



Министерство здравоохранения Российской Федерации

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

"Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова"
Министерства здравоохранения Российской Федерации

(ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России)

УТВЕРЖДАЮ

И.о. ректора

ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова
Минздрава России



/О.Г. Хурцилава/

201 7 года.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ
ПО ТЕМЕ
«Медико-генетическое консультирование при бесплодии и привычном
невынашивании»**

Кафедра медицинской генетики

Специальность «Генетика»

Санкт-Петербург – 2017

СОДЕРЖАНИЕ

	Стр.
1. Состав рабочей группы	3
2. Общие положения	4
3. Характеристика Программы	4
4. Планируемые результаты обучения	5
5. Календарный учебный график.	6
6. Учебный план	7
7. Рабочая программа	8
8. Организационно-педагогические условия реализации программы	9
9. Формы контроля и аттестации	10
10. Оценочные средства	11
11. Нормативные правовые акты	13

1. Состав рабочей группы

по разработке дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по теме «Медико-генетическое консультирование при бесплодии и привычном невынашивании», специальности «Генетика»

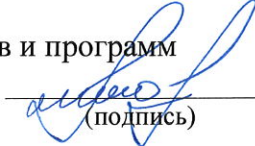
№ п/п.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, ученое звание	Должность	Место работы
1.	Харченко Т.В.	К.б.н.	Зав.кафедрой мед. генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
2.	Петруничев А.Ю.	Д.м.н., доц.	Доцент каф. мед. генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
3.	Ледащева Т.А.	к.м.н.	Доцент каф. мед. генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации по теме «Медико-генетическое консультирование при бесплодии и привычном невынашивании» обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики «22» мая 2017 г., протокол № 10

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

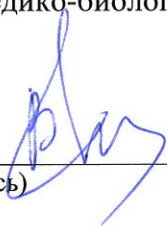
Согласовано:

с отделом образовательных стандартов и программ ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России «29» июня 2017 г.

Заведующий отделом образовательных стандартов и программ  / Михайлова О.А. /
(подпись) (расшифровка подписи)

Одобрено методическим советом медико-биологического факультета

«09» 06 2017 г.

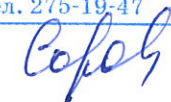
Председатель, профессор  /Никифоров В.С./
(подпись) (расшифровка подписи)

Программа принята к реализации в системе непрерывного медицинского и фармацевтического образования:

Декан факультета  / Козлов А.В. /
(подпись) (расшифровка подписи)

« » 201 г.

ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова
Минздрава России
Отдел образовательных стандартов
и программ
191015, Санкт-Петербург, ул. Кирочная, д. 41
тел. 275-19-47

29.06.17 

2. Общие положения

2.1. Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации по теме «Медико-генетическое консультирование при бесплодии и привычном невынашивании» (далее – Программа), специальность «Генетика», представляет собой совокупность требований, обязательных при ее реализации в рамках системы образования.

2.2. Направленность Программы - практико-ориентированная и заключается в удовлетворении потребностей профессионального развития врачей-генетиков, врачей акушеров-гинекологов и врачей-эндокринологов обеспечении соответствия их квалификации меняющимся условиям профессиональной деятельности и социальной среды.

2.3. Цель Программы - совершенствование имеющихся компетенций, приобретение новых компетенций для повышения профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации.

2.4. Задачи Программы:

- обновление существующих теоретических и освоение новых знаний, методик и изучение передового практического опыта по вопросам дифференциальной диагностики и лабораторного подтверждения генетических причин бесплодия и привычного невынашивания;

- усвоение и закрепление на практике профессиональных знаний, умений и навыков, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций по вопросам дифференциальной диагностики и лабораторного подтверждения генетических причин бесплодия и привычного невынашивания.

3. Характеристика программы

3.1. Трудоемкость освоения Программы составляет 36 академических часов (1 академический час равен 45 мин).

3.2. Программа реализуется в очной форме обучения на базе ФБГОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России.

К освоению Программы допускается следующий контингент (специальности): генетика.

3.3. Для формирования профессиональных умений и навыков в Программе предусматривается обучающий симуляционный курс (далее – ОСК).

3.4. 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 обеспечении Программы.

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

знаний и умений обучающихся.

С учетом базовых знаний обучающихся и актуальности задач в системе непрерывного образования кафедрой могут быть внесены изменения в распределение учебного времени, предусмотренного учебным планом программы, в пределах 15% от общего количества учебных часов.

3.6. В Программу включены планируемые результаты обучения, в которых отражаются требования профессиональных стандартов или квалификационных характеристик по соответствующим должностям, профессиям и специальностям.

