

умения по социальной гигиене и организации здравоохранения.

Содержание программы построено в соответствии с модульным принципом, структурными единицами модуля являются разделы. Каждый раздел модуля подразделяется на темы, каждая тема – на элементы, каждый элемент – на подэлементы. Для удобства пользования программой в учебном процессе каждая его структурная единица кодируется. На первом месте ставится код раздела (например, 1), на втором – код темы (например, 1.1), далее – код элемента (например, 1.1.1), затем – код подэлемента (например, 1.1.1.1). Кодировка вносит определенный порядок в перечень вопросов, содержащихся в программе, что, в свою очередь, позволяет кодировать контрольно-измерительные (тестовые) материалы в учебно-методическом комплексе (далее – УМК).

Учебный план определяет перечень, трудоемкость, последовательность и распределение модулей (разделов), устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (лекции, семинарские и практические занятия), формы контроля знаний.

В программу включены планируемые результаты обучения. Планируемые результаты обучения направлены на совершенствование профессиональных компетенций врача-генетика, его профессиональных знаний, умений, навыков. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональными стандартами, квалификационными характеристиками по соответствующим должностям, профессиям и специальностям (или, квалификационным требованиям к профессиональным знаниям и навыкам, необходимым для исполнения должностных обязанностей, которые устанавливаются в соответствии с федеральными законами и иными правовыми актами Российской Федерации о государственной службе).

В дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей-генетиков по специальности «Генетика» содержатся требования к аттестации обучающихся. Итоговая аттестация по программе осуществляется посредством проведения сертификационного экзамена и выявляет теоретическую и практическую подготовку обучающегося в соответствии с целями и содержанием программы.

Организационно-педагогические условия реализации программы. Условия реализации дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по специальности «Генетика» включают:

- а) учебно-методическую документацию и материалы по всем разделам (модулям) специальности;
- б) учебно-методическую литературу для внеаудиторной работы обучающихся;
- в) материально-технические базы, обеспечивающие организацию всех видов дисциплинарной подготовки:
 - учебные аудитории, оснащенные материалами и оборудованием для проведения учебного процесса;
 - клинические и лабораторные базы в медицинских организациях, научно-исследовательских организациях Министерства здравоохранения Российской Федерации;
- г) кадровое обеспечение реализации программы соответствует требованиям штатного расписания кафедры;
- д) законодательство Российской Федерации.

II. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

Характеристика новой квалификации и связанных с ней видов профессиональной деятельности, трудовых функций и (или) уровней квалификации

Квалификационная характеристика по должности: врач-генетик

Должностные обязанности. Организует рабочее место для проведения медико-генетического консультирования. Анализирует результаты проведенных исследований и способы их регистрации. Ведет необходимую учетно-отчетную документацию. Готовит ежемесячные отчеты о своей работе, участвует в составлении годового отчета лечебно-профилактического учреждения. Готовит предложения по повышению эффективности проводимых диагностических и лечебных мероприятий и их качества. Готовит презентации по вопросам клинической диагностики врожденных и наследственных заболеваний. Осматривает больных с применением специальных генетических методов (синдромологический, клинико-генеалогический, близнецовый методы, сегрегационный анализ). Определяет показания к проведению лабораторных генетических исследований (цитогенетических, молекулярно-генетических, биохимических). Проводит расчёт генетического риска в семье. Выполняет медико-генетическое консультирование. Обеспечивает реализацию первичной, вторичной и третичной профилактики генетических болезней. Даёт рекомендации по коррекции плана хирургического и консервативного лечения. Верифицирует результаты собственных исследований, привлекая в необходимых случаях врачей соответствующих специальностей для консультации и проведения диагностических исследований.

Должен знать: Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; организацию медико-генетической службы; общую и клиническую генетику; правила и способы получения биологического материала для проведения лабораторных и молекулярно-генетических исследований, необходимых для дифференциальной диагностики заболеваний; общую клиническую характеристику и особенности течения наследственных заболеваний; общую характеристику и особенности течения мультифакториальных болезней; принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения; современную классификацию и дифференциальную диагностику основных наследственных заболеваний; генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней; показания для проведения цитогенетического обследования, специального биохимического обследования; принципы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена; показания и сроки беременности для проведения дородовой диагностики; методы дородовой диагностики; методы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний; современные методы терапии основных наследственных болезней; психологические и морально-этические проблемы медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики; современные методы молекулярно-генетической диагностики; молекулярно-генетическую диагностику наиболее распространенных врожденных и наследственных заболеваний; правила эксплуатации оргтехники и медицинского оборудования своего рабочего места; основы трудового законодательства; правила внутреннего трудового распорядка; правила по охране труда и пожарной безопасности; санитарные правила и нормы функционирования учреждения здравоохранения.

Требования к квалификации. Высшее образование - специалитет по одной из специальностей: "Лечебное дело", "Педиатрия", "Медицинская биохимия". Подготовка в интернатуре/ординатуре по специальности "Генетика".

Характеристика профессиональных компетенций,
подлежащих совершенствованию в результате освоения
дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по специальности
«Генетика»

У обучающегося совершенствуются профессиональные компетенции (далее – ПК):

- готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения (ПК-2);
- готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-3);

диагностическая деятельность:

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-4);

лечебная деятельность:

- готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-5);
- готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-6);

реабилитационная деятельность:

- готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-7);

психолого-педагогическая деятельность:

- готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-8);

организационно-управленческая деятельность:

- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-9);
- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-10);

Перечень знаний и умений

По окончании обучения врач-генетик должен знать:

- Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; основы трудового законодательства
- организацию лабораторной службы; основы социальной гигиены в медицинской генетике;

