



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
/О.Г. Хурцилава/

2017 года.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ
ПО ТЕМЕ
«Особенности течения генетических болезней у взрослых»

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	6
7. Рабочая программа	7
8. Организационно-педагогические условия реализации программы	8
9. Формы контроля и аттестации	9
10. Оценочные средства	9
11. Нормативные правовые акты	11

2. Общие положения

2.1. Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации по теме «Особенности течения генетических болезней у взрослых» (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 медицинских работников, обеспечении соответствия его 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 диагностики, лечения и профилактики наследственной и врожденной патологии у взрослых;

- усвоение и закрепление на практике профессиональных знаний, умений и навыков, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций по вопросам диагностики, лечения и профилактики наследственной и врожденной патологии у взрослых.

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 (с отрывом от работы) на базе ФБГОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России.

К освоению Программы допускается следующий контингент (специальности): генетика, терапия

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». Подготовка в интернатуре/ординатуре по одной из специальностей «Генетика», «Терапия»

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 специальностям «Генетика», «Терапия»

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 ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-2)

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

В результате освоения Программы слушатель должен:

- усовершенствовать следующие **необходимые знания**:

- общую клиническую характеристику и особенности течения наследственных заболеваний;
- принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения;
- генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней;
- показания для проведения лабораторного генетического обследования;
- современные методы терапии основных наследственных болезней;
- **приобрести следующие необходимые знания**:
- Особенности течения генетических болезней у взрослых
- Генетические причины бесплодия и привычного невынашивания
- Генетические причины злокачественных новообразований

- усовершенствовать следующие **необходимые умения**:
 - анализировать этиопатогенетические проявления наследственных и врождённых заболеваний у пробандов и членов их семей
 - диагностировать патологические симптомы, синдромы, нозологические формы генетических болезней
 - Использовать в практической работе клинико-генеалогический метод
 - назначить режим, диету, симптоматическую немедикаментозную, медикаментозную, патогенетическую и этиологическую терапию генетических болезней
- **приобрести следующие необходимые умения**:
 - написание заключений по результатам лабораторных генетических исследований

5. Календарный учебный график

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

6. Учебный план

Категория обучающихся: врачи-генетики, терапевты
Трудоемкость: 36 акад. часов
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	24	6	6	12	-	-	Промежуточный контроль (зачёт)
1.1	Наследственность и патология	4	2	-	2	-	-	Текущий контроль (опрос)
1.2	Хромосомные болезни у взрослых	2	-	-	2	-	-	Текущий контроль (опрос)
1.3	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, лечение)	10	-	6	4	-	-	Текущий контроль (опрос)
1.4	Болезни с наследственным	4	-	-	4	-	-	Текущий контроль

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			Лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ	СР	ДО	
	предрасположением							(опрос)
1.5	Основы онкогенетики	4	4	-	-	-	-	
2	Лабораторные методы генетической диагностики	8	4	-	4	-	-	Промежуточный контроль (зачёт)
2.1	Инновационные компьютерные технологии в медицинской практике	4	-	-	4	-	-	Текущий контроль (опрос)
2.2	Цитогенетические, молекулярно-генетические и биохимические методы	4	4	-		-	-	Текущий контроль (опрос)
Итоговая аттестация		4	-	-	4	-	-	Зачёт
Всего		36	10	6	20	-	-	

7. Рабочая программа

по теме «Особенности течения генетических болезней у взрослых»

РАЗДЕЛ 1. Клиническая генетика

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1	Наследственность и патология
1.1.1	Классификация наследственных болезней. Основные характеристики наследственных болезней.
1.1.2	Клинико-генеалогический метод
1.2	Хромосомные болезни у взрослых
1.2.1	Аутосомные болезни у взрослых. Гоносомные болезни
1.3	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, лечение)
1.3.1	Ювенильные и взрослые формы генетических синдромов.
1.4	Болезни с наследственным предрасположением
1.4.1	Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением
1.5	Основы онкогенетики
1.5.1	Генетические причины развития злокачественных опухолей. Особенности клинической и лабораторной диагностики.

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, молекулярно-генетические и биохимические методы
2.2.1	Хромосомный анализ, прямые и косвенные методы ДНК-диагностики, общая характеристика физико-химических методов

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.	Классификация наследственных болезней. Основные характеристики наследственных болезней.	1.1.1	ПК-1
2.	Генетические причины развития злокачественных опухолей. Особенности клинической и лабораторной диагностики.	1.5.1	ПК-1
3	Хромосомный анализ, прямые и косвенные методы ДНК-диагностики, общая характеристика физико-химических методов	2.2.1	ПК-1

практические занятия:

№	Тема практического занятия	Содержание	Совершенствуемые компетенции
1.	Клинико-генеалогический метод	1.1.2	ПК-1
2.	Аутосомные болезни у взрослых. Гоносомные болезни	1.2.1	ПК-1, ПК-2
3.	Ювенильные формы моногенных болезней: наиболее распространённые синдромы, прогноз для жизни и здоровья, особенности ведения.	1.3.1	ПК-1, ПК-2
4	Генетические болезни, дебютирующие в молодом и пожилом возрасте: наиболее распространённые синдромы, особенности течения и лечения	1.3.1	ПК-1, ПК-2
5	Генетические болезни старческого возраста: примеры синдромов, прогноз для жизни и здоровья	1.3.1	ПК-1, ПК-2
6	Мультифакторные болезни у взрослых: этиология, частота в популяции, особенности течения и лечения.	1.4.1	ПК-1, ПК-2
7.	Программное обеспечение OMIM, Moodle	2.1.1	ПК-1

