

Министерство здравоохранения Хабаровского края
Краевое государственное бюджетное образовательное учреждение дополнительного
профессионального образования
«ИНСТИТУТ ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ СПЕЦИАЛИСТОВ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ»
(КГБОУ ДПО ИПКСЗ)



Н.В. Кирпичникова

2020 г.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ

ДИАГНОСТИКА ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИИ

Специальность – «Лабораторная генетика», «Генетика»

Трудоемкость – 36 в акад. час. (0,25 мес.)

Факультет повышения квалификации и профессиональной переподготовки
врачей и провизоров

Кафедра «Педиатрия и неонатология»

г. Хабаровск
2020

Составитель: доцент кафедры В.В. Филиппова, к.м.н.

ОБСУЖДЕНО
на заседании кафедры «Педиатрия и неонатология»

« 14 » апреля 2020 г., протокол №

Зав. кафедрой

(подпись)

Колесникова С.М.

Рекомендовано к утверждению рецензентами:

1. Супрун Стефания Викторовна – д.м.н., главный научный сотрудник группы медико-экологических проблем здоровья матери и ребенка лаборатории комплексных методов исследования бронхолегочной и перинатальной патологии. Хабаровский филиал ФГБУ «Дальневосточный научный центр физиологии и патологии дыхания» – научно-исследовательский институт охраны материнства и детства;
2. Ракицкая Елена Викторовна, д.м.н., профессор, заведующая кафедрой детских болезней ФГБОУ ВО «Дальневосточный государственный медицинский университет» министерства здравоохранения Российской Федерации

СОГЛАСОВАНО

Декан ФПК и ППВиП

(подпись)

С.М. Колесникова

« 14 » апреля 2020 г.

ОДОБРЕНО

Педагогическим советом Института повышения квалификации специалистов здравоохранения « 14 » апреля 2020 г., протокол № 3

Председатель ПС

Проректор управления по учебной работе

(подпись)

Н.В. Кирпичникова

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ

Дополнительная профессиональная программа разработана на основании квалификационных требований, указанных в квалификационных справочниках по клинической лабораторной диагностике и проводится с учетом уровня полученного ранее образования, требований соответствующего федерального государственного образовательного стандарта (ФГОС) высшего профессионального образования к результатам освоения образовательных программ, требований профессионального стандарта «Специалист в области клинической лабораторной диагностики», утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 14 марта 2018 года N 145н. Зарегистрировано в Министерстве юстиции Российской Федерации 3 апреля 2018 года, регистрационный N 50603 и требований заказчика.

Содержание программы соответствует требованиям Федерального закона от 29.12.2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации», приказа Минобрнауки России от 01.07.2013 № 499 (ред. от 15.11.2013) «Об утверждении порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам» и проводится с учётом уровня полученного ранее образования.

Программа включает современные сведения о клинических проявлениях, причинах хромосомной патологии в человеческой популяции, возможностях современной диагностики хромосомной патологии. После освоения программы проводится итоговая аттестация в виде собеседования. Каждый слушатель обеспечен доступом к информационным ресурсам научной библиотеки института и кафедры.

Существуют основные клинико-инструментальные признаки, позволяющие предположить хромосомную природу заболевания в различные периоды жизни: внутриутробно, в периоде новорожденности, раннем возрасте, в пубертатный период, во время беременности. Синдром малых аномалий развития, врожденные пороки развития, отягощенный детородный анамнез – группа риска по реализации хромосомной патологии. Механизмы, обуславливающие количественные перестройки кариотипа связаны с митотическим не расхождением хромосом в процессе деления клеток. Хромосомный мозаицизм вносит существенные изменения в клинические проявления, затрудняет и удлинняет возможности своевременной диагностики. Цитогенетическими нарушениями у эмбриона, приводящим к не состоявшейся беременности (замершая), является не расхождения хромосом в процессе деления – полиплоидия. Мейотические нерасхождения хромосом в процессе гаметогенеза, простые и последовательные, первичные и вторичные. Механизмы, обуславливающие возникновение структурных перестроек (делеции (кольца, дицентрики) и дупликации как структурные перестройки, связаны с геномным дисбалансом клетки. Инверсии - парацентрические и перичцентрические; транслокации: реципрокные, не реципрокные, tandemные, дицентрические, Робертсоновские, изохромосомы, в основе возникновения механизмы хромосомных перестроек. Особенности гаметогенеза у носителей сбалансированных структурных перестроек кариотипа ведут к передаче патологии. Дети, имеющими клинические нарушения хромосомного аппарата, занимаются врачи разных специальностей: генетики, неврологи, психиатры, психологи, кардиологи, хирурги, эндокринологи, гинекологи, андрологи и др. Это связано с тем, что клинический спектр заболеваний, связанных с нарушениями хромосомного аппарата велик.