- социальные аспекты медицинской генетики;
- организацию труда врача-генетика;
- основы врачебной этики и деонтологии;
- психологические и морально-этические проблемы медицинской генетики,
- планирование и организацию дополнительного профессионального образования врачей в Российской Федерации
- основные понятия общей и популяционной генетики;
- молекулярные основы наследственности;
- цитологические основы наследственности;
- общую клиническую характеристику и особенности течения наследственных заболеваний;
- общую характеристику и особенности течения мультифакторных болезней;
- принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения;
- современную классификацию и дифференциальную диагностику основных наследственных заболеваний;
- правила и способы получения биологического материала для проведения цитогенетических, молекулярно-цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических исследований, необходимых для дифференциальной диагностики заболеваний;
- генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней;
- показания для проведения лабораторного генетического обследования,
- принципы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена;
- показания, сроки беременности и методы проведения дородовой диагностики;
- методы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний;
- современные методы терапии основных наследственных болезней;
- современные методы молекулярно-генетической диагностики; молекулярно-генетическую диагностику наиболее распространенных врожденных и наследственных заболеваний;
- правила эксплуатации оргтехники и медицинского оборудования своего рабочего места;
- онкогенетику и генетическую диагностику онкологических заболеваний

По окончании обучения врач-генетик должен уметь:

- Анализировать этиопатогенетические проявления наследственных и врождённых заболеваний у пробандов и членов их семей, проводить синдромологический анализ генетически обусловленной патологии
- Осуществлять профилактику и раннюю диагностику заболеваний
- Диагностировать наследственные болезни при проф. мед. осмотрах, диспансеризации, осуществлять диспансерное наблюдения за здоровыми и хроническим больными
- Применять методики сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья больных с наследственной и врождённой патологией
- Диагностировать патологические симптомы, синдромы, нозологические формы наследственных и врождённых заболеваний
- назначить режим, диету, симптоматическую немедикаментозную, медикаментозную, патогенетическую и этиологическую терапию генетических болезней
- Провести медико-генетическое консультирование пробанда и членов его семьи
- Назначить различные препараты больным, нуждающимся в реабилитации
- Применять методики сбора и медико-статистического анализа информации

- Осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей

По окончании обучения врач-генетик должен владеть:

- Абстрактным мышлением, анализом и синтезом
- Комплексом мероприятий, направленных на профилактику и раннюю диагностику заболеваний
- Семиотикой, методами медицинской генетики
- Работой с базами данных по наследственной и врожденной патологии.
- Синдромологическим анализом, клиническими и специальными методами диагностики генетической патологии
- Расчётом питания при НБО, принципы терапии наследственных заболеваний
- Методикой назначения различных видов терапии больным с наследственной и врождённой патологией
- Оформлением необходимой медицинской документации

III. ТРЕБОВАНИЯ К ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Итоговая аттестация по дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей по специальности «Генетика» проводится в форме сертификационного экзамена и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-генетика в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по специальности «Генетика».

Лица, освоившие дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей по специальности «Генетика» и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном профессиональном образовании – удостоверение о повышении квалификации и сертификат специалиста.

Лицам, не прошедшим итоговой аттестации или получившим на итоговой аттестации неудовлетворительные результаты, а также лицам, освоившим часть дополнительной профессиональной программы и (или) отчисленным из ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России, выдается справка об обучении или о периоде обучения.

IV. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ «СПЕЦИАЛЬНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ»

РАЗДЕЛ 1 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1	Медицинская генетика история и современность
1.1.1	Этапы становления медицинской генетики
1.2	Гены и признаки.
1.2.1	Законы передачи наследственных признаков
1.3.	Молекулярные основы наследственности
1.3.1	Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации
1.3.2	Транскрипция. Регуляция транскрипции. Тканевая специфичность. Сплайсинг
1.3.3	Рибонуклеиновые кислоты РНК. Типы РНК
1.3.4	Трансляция. Посттрансляционная модификация
1.3.5	Механизмы регуляции генной экспрессии
1.3.6	Митохондриальный геном
1.4.	Цитологические основы наследственности
1.4.1	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности
1.4.2	Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия
1.4.3	Современные представления о нормальном кариотипе человека
1.4.4	Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии
1.5	Изменчивость
1.5.1	Ненаследственная форма изменчивости. Наследственные форма изменчивости Комбинативная и мутационная изменчивость
1.6	Методы генетики человека
1.6.1	Генетические методы исследования
1.7	Популяционная генетика
1.7.1	Частоты признаков и генов. Генетическое равновесие в популяции и факторы его нарушающие

РАЗДЕЛ 2 КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.1	Наследственность и патология
2.1.1	Генетические факторы этиологии, патогенеза наследственных болезней
2.1.2	Уровни патогенеза наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой, органной, системный). Плейотропный эффект.
2.1.3	Классификация наследственных болезней. Основные характеристики наследственных болезней.
2.1.4	Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней
2.1.5	Семиотика наследственных болезней
2.1.6	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением
2.2	Хромосомные болезни
2.2.1	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
	аномалиями в системе половых хромосом
2.2.2	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом
2.2.3	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом
2.2.4	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом
2.3	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)
2.3.1	Синдромы наследственных болезней с поражением различных органов и систем
2.3.2	Общая характеристика наследственных болезней обмена (НБО)
2.3.3	Уровни диагностики НБО
2.3.4	Принципы лечения НБО
2.4	Болезни с наследственным предрасположением
2.4.1	Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением
2.4.2	Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакторных болезней (МФБ)
2.4.3	Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ
2.4.4	Методы генетического анализа МФБ и генетические модели исследования
2.4.5.	Генные сети
2.4.6	Гены предрасположенности
2.4.7	Клинико-генетическая характеристика МФБ
2.4.8	Мониторинг ВПР в системе профилактики МФБ
2.5	Генетические болезни соматических клеток
2.5.1	Современные представления о механизмах канцерогенеза
2.5.2	Наследственный и спорадический рак
2.5.3	Генетические нарушения при гемобластозах

