов в диагностике наследственных болезней обмена веществ. Современные методы биохимической диагностики наследственных болезней: тандемная масс-спектрометрия как ключевой лабораторный метод неонатального скрининга и подтверждающей диагностики наследственных болезней обмена веществ; высокоэффективная жидкостная хроматография; газовая хроматография с масс-спектрометрией. Методы определения активности ферментов. Разбор	ПК-1, ПК-2, ПК-3

		преаналитических ошибок и их влияния на диагностику наследственных болезней обмена веществ. Расчет активности ферментов и концентраций метаболитов	
2.7	Интерпретация результатов биохимических исследований наследственных болезней обмена веществ	Актуальные аспекты массового и селективного скрининга на наследственные болезни обмена веществ. Современные принципы анализа результатов биохимических исследований. Актуальные особенности оформления заключения по биохимической диагностике. Разбор клинических случаев. Алгоритмы дифференциальной диагностики на основании биохимических профилей, стратегии верификации диагноза. Организация и контроль качества биохимических исследований.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
2.8	Современные информационные технологии в лабораторной генетике	Геномные варианты человека, анализ и оценка патогенности. Актуальные критерии патогенности согласно рекомендациям профессиональных медицинских ассоциаций (сообществ). Современный биоинформатический анализ данных. Актуальные базы данных и компьютерные программы для работы с результатами генетических исследований. Современные подходы к анализу функциональных элементов генома.	ПК-1, ПК-3, ПК-4
2.9	Промежуточная аттестация по модулю 2	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 2.1-2.8.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4
3	Модуль 3. Профилактика наследственных болезней. Актуальные вопросы неонатального скрининга		
3.1	Современная система профилактики наследственных болезней	Актуальные генетические особенности населения различных регионов Российской Федерации. Современные подходы к расчету рисков при различных типах наследования. Преконцепционный скрининг. Основы преконцепционной профилактики наследственных болезней.	ПК-3
3.2	Преимплантационное генетическое тестирование	Современные подходы к преимплантационному генетическому тестированию при вспомогательных репродуктивных технологиях. Актуальные особенности оформления заключения по преимплантационной диагностике.	ПК-3
3.3	Пренатальная диагностика	Возможности исследования плодного материала для установления генетического статуса ребенка. Пренатальный скрининг и инвазивная диагностика. Актуальные методы	ПК-3

		пренатальной диагностики хромосомных и моногенных болезней. Пренатальный скрининг хромосомных нарушений (скрининг первого триместра, неинвазивный пренатальный тест). Возможности и ограничения пренатальной диагностики моногенных и хромосомных болезней. Типы плодного материала и их пригодность для различных видов диагностики. Актуальные особенности оформления заключения по пренатальной диагностике.	
3.4	Неонатальный скрининг наследственных болезней	Неонатальный скрининг наследственных болезней в Российской Федерации: актуальные методы, возможности и ограничения. Особенности оформления и выдачи заключений по скринингу новорожденных. Контроль качества исследований при неонатальном скрининге.	ПК-3
3.5	Этические проблемы медицинской генетики	Современные этические проблемы генетического тестирования, лечения и профилактики наследственных болезней. Консультирование по вопросам современных лабораторных исследований	ПК-2, ПК-3
4	Модуль 4. Современные технологии оказания медицинской помощи в экстренной форме		
4.1	Оказание медицинской помощи в экстренной форме	Современное нормативно-правовое регулирование оказания медицинской помощи в экстренной форме. Диагностика состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. Коммуникация со службами спасения, выездными бригадами скорой медицинской помощи, пациентом, его законным представителем и окружающими лицами. Транспортировка и иммобилизация пациента. Сердечно-легочная реанимация. Остановка наружных кровотечений. Обеспечение проходимости дыхательных путей. Промывание желудка. Применение согревания и охлаждения. Проведение термоизоляции и согревания при воздействии низких температур. Применение лекарственных препаратов и медицинских изделий.	ПК-5

V. Формы аттестации ⁷

9. Промежуточная аттестация, предусмотренная учебным планом, должна включать в себя решение тестовых заданий, ситуационных задач, демонстрацию умений в соответствии с содержанием модуля и планируемыми результатами обучения. Форма и критерии успешного

прохождения промежуточной аттестации определяются организацией.