Структура программы включает цель, планируемые результаты обучения, учебный план, календарный учебный график, организационно-педагогические условия, формы аттестации, оценочные материалы, учебно-методическое и информационное обеспечение. Учебный план определяет объем, последовательность и распределение, формы организации учебного процесса с указанием их трудоемкости и формы аттестации.

Содержание реализуемой программы направлено на достижение целей программы, планируемых результатов ее освоения.

Для всех видов аудиторных занятий академический час устанавливается продолжительностью 45 минут.

Каждый слушатель обеспечен доступом к информационным ресурсам научной библиотеки института и кафедры.

1.1. Цель реализации программы – совершенствование компетенций, необходимых для проведения диагностики хромосомных расстройств в различные возрастные периоды: внутриутробно, в периоде новорожденности, в различные периоды детского возраста, у взрослых.

1.2. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

Перечень универсальных и профессиональных компетенций в рамках имеющейся квалификации, качественное изменение которых осуществляется в результате освоения программы

Универсальные компетенции, включающие в себя способность/готовность.

- УК 1 –к логическому и аргументированному анализу;
- УК 2 –осуществлять свою деятельность с учетом принятых в обществе моральных и правовых норм, соблюдать правила врачебной этики, законы и нормативные правовые акты по работе с конфиденциальной информацией, сохранять врачебную тайну.

Профессиональные компетенции, включающие в себя готовность в диагностической деятельности:

- ПК-1 к выполнению, организации и аналитическому обеспечению клинических лабораторных исследований третьей, четвертой категории сложности, их ранней диагностике, выявлению причин и условий их возникновения и развития, направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания. Освоение и внедрение методов клинических лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики *in vitro*;

-ПК-2 к организации контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований;

-ПК-3 к внутрилабораторной валидации результатов клинических лабораторных исследований третьей категории сложности

-ПК-4 к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации. Организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории и ведение медицинской документации;

-ПК-5- к формулированию заключения по результатам клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности, готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм нарушений в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем;

в лечебной деятельности:

-ПК-6- к оказанию медицинской помощи пациентам в экстренной форме, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях;

в реабилитационной деятельности:

-ПК-7- к анализу и оценке показателей деятельности лаборатории применении не медикаментозной терапии и других методов при нарушении хромосомной дифференцировки, нуждающихся в медицинской реабилитации;

в психолого-педагогической деятельности:

-ПК-8- взаимодействия с руководством медицинской организации и структурными подразделениями медицинской организации к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;

Перечень знаний, умений и навыков, необходимых для профессиональной деятельности

После освоения программы врач-специалист

должен знать:

- основы законодательства об охране здоровья граждан, основные нормативные и регламентирующие документы в здравоохранении Российской Федерации;
- порядок оказания медицинской помощи детям при нарушении хромосомной дифференцировки;
- стандарты медицинской помощи при нарушении хромосомной дифференцировки;
- требования по обеспечению безопасности персональных данных работников организации, пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну;
- клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи при нарушении хромосомной дифференцировки;
- принципы лабораторных методов четвертой категории сложности, применяемых в лаборатории: химико-микроскопических, гематологических, цитологических, биохимических, молекулярно-биологических, генетических исследований
- правила работы в информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет";
- вариация лабораторных результатов и ее влияние на лабораторные показатели;
- принципы оценки диагностической эффективности тестов (аналитической и диагностической чувствительности, аналитической и диагностической специфичности);
- правила оформления медицинской документации, в том числе в электронном виде;
- виды вариации результатов клинических лабораторных исследований третьей категории сложности;
- концепция референтных интервалов, методика расчета референтных интервалов лабораторных показателей;
- коэффициент критической разницы лабораторного показателя, методика его расчета;
- принципы обеспечения прослеживаемости результатов измерений и гармонизации клинических лабораторных исследований третьей категории сложности;
- преаналитические и аналитические технологии клинических лабораторных исследований третьей категории сложности;
- принципы работы и правила эксплуатации медицинских изделий для диагностики *in vitro*;
- основы управления качеством клинических лабораторных исследований третьей категории сложности;
- готовить отчеты по установленным формам;
- разрабатывать алгоритм извещения лечащих врачей о критических значениях лабораторных показателей у пациентов;
- разрабатывать алгоритм выдачи результатов клинических лабораторных исследований;
- основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы;
- современную классификацию групп хромосом;
- особенности регуляции и саморегуляции функциональных систем организма при нарушении хромосомной дифференцировки;
- этиологические факторы, приводящие к развитию хромосомной патологии;
- биологические аспекты гаметогенеза;
- современную классификацию, клиническую симптоматику при нарушении хромосомной дифференцировки;