РАЗДЕЛ 3
ЛАБОРАТОРНЫЕ МЕТОДЫ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
3.1.	Цитогенетические методы диагностики
3.1.1	Исследование полового хроматина
3.1.2	Хромосомный анализ (Кариотипирование)
3.1.3	Клинические показания для проведения молекулярно-цитогенетического исследования
3.2.	Биохимические методы диагностики
3.2.1	Правила сбора и хранения биологического материала
3.2.2	Общая характеристика физико-химических методов
3.3.	Молекулярно-генетические методы диагностики
3.3.1	Прямые методы ДНК диагностики
3.3.2	Косвенные методы ДНК-диагностики
3.3.3	Область применения ДНК-диагностики

РАЗДЕЛ 4
ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
4.1.	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии
4.1.1	Трехуровневая система профилактики наследственной и врожденной патологии
4.1.2	Преконцепционная профилактика
4.1.3	Мониторинг врожденных аномалий развития
4.2.	Медико-генетическое консультирование
4.2.1	Определение медико-генетического прогноза потомства
4.2.2	Уточнение диагноза с помощью генетических методов
4.2.3	Принципы расчета повторного генетического риска :
4.3	Преимплантационная диагностика
4.3.1	Показания к преимплантационной диагностике
4.4.	Пренатальная диагностика
4.4.1	Определение пренатальной диагностики. Фундаментальные и прикладные аспекты пренатальной диагностики. (далее ПД)
4.4.2	Пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери.
4.4.3	Комбинированный УЗ и биохимический скрининг в I триместре. Эффективность программ пренатального скрининга
4.5.	Неонатальный скрининг
4.5.1	Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на ФКУ, врожденный гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз
4.5.2	Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ
«СМЕЖНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ»

РАЗДЕЛ 5 АКУШЕРСТВО И ГИНЕКОЛОГИЯ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
5.1.	Патология полового развития
5.1.1	Нарушение синтеза и действия женских половых гормонов
5.1.2	Дисгенезии гонад
5.2.	Причины бесплодия и невынашивания беременности
5.2.1	Основные причины женского бесплодия. Принципы диагностики и лечения.
5.2.2	Основные причины мужского бесплодия. Принципы диагностики и лечения.
5.2.3	Невынашивание беременности

РАЗДЕЛ 6 НЕВРОЛОГИЯ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
6.1	Генетические аспекты в неврологии
6.1.1	Наследственные, дегенеративные заболевания нервной системы и врожденные аномалии.
6.1.2	Наследственные нервно-мышечные заболевания.

V. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

Цель: систематизация и углубление профессиональных знаний, умений, навыков, освоение новых знаний, методик, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций по вопросам диагностики, лечения и профилактики генетических болезней.

Категория обучающихся: Высшее образование - специалитет по одной из специальностей: "Лечебное дело", "Педиатрия", "Медицинская биохимия". Подготовка в интернатуре/ординатуре по специальности "Генетика".

Трудоемкость обучения: 216 академических часов (1,5 месяца).

Форма обучения: очная

Режим занятий: 6 академических часов в день

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			Лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ	СР	ДО	
Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»								
1	Генетика человека	30	30	-	-			Промежуточный контроль (зачет)
1.1	Медицинская генетика история и современность	2	2	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.2	Гены и признаки.	2	2	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.3	Молекулярные основы наследственности	12	12	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.4	Цитологические основы наследственности	8	8	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.5	Изменчивость	2	2	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.6	Методы генетики человека	2	2	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.7	Популяционная генетика	2	2	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
2	Клиническая генетика	102	-	40	62			Промежуточный контроль (экзамен)
2.1	Наследственность и патология	12	-	-	12			Текущий контроль (тестовый контроль)
2.2	Хромосомные болезни	18	-	10	8			Текущий контроль (тестовый контроль)
2.3	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)	48	-	30	18			Текущий контроль (тестовый контроль)
2.4	Болезни с наследственным предрасположением	18	-	-	18			Текущий контроль (тестовый контроль)
2.5	Генетические болезни соматических клеток	6	-	-	6			Текущий контроль (тестовый контроль)
3	Лабораторные методы генетической диагностики	30	30	-	-			Промежуточный контроль (зачет)
3.1	Цитогенетические методы диагностики	12	12	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
3.2	Биохимические методы диагностики	8	8	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			Лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ	СР	ДО	
3.3	Молекулярно-генетические методы диагностики	10	10	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
4	Профилактика наследственных болезней	30	-	-	30			Промежуточный контроль (зачет)
4.1	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии	6	-	-	6			Текущий контроль (тестовый контроль)
4.2	Медико-генетическое консультирование	8	-	-	8			Текущий контроль (тестовый контроль)
4.3	Преимплантационная диагностика	6	-	-	6			Текущий контроль (тестовый контроль)
4.4	Пренатальная диагностика	6	-	-	6			Текущий контроль (тестовый контроль)
4.5	Неонатальный скрининг	4	-	-	4			Текущий контроль (тестовый контроль)
Рабочая программа учебного модуля «Смежные дисциплины»								
5	Акушерство и гинекология	12	12	-	-			Промежуточный контроль (зачет)
5.1	Патология полового развития	6	6	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
5.2	Причины бесплодия и невынашивания беременности	6	6	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
6	Неврология	6	6	-	-			Промежуточный контроль (зачет)
6.1	Генетические аспекты в неврологии	6	6	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
Итоговая аттестация		6	-	-	6			Экзамен
Всего		216	78	40	98			