3.7. Программа содержит требования к итоговой аттестации обучающихся, которая осуществляется в форме зачета и выявляет теоретическую и практическую подготовку в соответствии с целями и содержанием программы.

3.8. Организационно-педагогические условия реализации Программы включают:

- а) тематику учебных занятий и их содержание для совершенствования компетенций;
- б) учебно-методическое и информационное обеспечение;
- в) материально-техническое обеспечение;
- г) кадровое обеспечение.

4. Планируемые результаты обучения

4.1. Требования к квалификации:

Уровень профессионального образования – высшее образование специалитет по одной из специальностей: «Лечебное дело», «Педиатрия», «Медицинская биохимия»

4.2. Результаты обучения по Программе направлены на совершенствование компетенций, усвоенных в рамках полученного ранее высшего профессионального образования, и в приобретении компетенций, необходимых для выполнения профессиональной деятельности по специальности «Генетика»

4.3. Характеристика профессиональных компетенций, подлежащих совершенствованию в результате освоения Программы.

У обучающегося совершенствуются следующие 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);

4.4. Характеристика новых профессиональных компетенций, приобретаемых в результате освоения Программы.

У обучающегося должны быть сформированы следующие профессиональные компетенции (далее – ПК):

- готовность к дифференциальной диагностике генетических причин бесплодия и привычного невынашивания (ПК-2)

4.5. Перечень знаний и умений, обеспечивающих совершенствование **(и приобретение)** профессиональных компетенций.

В результате освоения Программы слушатель должен:

- усовершенствовать следующие **необходимые знания**:
- механизмы детерминации и дифференциации пола

- **приобрести следующие необходимые знания** :
- генетические факторы этиологии и патогенеза привычного невынашивания
- генетические факторы этиологии и патогенеза женского и мужского бесплодия

- усовершенствовать следующие **необходимые умения**:
- определить показания для проведения преимплантационной и пренатальной диагностики
- определить показания для проведения специальных исследований (цитогенетического, молекулярно-генетического, молекулярно-цитогенетического, особого биохимического) при бесплодии и привычном невынашивании беременности.

- **приобрести следующие необходимые умения**:
- методы расчёта генетического риска при бесплодии и привычном невынашивании беременности;
- алгоритм лабораторно-генетического обследования при бесплодии и привычном невынашивании беременности.

5. Календарный учебный график

График обучения / Форма обучения	Разделы Программы	Академических часов в день	Дней в неделю	Всего часов по разделам Программы (этапам)
Очная	Теоретическое обучение	6/8	2	10
	Практическое обучение (обучающий симуляционный курс)	6	3	22
	Итоговая аттестация	4	1	4

6. Учебный план

Категория обучающихся: врачи-генетики

Форма обучения: очная

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			Лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ	СР	ДО	
1	Клиническая генетика	18	-	6	12			Промежуточный контроль (тестовые задания)
1.1	Хромосомные болезни	6	-	-	6			Текущий контроль (опрос)
1.2	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)	10	-	6	4			Текущий контроль (опрос)
1.3	Болезни с наследственным предрасположением	2	-	-	2			Текущий контроль (опрос)
2	Лабораторные методы генетической диагностики	8	4	-	4			Промежуточный контроль (тестовые задания)
2.1	Инновационные компьютерные технологии в медицинской практике	4	-	-	4			Текущий контроль (опрос)
2.2	Цитогенетические методы диагностики	1	1	-	-			Текущий контроль (опрос)
2.3	Биохимические методы диагностики	1	1	-	-			Текущий контроль (опрос)
2.4	Молекулярно-генетические методы диагностики	2	2	-	-			Текущий контроль (опрос)
3	Профилактика наследственных болезней	6	6	-	-			Промежуточный контроль (тестовые задания)
3.1	Медико-генетическое консультирование	4	4	-	-			Текущий контроль (опрос)
3.2	Преимплантационная и пренатальная диагностика	2	2	-	-			Текущий контроль (опрос)
Итоговая аттестация		4	-	-	4			Зачёт
Всего		36	10	6	20			

7. Рабочая программа

по теме «Медико-генетическое консультирование при бесплодии и привычном невынашивании»

РАЗДЕЛ 1. Клиническая генетика

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1	Хромосомные болезни
1.1.1	Роль хромосомных болезней в этиологии женского и мужского бесплодия
1.1.2	Носительство сбалансированных структурных перестроек хромосом. Их роль в этиологии женского и мужского бесплодия
1.2	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника,

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
	диагностика, частота в популяции)
1.2.1	Моногенные причины женского бесплодия
1.2.2	Моногенные причины мужского бесплодия
1.3	Болезни с наследственным предрасположением
1.3.1	Роль мультифакторной патологии в этиологии бесплодия

