



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**  
Ректор  
ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова  
Минздрава России  
С.А. Сайганов/  
2020 года.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА  
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ  
ПО ТЕМЕ**  
«Современные подходы к пренатальной диагностике моногенных болезней»

**Кафедра медицинской генетики**

**Специальность: «Лабораторная генетика»**

Санкт-Петербург – 2020

### 1. Состав рабочей группы

по разработке дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по теме «Современные подходы к пренатальной диагностике моногенных болезней», специальность «лабораторная 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.	Осиновская Н.С.	к.б.н.	Ассистент кафедры мед.генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
4.	Карпов К.П.	к.м.н.	И.О. Главного врача ГКМГЦ	СПб ГКУЗ МГЦ

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации по теме «Современные подходы к пренатальной диагностике моногенных болезней» обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики «16» января 2020 г., протокол № 7.

И.о заведующего кафедрой, к.б.н.  / Харченко Т.В. /

Согласовано:

с отделом ДПО ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России «16» января 2020 г.

 / Даминова Е.Б. /

Одобрено методическим советом медико-биологического факультета

«17» января 2020 г.

Председатель, профессор  /Никифоров В.С./

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

Декан факультета  /Козлов А.В. /

«16» 01 2020г.

## СОДЕРЖАНИЕ

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.....	7
9. Формы контроля и аттестации.....	9
10. Оценочные средства .....	9
11. Нормативные правовые акты.....	10

## 2. Общие положения

2.1. Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации по теме «Современные подходы к пренатальной диагностике моногенных болезней» (далее – Программа), специальность «Лабораторная 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 пренатальной диагностики моногенных болезней;

- усвоение и закрепление на практике профессиональных знаний, умений и навыков, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций по вопросам пренатальной диагностики моногенных болезней

## 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 Врачей лабораторный генетик.

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.

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 в Программу 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 и квалификационных требований, указанных в квалификационных справочниках 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 по одной из специальностей: «Лечебное дело», «Педиатрия», «Стоматология», «Медико-профилактическое дело», «Медицинская биофизика», «Медицинская биохимия», «Медицинская кибернетика».

4.2. Результаты обучения по Программе направлены на совершенствование компетенций, усвоенных в рамках полученного ранее высшего образования, и в приобретении компетенций, необходимых для профессиональной деятельности по специальности «Лабораторная генетика», качественное изменение которых осуществляется в результате обучения

Профессиональные компетенции	Умения	Знания	
ПК-1 способность и готовность осуществлять лабораторные генетические исследования для пренатальной диагностики моногенных заболеваний.	Использование молекулярно-генетических методов для пренатальной диагностики моногенных заболеваний. Регистрация результатов проведенных молекулярно-генетических исследований	Показания для проведения пренатального лабораторного генетического обследования Методы проведения пренатального лабораторного генетического обследования	
ПК-2 способность и готовность к интерпретации результатов генетического анализа при пренатальной диагностике моногенных заболеваний	Написание заключений по результатам пренатальных молекулярно-генетических исследований Умение использовать базы данных для интерпретации результатов пренатальных молекулярно-генетических исследований	Генетические этиологии и моногенных Перспективные пути развития методов пренатальной диагностики заболеваний	факторы патогенеза болезней, пути развития пренатальной моногенных

### 5. Календарный учебный график

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

### 6. Учебный план

Категория обучающихся: врачи лабораторные генетики

Трудоемкость: 36 акад. часов

Форма обучения: очная

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			Лекции	ОСК	ПЗ, СЗ,	СР	ДО	
1	Клиническая генетика	3	2	-	-	1	-	Промежуточный контроль (тестовый контроль)
1.1	Генетические основы моногенных болезней	3	2	-	-	1	-	Текущий контроль (опрос)
2	Лабораторные методы пренатальной диагностики моногенных болезней	25	4	6	14	1	-	Промежуточный контроль (тестовый контроль)
2.1	Молекулярные методы пренатальной диагностики моногенных болезней	21	4	6	10	1	-	Текущий контроль (опрос)
2.2	Инновационные компьютерные технологии в пренатальной диагностике наследственных болезней	4	-	-	4	-	-	Текущий контроль (опрос)
3	Профилактика наследственных болезней	4	4	-	-	-	-	Промежуточный контроль (тестовый контроль)
3.1	Организация и эффективность пренатальной диагностики в профилактике моногенных болезней	2	2	-	-	-	-	Текущий контроль (опрос)
3.1	Морально-этические проблемы пренатальной диагностики моногенных болезней	2	2	-	-	-	-	Текущий контроль (опрос)
<b>Итоговая аттестация</b>		<b>4</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>4</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>Зачет</b>
<b>Всего</b>		<b>36</b>	<b>10</b>	<b>6</b>	<b>18</b>	<b>2</b>	<b>-</b>	