Итоговая аттестация проводится в форме, определяемой организацией, и включает в себя решение тестовых заданий, ситуационных задач, демонстрацию умений. Итоговая аттестация проводится для оценки степени достижения обучающимися запланированных результатов обучения по Программе и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку обучающегося. Обучающийся допускается к итоговой аттестации при успешном прохождении промежуточной аттестации, предусмотренной учебным планом.

Обучающийся, освоивший Программу и успешно прошедший итоговую аттестацию, получает документ о квалификации - удостоверение о повышении квалификации⁸.

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

Пример тестового задания

Инструкция: Выберите один правильный ответ

Вопрос (задание)	Варианты ответов	Правильный ответ	Коды результатов обучения
Секвенирование дезоксирибонуклеиновой кислоты - это	А) рестрикционное картирование дезоксирибонуклеиновой кислоты Б) позиционное клонирование дезоксирибонуклеиновой кислоты В) определение последовательности нуклеотидов дезоксирибонуклеиновой кислоты Г) выстраивание клонированных последовательностей в определенном порядке	В	1.33

Пример ситуационной задачи

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

Условия

Мужчина, 41 год, обратился с целью уточнения диагноза: спиноцеребеллярная атаксия. Жалобы: шаткость при ходьбе, нарушение речи, похудение на 3-4 килограмма за последние 2 года (12 килограмм за 5 лет). Считает себя больным со школьного возраста - отмечалась легкая шаткость при ходьбе, трудности при выполнении некоторых упражнений (прыжки через козла), но всегда занимался спортом. Ухудшение с 25-28 лет в виде речевых нарушений - "заплетающийся язык". Медленное прогрессирование заболевания. Семейный анамнез: у отца (70 лет) сходные симптомы. По данным магнитно-резонансной томографии головного мозга (представлены данные от 2020 года, 2022 года и 2023 года): атрофия гемисфер мозжечка. Единичные очаговые изменения сосудистого генеза. Без динамики. В неврологическом статусе: атаксия, скандированная речь, полинейропатия, миопопадание при выполнении пальценосовой пробы.

Задания

1. Какой тип наследования атаксии можно предположить в данном случае?

2. Какие особенности патогенных вариантов характерны для диагноза "мозжечковая атаксия"?

3. Составьте план молекулярно-генетического обследования пациента.

4. У пациента выявлена гетерозиготная экспансия длиной в 43 CAG повторов в гене ATXN1 (нормальное значение повторов находится в диапазоне от 6 до 39): какими методами исследования можно выявить данный патогенный вариант?

5. Необходимы ли дополнительные исследования пробанду или членам его семьи?

Эталоны ответов

1. В данном случае предполагается аутосомно-доминантный тип наследования.

2. Причиной атаксий часто являются динамические мутации - патогенные варианты, связанные с увеличением числа повторов в генах.

3. План молекулярно-генетического обследования будет состоять из нескольких этапов: 1) поиск экспансий в частых генах атаксий с использованием метода полимеразной цепной реакции с анализом повторов методом электрофореза в полиакриламидном геле либо с использованием меченых праймеров и проведением фрагментного анализа на генетическом анализаторе; 2) исследование экзона или панели генов для поиска точковых вариантов и малых делеций (инсерций) в генах наследственных атаксий; 3) хромосомный микроматричный анализ или анализ генома для поиска протяженных делеций (инсерций) в генах атаксий.

4. Полимеразная цепная реакция - проверка дезоксирибонуклеиновой кислоты-амплификата флуоресцентным методом, полимеразная цепная реакция с мечеными праймерами - фрагментный анализ, анализ генома на коротких и на длинных прочтениях.

5. Исследование отца пробанда для подтверждения сегрегации заболевания в семье и подтверждения диагноза отца. Обследование кровных родственников по отцовской линии, имеющих проявления атаксии. При получении информированного согласия - обследование совершеннолетних бессимптомных кровных родственников пробанда.

Коды результатов обучения: 1.32, 1.37, 1.39, 1.316, 2.34.

VI. Организационно-педагогические условия реализации Программы⁹

11. Требования к кадровым условиям реализации Программы:

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

Квалификация работников организации, реализующих Программу, должна отвечать квалификационным характеристикам, установленным в Едином квалификационном справочнике должностей руководителей, специалистов и служащих, разделе "Квалификационные характеристики должностей руководителей и специалистов высшего профессионального и дополнительного профессионального образования", утвержденном приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 11 января 2011 г. № 1н¹⁰, и профессиональным стандартам (при наличии).