РАЗДЕЛ 2. Лабораторные методы генетической диагностики

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
2.1.	Инновационные компьютерные технологии в медицинской практике
2.1.1	Программное обеспечение OMIM, Moodle
2.2.	Цитогенетические методы диагностики
2.2.1	Хромосомный анализ (Кариотипирование)
2.3.	Биохимические методы диагностики
2.3.1	Общая характеристика физико-химических методов
2.4	Молекулярно-генетические методы диагностики
2.4.1	Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики

РАЗДЕЛ 3. Профилактика наследственных болезней

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
3.1	Медико-генетическое консультирование
3.1.1	Определение генетического риска при бесплодии и привычном невынашивании
3.2	Преимплантационная и пренатальная диагностика
3.2.1	Показания к преимплантационной диагностике. Фундаментальные и прикладные аспекты пренатальной диагностики.

8. Организационно-педагогические условия реализации программы

8.1. Тематика учебных занятий и их содержание для совершенствования компетенций:
лекционные занятия

№	Тема лекции	Содержание	Совершенствуемые компетенции
1.	Общая характеристика физико-химических методов	2.3.1	ПК-1
2.	Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики	2.4.1	ПК-1
3.	Определение генетического риска при бесплодии и привычном невынашивании	3.1.1	ПК-1, ПК-2
4.	Показания к преимплантационной диагностике. Фундаментальные и прикладные аспекты пренатальной диагностики.	3.2.1	ПК-1

практические занятия:

№	Тема практического занятия	Содержание	Совершенствуемые компетенции
1.	Роль хромосомных болезней в этиологии	1.1.1	ПК-1, ПК-2

№	Тема практического занятия	Содержание	Совершенствуемые компетенции
	женского и мужского бесплодия		
2.	Носительство сбалансированных структурных перестроек хромосом. Их роль в этиологии женского и мужского бесплодия	1.1.2	ПК-1, ПК-2
3.	Моногенные причины женского бесплодия	1.2.1	ПК-1, ПК-2
4.	Моногенные причины мужского бесплодия	1.2.2	ПК-1, ПК-2
5.	Роль мультифакторной патологии в этиологии бесплодия	1.3.1	ПК-1, ПК-2
6.	OMIM, Moodle	2.1.1	ПК-2

обучающий симуляционный курс:

№	Тема практического занятия	Содержание	Совершенствуемые компетенции
1.	Моногенные причины мужского и женского бесплодия	Работа с фенотипами, родословными, решение ситуационных задач	ПК-1, ПК-2

8.2 . Учебно-методическое и информационное обеспечение.

Основная литература:

1. Наследственные болезни. Национальное руководство./гл.ред. Н. П. Бочков, Е.К.Гинтер, В.П. Пузырев М. :ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 998 с.
2. Национальное руководство. Эндокринология. Краткое издание/ред. Дедов И.И. - М. :ГЭОТАР-МЕД, 2016. – 752 с.
3. Национальное руководство. Гинекология. /ред. Савельева Г.М. - М. :ГЭОТАР-МЕД, 2015. – 704 с.

Дополнительная литература:

1. Малышева О.В. Моногенные наследственные болезни и молекулярная диагностика Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 36 с.
2. Романенко О.П., Д. К. Верлинская, Т. И. Кадурина, Т. В. Харченко Врождённые пороки развития. Учебное пособие. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 60 с.
3. Харченко Т.В, Петруничев А.Ю. Основы медицинской генетики Часть.1 Цитологические основы наследственности. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2016 – 71 с.
4. Харченко Т.В. Генетические аспекты нарушений репродуктивной функции. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 40 с.

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>

8.3. Материально-техническое обеспечение, необходимое для организации всех видов дисциплинарной подготовки:

- учебные аудитории, оснащенные материалами и оборудованием для проведения учебного процесса, в том числе электронного обучения;

- клинические базы ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России;
- аудиторный и библиотечный фонд, в том числе дистанционные и электронные возможности, для самостоятельной подготовки обучающихся.

8.4. Кадровое обеспечение. Реализация Программы осуществляется профессорско-преподавательским составом, состоящим из специалистов, систематически занимающихся научной и научно-методической деятельностью со стажем работы в системе высшего и/или дополнительного профессионального образования в сфере здравоохранения не менее 5 лет.

9. Формы контроля и аттестации

9.1. Текущий контроль хода освоения учебного материала проводится в форме устного опроса. Промежуточный контроль проводится в форме тестирования.

9.2. Итоговая аттестация обучающихся по результатам освоения дополнительной профессиональной программы повышения квалификации проводится в форме зачета.