**7. Рабочая программа**  
по теме «Актуальные вопросы пренатальной диагностики моногенных болезней»

**РАЗДЕЛ 1. Клиническая генетика**

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1	Генетические основы моногенных болезней
1.1.1	Мутации, лежащие в основе моногенных болезней.
1.1.2	Классификация моногенных болезней

**РАЗДЕЛ 2. Лабораторные методы пренатальной диагностики моногенных болезней**

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.1	Молекулярные методы пренатальной диагностики моногенных болезней. ПЦР-ПДРФ-анализ, секвенирование по Сэнгеру, NGS-секвенирование, ХМА-анализ, чип-диагностика
2.1.1	Метод полимеразной цепной реакции, подготовка и постановка. Визуализация результатов
2.1.2	Методика ПЦР-ПДРФ анализа. Проведение анализа коротких tandemных повторов и длин рестриционных фрагментов в ПД диагностике моногенных болезней.
2.1.3	Подготовка к пренатальной диагностике моногенных заболеваний. Интерпретация результатов ДНК-диагностики, косвенная и прямая диагностики и семейный анализ
2.1.3.1	Семейный анализ и выбор подхода к молекулярной диагностике
2.1.4	Протокол молекулярно-генетического анализа, составление заключения по его данным
2.1.4.1	Интерпретация результатов при использовании прямого и косвенного методов в пренатальной диагностике моногенных болезней
2.2	Перспективы пренатальной диагностики моногенных болезней
2.2.1	Неинвазивная пренатальная диагностика моногенных болезней
2.2.2.	Биоресурсные коллекции
2.3.	Инновационные компьютерные технологии в пренатальной диагностике наследственных болезней
2.3.1	Знакомство с современными интернет базами данных по интерпретации результатов молекулярной диагностики.
2.3.2	Практическое использование компьютерных программ при интерпретации данных, полученных при применении метода секвенирования при диагностике моногенных болезней

**РАЗДЕЛ 3. Профилактика наследственных болезней**

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
3.1.	Организация и эффективность пренатальной диагностики в профилактике моногенных болезней
3.1.1	Виды пренатальной диагностики (инвазивная, доимплантационная, неинвазивная)
3.1.2	Порядок направления на инвазивную диагностику
3.1.3	Пренатальное медико-генетическое консультирование по результатам инвазивной диагностики
3.2	Морально-этические проблемы пренатальной диагностики моногенных болезней

**8. Организационно-педагогические условия реализации программы**

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

Результаты (компетенции)	Должен уметь	Темы семинарские занятий, практических занятий	Должен знать	Темы теоретической части обучения
Способность и готовность	Использовать молекулярно-	Метод полимеразной цепной реакции, подготовка	Показания для проведения	Генетические основы моногенных болезней

осуществлять лабораторные генетические исследования: пренатальной диагностики моногенных заболеваний (ПК-1)	для	генетические методы для пренатальной диагностики моногенных заболеваний Регистрировать результаты проведенных молекулярно-генетических исследований	и постановка. Визуализация результатов. ПЗ Подготовка к пренатальной диагностике моногенных заболеваний. Интерпретация результатов ДНК-диагностики, косвенная и прямая диагностики и семейный анализ. СЗ Инновационные компьютерные технологии в пренатальной диагностике наследственных болезней СЗ	пренатального лабораторного генетического обследования Методы проведения пренатального лабораторного генетического обследования,	
Способность и готовность интерпретации результатов генетического анализа при пренатальной диагностике моногенных заболеваний (ПК-2)	и к	Написать заключение по результатам проведения лабораторных исследований Использовать базы данных для интерпретации результатов пренатальных молекулярно-генетических исследований	Протокол молекулярно-генетического анализа, составление заключения по его данным СЗ	Генетические факторы этиологии и патогенеза моногенных болезней, Перспективные пути развития методов пренатальной диагностики моногенных заболеваний	и Организация эффективности пренатальной диагностики профилактики моногенных болезней и Морально-этические проблемы пренатальной диагностики моногенных болезней