Лекции проводятся лицами, имеющими ученую степень кандидата или доктора наук, при этом лекции модуля 4 проводятся лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: "Анестезиология-реаниматология", "Скорая медицинская помощь", осуществляющими медицинскую деятельность по одной из специальностей: "Анестезиология-реаниматология", "Скорая медицинская помощь" и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет.

Не менее 40% объема занятий семинарского типа проводятся лицами, имеющими ученую степень кандидата или доктора наук.

Занятия семинарского типа модуля 4 проводятся в группе обучающихся численностью не более 10 человек лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: "Анестезиология-реаниматология", "Скорая медицинская помощь", осуществляющими

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

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

Занятия семинарского типа модуля 2, предусматривающие практическую подготовку в соответствии с учебным планом, проводятся в группе обучающихся численностью не более 10 человек лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: "Лабораторная генетика", "Генетика", осуществляющими медицинскую деятельность по одной из специальностей: "Лабораторная генетика", "Генетика" и имеющими стаж такой деятельности не менее 5 лет, или лицами, имеющими аккредитацию специалиста по специальности "Биология", осуществляющими соответствующую медицинскую деятельность и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет.

13. Требования к материально-техническому обеспечению реализации Программы:

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

Модуль	Требования к материально-техническим условиям реализации Программы
Модуль 1. Актуальные аспекты организации медико-генетической помощи	1. Наличие учебных аудиторий площадью не менее 2,5 кв. м. на одного обучающегося, оснащенных видеопроекционной аппаратурой и неограниченным доступом к информационно-телекоммуникационной сети "Интернет". 2. Наличие комплекта лицензионного программного обеспечения, включая свободно распространяемое, в том числе отечественного производства: операционная система, текстовый редактор, редактор презентаций, учебная медицинская информационная система.
Модуль 2. Современные аспекты лабораторной генетической диагностики наследственных болезней	
Модуль 3. Профилактика наследственных болезней. Актуальные вопросы неонатального скрининга	
Модуль 4. Современные технологии оказания медицинской помощи в экстренной форме	1. Наличие учебных аудиторий площадью не менее 2,5 кв. м. на одного обучающегося, оснащенных видеопроекционной аппаратурой и неограниченным доступом к информационно-телекоммуникационной сети "Интернет". 2. Наличие комплекта лицензионного программного обеспечения, включая свободно распространяемое, в том числе отечественного производства: операционная система, текстовый редактор, редактор презентаций, учебная медицинская информационная система. 3. Наличие тренажеров (симуляторов) с обратной связью для оказания медицинской помощи в экстренной форме, позволяющих формировать следующие умения: определение наличия признаков жизни; обеспечение проходимости дыхательных путей; временная остановка наружного кровотечения; проведение сердечно-легочной реанимации и поддержание проходимости дыхательных путей; использование автоматического наружного дефибриллятора; наложение окклюзионной

	(герметизирующей) повязки при ранении грудной клетки; промывание желудка; придание и поддержание оптимального положения тела пострадавшего в зависимости от его состояния.
--	--

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

Практическая подготовка обучающихся при реализации Программы обеспечивается путем их участия в осуществлении медицинской деятельности¹¹ в медицинских организациях и (или) иных организациях, осуществляющих деятельность в сфере охраны здоровья граждан в Российской Федерации (далее вместе - базы практической подготовки), соответствующих следующим требованиям:

Наименование модулей, тем, разделов практики	Требования к базам практической подготовки и их мощности в расчете на 1 обучающегося при реализации Программы
Модуль 2. Современные аспекты лабораторной генетической диагностики наследственных болезней	
Темы, предусматривающие практическую подготовку	Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара, и (или) специализированной медицинской помощи в стационарных условиях, и (или) первичной специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара, и (или) первичной специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях (наличие соответствующей лицензии) по лабораторной генетике; 2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-лабораторного генетика и (или) врача-генетика, и (или) биолога на 5 обучающихся.

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

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

По решению организации занятия семинарского типа при реализации Программы могут проводиться с использованием ЭО и ДОТ, если это предусмотрено учебным планом.

Использование ЭО и ДОТ при проведении промежуточной и итоговой аттестаций не допускается.

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

Перечень учебных изданий, в том числе электронных, иных информационных материалов,

необходимых для освоения Программы, определяется организацией самостоятельно.

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

.