VII. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

Тематика лекционных занятий

№	Тема лекции	Содержание лекции (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание лекции)	Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций)
1	Этапы становления медицинской генетики	1.1.1	ПК-8,
2	Законы передачи наследственных признаков	1.2.1	ПК-1
3	Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации	1.3.1	ПК-1,
4	Транскрипция. Регуляция транскрипции. Тканевая специфичность. Сплайсинг	1.3.2	ПК-1,
5	Рибонуклеиновые кислоты РНК. Типы РНК	1.3.3	ПК-1,
6	Трансляция. Посттрансляционная модификация	1.3.4	ПК-1,
7	Механизмы регуляции генной экспрессии	1.3.5	ПК-1,
8	Митохондриальный геном	1.3.6	ПК-1,
9	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности	1.4.1	ПК-1,
10	Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия	1.4.2	ПК-1,
11	Современные представления о нормальном кариотипе человека	1.4.3	ПК-1,
12	Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии	1.4.4	ПК-3,
13	Ненаследственная форма изменчивости. Наследственные форма изменчивости Комбинативная и мутационная изменчивость	1.5.1	ПК-1,
14	Генетические методы исследования	1.6.1	ПК-1,
15	Частоты признаков и генов. Генетическое равновесие в популяции и факторы его нарушающие	1.7.1	ПК-3, ПК-10, ПК-8,
16	Исследование полового хроматина	3.1.1	ПК-1,
17	Хромосомный анализ (Кариотипирование)	3.1.2	ПК-1,
18	Клинические показания для проведения молекулярно-цитогенетического исследования	3.1.3	ПК-5,
19	Правила сбора и хранения биологического материала	3.2.1	ПК-1,
20	Общая характеристика физико-химических методов	3.2.2	ПК-1,
21	Прямые методы ДНК диагностики	3.3.1	ПК-1,
22	Косвенные методы ДНК-диагностики	3.3.2	ПК-1,
23	Область применения ДНК-диагностики	3.3.3	ПК-1,
24	Нарушение синтеза и действия женских половых гормонов	5.1.1	ПК-4,
25	Дисгенезии гонад	5.1.2	ПК-4,
26	Основные причины женского бесплодия. Принципы диагностики и лечения.	5.2.1	ПК-2, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7,
27	Основные причины мужского бесплодия. Принципы диагностики и лечения.	5.2.2	ПК-2, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7,
28	Невынашивание беременности	5.2.3	ПК-2, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7
29	Наследственные, дегенеративные заболевания нервной системы и врождённые аномалии.	6.1.1	ПК-2, ПК-4,
30	Наследственные нервно-мышечные заболевания.	6.1.2	ПК-2, ПК-4,

Тематика семинарских занятий

№	Тема семинара	Содержание семинара (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание семинарских занятий)	Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций)
1.	Генетические факторы этиологии, патогенеза наследственных болезней	2.1.1	ПК-1, ПК-8,
2.	Уровни патогенеза наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой, органный, системный). Плейотропный эффект.	2.1.2	ПК-1,
3.	Классификация наследственных болезней. Основные характеристики наследственных болезней.	2.1.3	ПК-2, ПК-9, ПК-4,
4.	Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней	2.1.4	ПК-1, ПК-2, ПК-4,
5.	Семиотика наследственных болезней	2.1.5	ПК-1, ПК-3, ПК-4,
6.	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением	2.1.6	ПК-5, ПК-6, ПК-7,
7.	Общая характеристика наследственных болезней обмена (НБО)	2.3.2	ПК-2, ПК-4,
8.	Уровни диагностики НБО	2.3.3	ПК-1, ПК-8,
9.	Принципы лечения НБО	2.3.4	ПК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-7,
10.	Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением	2.4.1	ПК-1, ПК-2, ПК-4,
11.	Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакторных болезней (МФБ)	2.4.2	ПК-3,
12.	Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ	2.4.3	ПК-8,
13.	Методы генетического анализа МФБ и генетические модели исследования	2.4.4	ПК-3, ПК-10,
14.	Генные сети	2.4.5.	ПК-8,
15.	Гены предрасположенности	2.4.6	ПК-3,
16.	Клинико-генетическая характеристика МФБ	2.4.7	ПК-2, ПК-4,
17.	Мониторинг ВПР в системе профилактики МФБ	2.4.8	ПК-1, ПК-3, ПК-10,
18.	Современные представления о механизмах канцерогенеза	2.5.1	ПК-3, ПК-10, УК-10,
19.	Наследственный и спорадический рак	2.5.2	ПК-3, ПК-10, ПК-8,
20.	Генетические нарушения при гемобластозах	2.5.3	ПК-3, ПК-10, ПК-8,
21.	Трехуровневая система профилактики наследственной и врожденной патологии	4.1.1	УК-1, ПК-1, ПК-9, ПК-8,
22.	Прекоцепционная профилактика	4.1.2	ПК-1, ПК-3, ПК-10, ПК-8,
23.	Мониторинг врожденных аномалий развития	4.1.3	УК-1, ПК-1, ПК-3, ПК-9, ПК-8,
24.	Показания к преимплантационной диагностике	4.3.1	ПК-1, ПК-3, ПК-10, ПК-4, ПК-8,
25.	Определение пренатальной диагностики. Фундаментальные и прикладные аспекты пренатальной диагностики. (далее ПД)	4.4.1	УК-1, ПК-1, ПК-3, ПК-9, ПК-10, ПК-8,
26.	Принципы осуществления программ	4.5.1	ПК-1, ПК-9, ПК-10, ПК-8,

№	Тема семинара	Содержание семинара (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание семинарских занятий)	Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций)
	массового скрининга новорожденных на ФКУ, врожденный гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз		
27	Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний	4.5.2	ПК-1, ПК-3, ПК-9, ПК-10, ПК-8,

Тематика практических занятий

№	Тема практических занятий	Содержание практического занятия (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание практических занятий)	Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций)
1.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом	2.2.1	ПК-1, ПК-2, ПК-4,
2.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом	2.2.2	ПК-1, ПК-2, ПК-4,
3.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом	2.2.3	ПК-1, ПК-2, ПК-4,
4.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом	2.2.4	ПК-1, ПК-2, ПК-4,
5.	Синдромы наследственных болезней с поражением различных органов и систем	2.3.1	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-10, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7,
6.	Определение медико-генетического прогноза потомства	4.2.1	ПК-1, ПК-3, ПК-10
7.	Уточнение диагноза с помощью генетических методов	4.2.2	ПК-1, ПК-8,
8.	Принципы расчета повторного генетического риска	4.2.3	ПК-1, ПК-8,
9.	Пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери.	4.4.2	ПК-1, ПК-3, ПК-10, ПК-8,
10.	Комбинированный УЗ и биохимический скрининг в I триместре. Эффективность программ пренатального скрининга	4.4.3	ПК-1, ПК-3, ПК-9, ПК-10, ПК-8,

УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Основная литература:

1. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. — 4-е изд., доп. и пере- раб. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2011. — 592 с.
2. Наследственные болезни. Национальное руководство./*гл.ред.* Н. П. Бочков, Е.К.Гинтер, В.П. Пузырев М. :ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 998 с.

3. Ньюссбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. Медицинская генетика / пер. с англ.; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 602 с.
4. Спейчер М. Р., Антонаракис С. Е., Мотулски А. Г. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы. ООО "Издательство Н-Л", 2014 г., 1056 с.

Дополнительная литература:

1. Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития человека.– Спб.: Научная литература, 2006.-520 с.
2. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика М, Изд. «Медпрактика-М», 2006, 318 стр.
3. Кашеварова А.А., Лебедев И.Н., Назаренко Л.П. Архитектура генома и хромосомные болезни. Синдромы реципрокных микроделеций и микродупликаций: атлас / Под ред. акад. РАН, проф. В.П. Пузырёва. –Томск:Изд-во «Печатная мануфактура», 2014.–56 с.
4. Краснополская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ. Справочное пособие для врачей.– М: Фохат, 2005.-364 с.
5. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней /Под.ред. Э.К.Айламазян, В.С. Баранов.- М.: МЕД-Пресс Информ, 2006.-415 с.
6. Юров И.Ю., Ворсанова С.Г, Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы. Молекулярные и цитогенетические аспекты. Издательство: Медпрактика-М, Москва, 2014 384 с

Методические рекомендации и пособия по изучению программы:

1. Малышева О.В. Моногенные наследственные болезни и молекулярная диагностика Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 36 с.
2. Петруничев А.Ю. Использование международной номенклатуры хромосом в кариотипировании (на основе ISCN 2009)/ Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2013 – 36 с.
3. О. П. Романенко, Д. К. Верлинская, Т. И. Кадурина, Т. В. Харченко ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ. Учебное пособие. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 60 с.
4. Харченко Т.В, Петруничев А.Ю. Основы медицинской генетики Часть.1 Цитологические основы наследственности. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2013 – 71 с.
5. Харченко Т.В. Генетические аспекты нарушений репродуктивной функции. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 40 с.
6. Харченко Т.В. Основы онкологической цитогенетики. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 48 с.

Программное обеспечение:

1. Microsoft office
2. Internet explorer
3. Leica CW 4000

Базы данных, информационно справочные системы:

1. <http://atlasgeneticsoncology.org/index.html>
2. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gnd>
3. <http://www.zdrav.ru/articles/practice/detail.php?ID=79274&redct=Y>

МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

- а. **Кабинеты:** 3 учебных кабинета пл. 31,8 кв.м., 34,6 кв.м., 35,3 кв.м. микроскопная 13,8 кв.м., по адресу Пискаревский пр, д 47, корпус 6.
- б. **Лаборатории:** учебная лаборатория 19,4 кв.м по адресу Пискаревский пр, д 47, лаборатории на клинических базах: СПб ГУЗ Диагностический центр (медико-генетический), Тобольская ул., 5; ФГБУ РосНИИГТ ФМБА России, 2-я Советская ул., д. 1.
- в. **Мебель:** столы-парты – 8, столы рабочие - 15, стол лабораторный для физических исследований – 1 стулья -70, шкафы-12, учебные доски-3, экраны для презентаций - 3.
- г. **Аппаратура, приборы:** световые микроскопы Leica DM-1000 3 шт и Leica 2000, компьютерный анализатор изображения Leica DM 2500, ламинарный бокс, термостат, автоматические дозаторы переменного объема Research (Eppendorf): 0.5-10 мкл, 2-20 мкл, 20-200 мкл, 100-1000 мкл; штативы для пипеток и микропробирок на 0.2 мл, 0.6 мл, 1.5 мл), лабораторный холодильник с камерами +4°C и -20°C, термостаты, центрифуга с вертикальным ротором (кафедра). Оснащение диагностических лабораторий на базах: ПЦР-машина (амплификатор), источник постоянного тока, установки для горизонтального и вертикального электрофореза, ПЦР-боксы, приборы для ПЦР и QF-ПЦР, секвенатор, tandemный масс-спектрометр фирмы "Waters" (США), иммуно-флуоресцентный анализатор "Victor-2" (Финляндия, Wallac) и др., приборы для ПЦР и QF-ПЦР, секвенатор
- д. **Технические средства обучения:** персональные компьютеры с выходом в Интернет - 2, мультимедиа, аудио- и видеотехника, компьютерное мультимедийное оборудование (компьютер, мультимедийный проектор) для проведения лекций, семинаров и практических занятий – 3, МФУ - 3.

VIII. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

Текущий контроль успеваемости обеспечивает оценивание хода освоения модулей, и проводится в форме тестового контроля. Промежуточная аттестация – оценивание промежуточных и окончательных результатов обучения по модулям. Промежуточная аттестация проводится в форме зачета или экзамена.