В том числе обучающий симуляционный курс:

№	Тема практического занятия	Содержание	Совершенствуемые компетенции
1.	Интерпретация результатов при использовании прямого и косвенного методов в пренатальной диагностике моногенных болезней	Написание заключений по стандартизованным результатам молекулярно-генетических исследований.	ПК-2

самостоятельная работа:

№	Тема занятия	Методическое обеспечение	Содержание	Совершенствуемые компетенции
1.	Мутации, лежащие в основе моногенных болезней.	Малышева О.В. Моногенные наследственные болезни и молекулярная диагностика. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 36 с.	1.1.1	ПК-1, ПК-2
2.	Интерпретация результатов ДНК-диагностики, косвенная и прямая диагностики и семейный	Программа Moodle	2.1.3	ПК-1, ПК-2



№	Тема занятия	Методическое обеспечение	Содержание	Совершенствуемые компетенции
	анализ			

## 8.2 Учебно-методическое и информационное обеспечение.

1. Наследственные болезни. Национальное руководство. Краткое издание. / Под. ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 484 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. Романенко О.П., Д. К. Верлинская, Т. И. Кадурина, Т. В. Харченко Врожденные пороки развития. Учебное пособие. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2019 – 60 с.

3.

Базы данных, информационно-справочные системы:

1/ <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

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 и тестового контроля.

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

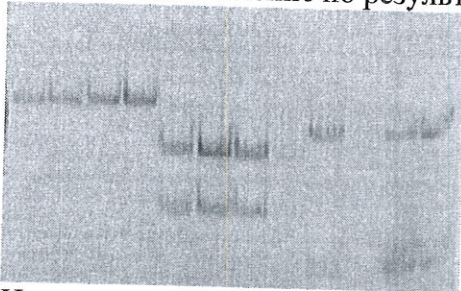
Примерная тематика контрольных вопросов:

1. Пренатальная диагностика фенилкетонурии
2. Пренатальная диагностика муковисцидоза
3. Предварительное обследование семьи для проведения ПД.
4. Обоснование подхода к пренатальной диагностике моногенных болезней

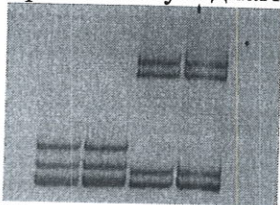
5. Подходы к неинвазивной ДНК-диагностике моногенных болезней.
6. ПЦР в пренатальной диагностике моногенных болезней
7. NGS-секвенирование в пренатальной диагностике моногенных болезней.
8. Проверка результатов NGS-секвенирования
9. Определение пренатальной диагностики. Фундаментальные и прикладные аспекты пренатальной диагностики.
10. Виды пренатальной диагностики (инвазивная, доимплантационная, неинвазивная).
11. Использование современных интернет баз для интерпретации результатов молекулярной диагностики.
12. Применение адекватных методов при поиске известных и неизвестных мутаций
13. Перспективы развития молекулярной диагностики моногенных болезней.

Задания, выявляющие практическую подготовку обучающегося:

1. Написать заключение по результатам ПЦР у 4-х пациентов при анализе ОКУ.



2. Написать заключение по результатам анализа коротких tandemных повторов в семье, имеющей пробанд с врожденной дисфункцией коры надпочечников и планирующей пренатальную диагностику.



3. Написать заключение по результатам лигазной цепной реакции при муковисцидозе.
4. Описать информативность семьи и возможность проведения пренатальной диагностики на основе выявленных полиморфных маркеров и мутаций в семье с врожденной дисфункцией коры надпочечников.
5. Описать схему пренатальной диагностики моногенного заболевания на примере недостаточности 21-гидроксилазы.
6. Найти ДНК-последовательность по координатам, указанным после NGS-секвенирования при фенилкетонурии с использованием компьютерных программ с целью дальнейшего создания тест-системы на выявленную точку.

Примеры тестовых заданий

1. Инструкция: найдите правильный ответ.

Блот-гибридизация по Саузерну это

- а) гибридизация меченых ДНК зондов с фрагментами исследуемой ДНК на мембранах после электрофореза
- б) гибридизация меченых РНК зондов с фрагментами ДНК на мембранах
- в) выявление белков на мембранах после электрофореза при помощи меченых зондов