обучающий симуляционный курс:

№	Тема практического занятия	Содержание	Совершенствуемые компетенции
1.	Ювенильные и взрослые формы генетических синдромов.	Разбор клинических случаев и родословных. 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. 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. Малышева О.В. Моногенные наследственные болезни и молекулярная диагностика Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 36 с.
2. 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.
3. Харченко Т.В. Генетические аспекты нарушений репродуктивной функции. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 40 с.
4. Харченко Т.В. Основы онкологической цитогенетики. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 48 с.
5. Юров И.Ю., Ворсанова С.Г, Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы. Молекулярные и цитогенетические аспекты. Издательство: Медпрактика-М, Москва, 2014 384 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

Примерная тематика контрольных вопросов:

1. Классификация наследственных болезней. Основные характеристики наследственных болезней.
2. Правила графического составления родословных
3. Подходы к установлению типа наследования по родословным
4. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом
5. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом
6. Ювенильные формы моногенных болезней – примеры заболеваний, особенности течения, подходы к лечению.
7. Взрослые формы моногенных болезней – примеры заболеваний, особенности течения, подходы к лечению.
8. Общая характеристика наследственных болезней обмена веществ
9. Принципы лечения наследственных болезней обмена веществ
10. Моногенные причины нарушения репродукции – классификация
11. Моногенные причины нарушения репродукции – примеры заболеваний
12. Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением
13. Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм мультифакторных болезней
14. Генетическая этиология злокачественных новообразований
15. Клиническая характеристика злокачественных опухолей генетической природы
16. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) – общая характеристика
17. OMIM – возможности использования в клинической практике
18. Хромосомный анализ (Кариотипирование) – возможности метода, показания к использованию
19. Прямые методы ДНК диагностики – общая характеристика, показания к использованию
20. Косвенные методы ДНК-диагностики – общая характеристика, показания к использованию
21. Общая характеристика физико-химических методов диагностики наследственных болезней обмена веществ

Задания, выявляющие практическую подготовку обучающегося

1. Установить диагноз генетического синдрома по фотографии
2. Установить тип наследования по родословной.
3. Дать прогноз для жизни и здоровья пробанда по предложенному диагнозу и возрасту.
4. Назначить лечение при заданном генетическом моногенном синдроме.
5. Определить риск развития заболевания у родственника пробанда при выбранном мультифакторном заболевании по родословной.
6. Прочитать и интерпретировать результат цитогенетического исследования.
7. Прочитать и интерпретировать результат молекулярно-генетического исследования

Примеры тестовых заданий:

Инструкция: выберите правильные ответы

При синдроме Дауна типичными аномалиями являются:

1. Гипертелоризм
2. Страбизм
3. Монголоидный разрез глаз
4. Антимонголоидный разрез глаз

5. Колобома радужки
Правильные ответы: 1,3

Инструкция: выберите правильный ответ

При аутосомно-доминантном типе наследования риск рождения больного ребёнка у здорового родителя составляет:

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

Правильный ответ 5

Инструкция: выберите правильные ответы

Риск развития мультифакторного заболевания у родственника пробанда может зависеть от:

1. Совместного или раздельного проживания с пробандом
2. Совпадения с пробандом по полу
3. Совпадения с пробандом по возрасту
4. Степени родства
5. Общего числа больных в семье

Правильные ответы: 2,3,4,5

Инструкция: выберите правильные ответы

При муковисцерозе может поражаться:

1. Репродуктивная функция
2. Пищеварительная система
3. Зрение
4. Дыхательная система
5. Скелет

Правильные ответы: 1,2,4

Инструкция: выберите правильные ответы

Клиническими признаками генетической природы опухолей могут являться:

1. Одновременное поражение парных опухолей
2. Раннее метастазирование
3. Наличие у пациента двух и более редких опухолей
4. Экзофитный рост
5. Клиническая картина генетического синдрома

Правильные ответы: 1,3,5

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»;

АННОТАЦИЯ
ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ
ПО ТЕМЕ
«Особенности течения генетических заболеваний у взрослых»

Специальность		Генетика
Тема		Особенности течения генетических заболеваний у взрослых
Цель		совершенствование имеющихся компетенций, приобретение новых компетенций для повышения профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации
Категория обучающихся		врачи-генетики, терапевты
Трудоемкость		36 акад. час.
Форма обучения		очная
Режим занятий		6 часов в день
Характеристика компетенций, подлежащих совершенствованию в результате освоения программы (при наличии)	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 (при наличии)	ПК-2	готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями
Разделы программы	Раздел 1	Клиническая генетика
	Раздел 2	Лабораторные методы генетической диагностики
Обучающий симуляционный курс	да	Разбор клинических случаев и родословных. Решение ситуационных задач.
Применение дистанционных образовательных технологий	нет	-
Стажировка	нет	-
Формы аттестации		Промежуточная аттестация, итоговая аттестация