Итоговая аттестация обучающихся по результатам освоения дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по специальности «Генетика» проводится в форме сертификационного экзамена и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-генетика по медицинской генетике в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

Примерная тематика контрольных вопросов:

1. Основные принципы и методы диагностики генных болезней. Методы, применяемые при детекции неизвестных мутаций и идентификации известных мутаций, методы чиповой диагностики и новые эффективные методы секвенирования ДНК
2. Феномен геномного импринтинга. Роль импринтинга в нормальном и патологическом развитии человека. Однородительские дисомии. Болезни импринтинга (определение и примеры).
3. Нарушения обмена меди. Биохимическая и молекулярная диагностика.
4. Классификация хромосомных болезней. Показания к цитогенетическому исследованию. Понятие о полных и частичных моно- и трисомиях
5. Частичные моносомии и частичные трисомии. Основные механизмы возникновения.
6. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях.
7. Пренатальный биохимический скрининг. Сывороточные маркеры в 1 и 2 триместре беременности
8. Альфа-фетопроtein и хорионический гонадотропин человека. Факторы, влияющие на уровень сывороточных маркеров.
9. Врожденные пороки развития: типы, классификация. Основные клеточные механизмы нарушения морфогенеза.
10. Пренатальное кариотипирование. Проблема плацентарного мозаицизма.
11. Хромосомный анализ на различных стадиях клеточного цикла. Показания к применению.
12. Аномалии системы половых хромосом. Цитогенетические и молекулярные методы диагностики.
13. Полиморфизм эухроматиновых районов – "варианты", сегментные дубликации и делеции. Клиническое значение.
14. Хромосомный дисбаланс, как летальный фактор у человека: спонтанные аборт и мертворождения
15. Нарушения аминокислотного обмена. Лабораторные методы диагностики..
16. Взаимодействие генов и его фенотипическое выражение (доминирование, комплементарное действие, эпистаз, полимерия, плейотропное действие гена).
17. Флюоресцентная *in situ* гибридизация. Современные модификации метода. Мультицветная FISH (mFISH) и спектральное кариотипирование.
18. Роль репарационных систем в обеспечении генетических процессов. Нарушения в процессах репарации как причина наследственных молекулярных болезней.
19. Наследственные болезни обмена веществ. Этиология и патогенез. Классификация. Показания для обследования на наследственные болезни обмена веществ.
20. Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки; делеции, дубликации, инверсии, транслокации, транспозиции. Механизмы их возникновения, использование в генетическом анализе для локализации отдельных генов и составления

- генетических карт. Особенности мейоза при различных типах перестроек
21. Закономерности распределения генотипов в популяциях. Закон Харди-Вайнберга. Дрейф генов. Инбридинг. Равновесная популяция и факторы эволюции.
 22. Структура ДНК. Нуклеотиды. Комплементарность цепей. Репликация ДНК. Понятия: ген, генотип, фенотип, мутации. Репарация ДНК, клинические примеры дефектов репарации.
 23. Наследование, сцепленное с полом. Пренатальная диагностика X-сцепленных заболеваний.
 24. Мутации: генеративные, соматические, спонтанные и индуцированные.
 25. Номенклатура хромосом человека.
 26. Тератогенез. Тератогенные факторы окружающей среды. Особенности тератогенного действия физических, химических и биологических факторов.
 27. Тератогенез. Тератогенные факторы окружающей среды. Особенности тератогенного действия физических, химических и биологических факторов.
 28. 2. Генетические и средовые факторы мультифакториальных заболеваний, роль пола, разовые и этнические факторы, кровное родство, конкордантность близнецов, семейное накопление.
 29. Морфология хромосом человека. Химический состав и молекулярная организация хромосом. Понятие об эухроматине. Понятие о нормальном хромосомном полиморфизме.
 30. Критерии мультифакториального наследования: соотношение между популяционной частотой и семейной частотой, зависимость повторного риска от числа больных в семье, их степени родства, тяжести заболевания у пробанда, возраста манифестации, пола пробанда.
 31. Сперматогенез и оогенез. Особенности гаметогенеза у человека.
 32. Мужское бесплодие. Алгоритм лабораторной диагностики.
 33. Ассоциации мультифакториальных заболеваний с полиморфными генетическими маркерами: их возможные причины, практическое значение, конкретные примеры.
 34. Дифференциальное окрашивание хромосом. Различные типы сегментации.
 35. Основные характеристики мультифакториальной пороговой модели: понятие об аддитивном полигенном наследовании, нормальное распределение подверженности, пороговые механизмы.
 36. Взаимодействие генов и его фенотипическое выражение (доминирование, комплементарное действие, эпистаз, полимерия, плейотропное действие гена).
 37. Ядрышкообразующие районы хромосом (ЯОР). Межхромосомная, межклеточная, межтканевая и межиндивидуальная вариабельность. Методы выявления полиморфизма ЯОР.
 38. Мутагенез. Классификация мутаций.
 39. Кроссинговер и его биологическая роль.
 40. Центральный постулат Ф. Крика. Генетический код, его свойства.
 41. Числовые aberrации хромосом. Полиплоидия. Анеуплоидия. Моно- и полисомия.
 42. Использование нуклеотидных зондов для диагностики наследственных болезней.
 43. Мутации: генеративные, соматические, спонтанные и индуцированные.
 44. Точковые мутации. Частота мутаций. Факторы естественного мутационного процесса.
 45. Этапы диагностики наследственных болезней обмена веществ. Уровни диагностики.
 46. QF- ПЦР в пренатальной диагностике хромосомных болезней
 47. Уникальные и повторяющиеся последовательности ДНК.
 48. Понятие о кариотипе. Общая морфология, размеры и число хромосом человека.
 49. Неонатальный биохимический скрининг. Методические подходы.
 50. Экспрессия генов. Этапы синтеза белка: транскрипция, процессинг, трансляция.
 51. Стабильность генетического материала и спонтанный мутационный процесс.
 52. ДНК – методы идентификации личности и установления отцовства.
 53. Пенетрантность и экспрессивность гена.
 54. Эпидемиологические характеристики мультифакториальных заболеваний: распространенность в популяциях, половой диморфизм.