9.3. Обучающиеся допускаются к итоговой аттестации после изучения Программы в объеме, предусмотренном учебным планом.

9.4. Обучающиеся, освоившие Программу и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают удостоверение о повышении квалификации установленного образца.

10. Оценочные средства

Тематика контрольных вопросов:

1. Роль хромосомных болезней в этиологии женского и мужского бесплодия
2. Носительство сбалансированных структурных перестроек хромосом. Их роль в этиологии женского и мужского бесплодия
3. Моногенные причины женского бесплодия
4. Моногенные причины мужского бесплодия
5. Роль мультифакторной патологии в этиологии бесплодия
6. Программное обеспечение ОММ, Moodle
7. Хромосомный анализ (Кариотипирование)
8. Общая характеристика физико-химических методов
9. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики
10. Определение генетического риска при бесплодии и привычном невынашивании
11. Показания к преимплантационной диагностике. Фундаментальные и прикладные аспекты пренатальной диагностики.

Задания, выявляющие практическую подготовку обучающегося врача-генетика:

1. Предложить и обосновать генетический диагноз по фотографии.
2. Предложить и обосновать генетический диагноз по описанию фенотипа.
3. Предложить способ лабораторной генетической диагностики для подтверждения или исключения определённого генетического синдрома
4. Описать клинические признаки предложенного генетического синдрома.
5. Прочитать и объяснить формулу кариотипа
6. Прочитать и объяснить молекулярно-генетическое заключение
7. Рассчитать генетический риск в семье с носительством предложенной сбалансированной перестройки хромосом
8. Определить показания и цели преимплантационной диагностики в предложенной семье.
8. Определить показания и цели пренатальной диагностики в предложенной семье.

Тестовые задания:

Инструкция: выберите правильные ответы

Цитогенетическими вариантами синдрома Тернера являются:

1. 45,X
2. 46,X,i(X)(q10)
3. 47,XXX
4. 45,X/46,XY
5. 45,X/46,XX

Правильные ответы: 1,2,4,5

Инструкция: выберите правильные ответы

Бесплодие характерно для мужчин с кариотипом:

1. 46,XY
2. 47,XYX
3. 47,XXY
4. 46,XX
5. 48,XXYY

Правильные ответы: 3,4,5

Инструкция: выберите правильные ответы

Мужское бесплодие может быть вызвано мутациями в следующих генах:

1. CFTR
2. AZF
3. SF-1
4. SOX12
5. SRY

Правильные ответы: 1,2,3

Инструкция: выберите правильные ответы

Женское бесплодие может быть вызвано мутациями в генах следующих ферментов:

1. 21-гидроксилазы
2. 5альфа-редуктазы
3. 11-гидроксилазы
4. фенилаланингидроксилазы
5. 3бета-гидроксистероиддегидрогеназы

Правильные ответы: 1,3,5

Инструкция: выберите правильный ответ

Расчётный риск рождения больного ребёнка при носительстве инверсии у матери составляет:

1. 25 %
2. 50 %
3. 75 %
4. 33 %
5. 100 %

Правильный ответ: 2

11. 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 и социального развития Российской Федерации от 15.05.2012 № 543н «Об утверждении Положения об организации оказания первичной медико-санитарной помощи взрослому населению»;
8. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 04.05.2012 № 477н «Об утверждении перечня состояний, при которых оказывается первая помощь, и перечня мероприятий по оказанию первой помощи».
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»

АННОТАЦИЯ
ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ
ПО ТЕМЕ

«Медико-генетическое консультирование при бесплодии и привычном невынашивании»

Специальность		Генетика
Тема		Медико-генетическое консультирование при бесплодии и привычном невынашивании
Цель		совершенствование имеющихся компетенций, приобретение новых компетенций для повышения профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации
Категория обучающихся		врачи-генетики
Трудоемкость		36 акад.час.
Форма обучения		очная
Режим занятий		6 часов в день
Характеристика компетенций, подлежащих совершенствованию в результате освоения программы	ПК-1	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
Характеристика новых компетенций, формирующихся в результате освоения программы	ПК-2	готовность к дифференциальной диагностике генетических причин бесплодия и привычного невынашивания
Разделы программы	Раздел 1	Клиническая генетика
	Раздел 2	Лабораторные методы генетической диагностики
	Раздел 3	Профилактика наследственных болезней
Обучающий симуляционный курс	да	Работа с фенотипами и родословными, решение ситуационных задач.
Применение дистанционных образовательных технологий	нет	-
Стажировка	нет	-
Формы аттестации		Промежуточная аттестация, итоговая аттестация