- современные методы клинической и параклинической диагностики при нарушении хромосомной дифференцировки;
- клиническую картину, особенности течения осложнения при нарушении хромосомной дифференцировки;
- медицинские показания к использованию современных методов лабораторной и инструментальной диагностики при нарушении хромосомной дифференцировки;
- разделы реабилитации и их реализацию при нарушении хромосомной дифференцировки у детей-инвалидов;
- основные характеристики здорового образа жизни, методы его формирования;
- правила организации медицинской помощи при нарушении хромосомной дифференцировки в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям взрослым;
- правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям взрослым;
- принципы врачебной этики и деонтологии в работе с пациентами при нарушении хромосомной дифференцировки, их родителями (законными представителями), коллегами;
- правила сохранения врачебной тайны;

должен уметь:

- разрабатывать СОП по контролю качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности;
- организовывать и производить контроль качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований;
- интерпретировать результаты внутрилабораторного и внешнего контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности
- обеспечивать условия на рабочем месте для внедрения новых медицинских изделий для диагностики *in vitro* и выполнения новых видов клинических лабораторных исследований;
- оценивать прецизионность и правильность лабораторной методики;
- проверять линейность лабораторной методики;
- рассчитывать референтный интервал лабораторного показателя;
- выполнять клинические лабораторные исследования третьей категории сложности и производить контроль их качества;
- разрабатывать СОП по клиническим лабораторным исследованиям третьей категории сложности;
- оценивать результаты контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности анализировать и интерпретировать полученную информацию от детей и их родителей (законных представителей);
- составлять отчеты о проведенных клинических лабораторных исследованиях третьей категории сложности;
- виды вариации результатов клинических лабораторных исследований третьей категории сложности;
- концепция референтных интервалов, методика расчета референтных интервалов лабораторных показателей;
- организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории;
- определять перечень необходимых клинических лабораторных исследований для решения стоящей перед лечащим врачом диагностической задачи;
- консультировать врача-клинициста по подготовке пациента к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований;
- консультировать пациента по подготовке к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований (при заказе исследования пациентом);

- производить предварительный анализ результатов клинических лабораторных исследований, сравнивать их с полученными ранее данными;
- выявлять возможные противоречия между полученными результатами исследований;
- выявлять характерные для различных заболеваний изменения клинических лабораторных показателей;
- оценивать достаточность и информативность полученного комплекса результатов анализов для постановки диагноза;
- определять необходимость повторных и дополнительных исследований биологических проб пациента;
- производить комплексную оценку результатов клинических лабораторных исследований (в том числе в динамике) с учетом референтных интервалов лабораторных показателей;
- проводить лабораторную верификацию диагноза, поставленного лечащим врачом; определять возможные альтернативные диагнозы;
- давать рекомендации лечащему врачу по тактике ведения пациента и оценивать эффективность проводимого лечения на основании результатов клинических лабораторных исследований;
- осуществлять дифференциальную диагностику часто встречающихся заболеваний на основании комплекса лабораторных показателей и клинических признаков;
- использовать информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет" с целью поиска информации, необходимой для профессиональной деятельности

должен владеть:

- контролировать процессы в лаборатории (обращение с биологическим материалом, верификация и валидация методов, контроль качества);
- управлением нештатными ситуациями в лаборатории;
- управлением информацией, записями, данными в лаборатории;
- организацией документооборота в организационно-методическом подразделении медицинской организации, в том числе в электронном виде;
- контролем выполнения правил внутреннего трудового распорядка, требований охраны труда, пожарной безопасности;
- планированием непрерывного совершенствования профессиональных знаний и навыков, а также постоянное повышение профессионального уровня и расширение квалификаций;
- формированием отчетов лаборатории, в том числе аналитических.