55. Прямые и непрямые методы получения хромосомных препаратов.
56. Основные этические проблемы медицинской генетики Этические проблемы генетического тестирования Этические вопросы при использовании методов пренатальной и предимплантационной диагностики.
57. Типовые нарушения обмена веществ Методы исследования углеводного обмена. Методы исследования обмена отдельных аминокислот.
58. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации.
59. Методы выявления малых мутаций
60. Уровни патогенеза наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой, органный, системный).
61. Плейотропный эффект. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней.
62. Аномалии системы половых хромосом. клиника, клинико-цитогенетические варианты Цитогенетические и молекулярные методы диагностики.
63. Структурные аномалии X- и Y-хромосом, фенотипические проявления. Истинный гермафродитизм.
64. Независимое распределение гамет в мейозе. Прямые биологические доказательства
65. Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации: репликация, транскрипция и трансляция.
66. Дигибридное скрещивание. Закон независимого комбинирования признаков и граница его действия.
67. Свойства генетического кода. Доказательства триплетности кода. Расшифровка кодонов. Терминирующие кодоны
68. Синдромы хромосомной нестабильности. Цитогенетическая и молекулярная диагностика.
69. Мейоз, характеристика его стадий. Кроссинговер и его биологический смысл. Патология мейоза.
70. Синдромы Прадера-Вилли и Энгельмана. Цитогенетическая и молекулярная диагностика.
71. Генетический контроль дифференцировки пола.
72. Экспрессия генов. Этапы синтеза белка: транскрипция, процессинг, трансляция. Клинические примеры нарушений.
73. Генотерапия наследственных болезней обмена веществ. Методические подходы, проблемы, перспективы.
74. Врожденный гипотиреоз. Неонатальный скрининг. Методические подходы и алгоритмы.
75. Феномен геномного импринтинга. Роль импринтинга в нормальном и патологическом развитии человека. Однородительские дисомии. Болезни импринтинга (определение и примеры).
76. Основные принципы и методы диагностики генных болезней. Методы, применяемые при детекции неизвестных мутаций и идентификации известных мутаций, методы чиповой диагностики и новые эффективные методы секвенирования ДНК
77. Принципы генетической профилактики мультифакториальных заболеваний. Подходы к оценке риска при медико-генетическом консультировании. Понятие о прекоцепционной профилактике.
78. Массовый скрининг. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, на которые проводится массовый скрининг.
79. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования и особенности генеалогического анализа при наследственных болезнях с разным типом наследования (на конкретных клинических примерах).
80. Определение и классические составляющие генетического груза. Мутационный, сегрегационный, субституционный груз. Факторы, влияющие на величину генетического

- груза. Величина и основные показатели генетического груза в отечественной популяции.
81. Лечение наследственных болезней обмена веществ: этиологическое, патогенетическое, симптоматическое.
 82. Методы молекулярной диагностики. Выделение ДНК, ПЦР, электрофорез, рестрикционный анализ.
 83. Полиморфизм генов детоксикации. Особенности лекарственной терапии некоторых болезней (эндометриоз, бронхиальная астма) в зависимости от полиморфизма генов системы детоксикации.
 84. Концептуальные основы предиктивной медицины. Определений генных сетей. Тестирование аллельного полиморфизма как методический базис предиктивной медицины. Методы генетического тестирования.
 85. Болезни дыхательных цепей митохондрий. Общая характеристика. Распространенность в популяции человека. Биохимические методы диагностики.
 86. Механизмы эпигенетической изменчивости. Метилирование/ деметилирование ДНК. Ацетилирование / деацетилирование гистонов. Регуляторные РНК.
 87. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование). Использование статистических методов при изучении количественных признаков.
 88. Массовый скрининг. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, на которые проводится массовый скрининг.
 89. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования и особенности генеалогического анализа при наследственных болезнях с разным типом наследования (на конкретных клинических примерах).
 90. Определение и классические составляющие генетического груза. Мутационный, сегрегационный, субституционный груз. Факторы, влияющие на величину генетического груза. Величина и основные показатели генетического груза в отечественной популяции.
 91. Лечение наследственных болезней обмена веществ: этиологическое, патогенетическое, симптоматическое.
 92. Методы молекулярной диагностики. Выделение ДНК, ПЦР, электрофорез, рестрикционный анализ.
 93. Полиморфизм генов детоксикации. Особенности лекарственной терапии некоторых болезней (эндометриоз, бронхиальная астма) в зависимости от полиморфизма генов системы детоксикации.
 94. Концептуальные основы предиктивной медицины. Определений генных сетей. Тестирование аллельного полиморфизма как методический базис предиктивной медицины. Методы генетического тестирования.
 95. Болезни дыхательных цепей митохондрий. Общая характеристика. Распространенность в популяции человека. Биохимические методы диагностики.
 96. Механизмы эпигенетической изменчивости. Метилирование/ деметилирование ДНК. Ацетилирование / деацетилирование гистонов. Регуляторные РНК.
 97. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование). Использование статистических методов при изучении количественных признаков.
 98. Болезни пуринового и пиримидинового обмена. Общая характеристика. Распространенность в популяции человека. Биохимические методы диагностики.
 99. Фундаментальные и прикладные аспекты пренатальной диагностики. Схемы организации службы пренатальной диагностики. Основные методы оценки состояния плода. Последовательные этапы пренатальной диагностики.
 100. Фенилкетонурия. Неонатальный скрининг. Методические подходы и алгоритмы.
 101. Отклонения от «менделевских» расщеплений при ди- и полигенном контроле признаков. Неаллельные взаимодействия: комплементарность, эпистаз, полимерия. Биохимические основы неаллельных взаимодействий.
 102. Галактоземия. Неонатальный скрининг. Методические подходы и алгоритмы.

103. Наследование, сцепленное с полом. Особенности расчета генетического риска при наследовании признака, сцепленного с X- хромосомой.
104. Митохондриальные болезни. Общая характеристика. Распространенность в популяции человека. Биохимические методы диагностики.
105. Закономерности нехромосомного наследования. Материнский эффект цитоплазмы Митохондриальная наследственность. Взаимодействие ядерных и внеядерных генов.
106. Доимплантационная диагностика. Стандартная диагностика на изолированных blastomeres. Особенности диагностики по полярным тельцам
107. Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа. Адаптивный характер модификаций. Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения.
108. Аутосомно-доминантный тип наследования. Особенности родословной. Принципы расчёта генетического риска.
109. Аутосомно-рецессивный тип наследования. Особенности родословной. Принципы расчёта генетического риска.
110. Исторические вехи становления и развития медицинской генетики в мире и в России.
111. Генетические факторы снижения репродуктивной функции, современные вспомогательные репродуктивные технологии.

Задания, выявляющие практическую подготовку врача-генетика:

1. Написать варианты для дифференциальной диагностики по фотографии.
2. Написать варианты для дифференциальной диагностики по описанию фенотипа.
3. Расписать схему лабораторной генетической диагностики для подтверждения или исключения определённого генетического синдрома
4. Описать клинические признаки предложенного генетического синдрома.
5. Составить родословную по описанию семьи
6. Выполнить сегрегационный анализ по родословной
7. Рассчитать генетический риск для родственников пробанда при определённом генетическом синдроме
8. Рассчитать риск для родственников пробанда при мультифакторном заболевании
9. Привести примеры генетических синдромов, поражающих определённый орган или систему.
10. Предложить схему профилактических мероприятий в семье при предложенном генетическом синдроме.

Примеры тестовых заданий:

Выбрать правильные ответы

ПРИ СИНДРОМЕ ДАУНА ТИПИЧНЫМИ АНОМАЛИЯМИ ГЛАЗ ЯВЛЯЮТСЯ

- А. Гипертелоризм
- Б. Страбизм
- В. Монголоидный разрез глаз
- Г. Антимонголоидный разрез глаз
- Д. Колобома радужки

Правильные ответы: А,В

Выбрать правильный ответ

ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЁНКА У ЗДОРОВОГО РОДИТЕЛЯ СОСТАВЛЯЕТ

- А. 100 %
 - Б. 50 %
 - В. 33 %
 - Г. 25 %
 - Д. менее 25 %
- Правильный ответ Д

Выбрать правильные ответы

ОТОСКЛЕРОЗ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- А. Ухудшением слуха
 - Б. Нарушением интеллекта
 - В. Нарушением памяти
 - Г. Деформацией наружного уха
 - Д. Расширением наружного слухового прохода
- Правильные ответы: А,Д

Выбрать правильные ответы

ПРИ МУКОВИСЦИДОЗЕ МОГУТ ПОРАЖАТЬСЯ

- А. Репродуктивная функция
 - Б. Пищеварительная система
 - В. Зрение
 - Г. Дыхательная система
 - Д. Скелет
- Правильные ответы: А,Б,Г

Выбрать правильные ответы

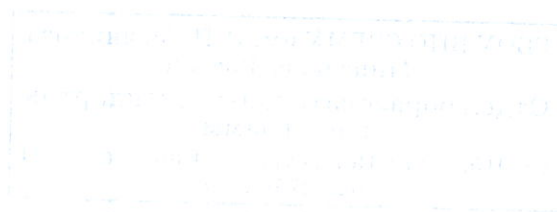
ВРОЖДЁННАЯ ГИПЕРТРОФИЯ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ МОЖЕТ БЫТЬ ВЫЗВАНА ДЕФИЦИТОМ:

- А. 3-бета-гидроксистероид дегидрогеназы
 - Б. 17-бета-гидроксистероид дегидрогеназы
 - В. 21-гидроксилазы
 - Г. 11-гидроксилазы
 - Д. 5-альфа-редуктазы
- Правильные ответы: В,Г

НОРМАТИВНЫЕ ПРАВОВЫЕ АКТЫ

1. Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
2. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;
3. Федеральный закон от 29.11.2010 № 326-ФЗ «Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации»;
4. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 1 июля 2013 г. № 499 «Об утверждении порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»;
5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 8 октября 2015 г. № 707н «Об утверждении квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки "Здравоохранение и медицинские науки".

6. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23.07.2010 № 541н «Об утверждении единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих», раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения»;
7. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 917н от 15 ноября 2012 г. «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»
8. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 316 от 30 декабря 1993 г. «О дальнейшем развитии медико-генетической службы»
9. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №162 от 23 мая 1997 г. «О создании Федеральной системы эпидемиологического мониторинга врожденных и наследственных заболеваний и пороков у детей»
10. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №268 от 10 сентября 1998 г. «О мониторинге врожденных пороков развития у детей»
11. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №457 от 28 декабря 2000 г. «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей»
12. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №185 от 22 марта 2006 г. «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»




СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ И КОНСУЛЬТАНТОВ
по разработке дополнительной профессиональной программы дополнительного
усовершенствования врачей по специальности «Генетика» программы дополнительного

№ п/п.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Должность	Место работы
1.	Харченко Т.В.	К.б.н.	Зав.кафедрой мед.генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
2.	Петруничев А.Ю.	Д.м.н., доц.	Доцент каф. мед.генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
3.	Кадурина Т.И.	Д.м.н.	Профессор каф. мед.генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
По методическим вопросам				
4.	Михайлова О.А		Заведующий ООСП	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
5.				

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации врачей по специальности «Генетика» обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики

« 14 » 12 2015 г., протокол № 4 .

Заведующий кафедрой, к.б.н.  / Харченко Т.В. /
(подпись) (ФИО)

СОГЛАСОВАНО:

с отделом образовательных стандартов и программ ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И.Мечникова
Минздрава России

« 14 » декабря 2015 г.

Заведующий ООСП  /Михайлова О.А./
(подпись) (ФИО)

Одобрено методическим советом медико-биологического факультета

« ___ » _____ 2015 г.

Председатель, проф.  /Никифоров В.С./
(подпись) (ФИО)