1.4. Соответствие компетенций по специальности трудовым функциям профессионального стандарта

Наименование обобщенной трудовой функции	Код и наименование трудовой функции	Код и наименование компетенции
Оказание медицинской помощи пациентам с заболеваниями и (или) состояниями, связанными с патологией хромосом	A/01.8 Проведение обследования в целях выявления заболеваний при наличии маркеров	ПК-1 ПК-2, ПК-3, ПК-4
	A/02.8 Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов заболевания хромосомного аппарата, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или реабилитации инвалидов	ПК-5, ПК-6, ПК-7
	A/03.8 Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с патологией хромосом	ПК-2
	A/04.8 Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	ПК-6, ПК-7, ПК-8
	A/05.8 Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	ПК-4, ПК-5
	A/06.8 Оказание медицинской помощи в экстренной форме	ПК-6

1.5. Профессиональные компетенции, совершенствуемые в результате освоения ДПП

Виды трудовой функции	Совершенствуемые компетенции в результате освоения ДПП	Трудовые действия (практический опыт)	Необходимые умения	Необходимые знания
Анализ проведенного обследования детей в целях установления диагноза	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК -4,	-Интерпретация информации из медицинской карты; -Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных исследований; -Направление пациентов с заболеваниями и (или) состояниями хромосомной системы на консультации к врачам-специалистам; -Установление диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ) ; -Проведение работы по обеспечению безопасности диагностических манипуляций;	-Интерпретировать и анализировать полученную информацию; -Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем в норме, при заболеваниях и (или) патологических состояниях -Определение стигм дисэмбриогенеза; -Оценивать основные клинико-лабораторные, инструментальные признаки, позволяющие предположить хромосомную природу заболевания в периоде новорожденности, раннем возрасте, в пубертатный период, во время беременности, у взрослого Синдром малых аномалий развития, врожденные пороки развития, отягощенный детородный анамнез – группа риска по реализации хромосомной патологии	Вопросы организации санитарно-противоэпидемических (профилактических) мероприятий Порядок оказания медицинской помощи по профилю "Генетика"; Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи; Закономерности функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья Современные методы диагностики заболеваний и (или) состояний патологии хромосомной системы; Заболевания и (или) состояния, требующие направления пациентов к врачам-специалистам; Заболевания и (или) состояния хромосомной системы, требующие оказания медицинской

				помощи в неотложной форме; Симптомы и синдромы осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе непредвиденных, возникших в результате лабораторных исследований;
Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации детей с заболеваниями и (или) состояниями хромосомных нарушений, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или реабилитации инвалидов	ПК-5, ПК-6, ПК-7	Составление плана мероприятий медицинской реабилитации детей с хромосомной патологией в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации Проведение мероприятий медицинской реабилитации при реализации индивидуальной программы реабилитации или реабилитации инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации Направление к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или реабилитации инвалидов, в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации Оценка эффективности и без-	Определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентам с заболеваниями и (или) состояниями хромосомных нарушений, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или реабилитации инвалидов, Определять медицинские показания для направления детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или реабилитации инвалидов, в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации Оценивать эффективность и безопасность мероприятий медицинской реабилитации паци-	

		опасности мероприятий медицинской реабилитации в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации Определять медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функций организма, обусловленное заболеваниями и (или) состояниями патологии хромосомного аппарата для прохождения медико-социальной экспертизы	ентов с заболеваниями хромосом, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или реабилитации инвалидов Определять медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функций организма, обусловленное заболеваниями патологии хромосом для прохождения медико-социальной экспертизы	
Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с заболеваниями, связанными с патологией хромосом	ПК-2	Подготовка необходимой медицинской документации пациентам с заболеваниями и (или) состояниями патологии хромосом для осуществления медико-социальной экспертизы в федеральных государственных учреждениях медико-социальной экспертизы Направление пациентов на медико-социальную экспертизу	Формулировать медицинские заключения по результатам медицинских экспертиз Подготавливать необходимую медицинскую документацию пациентам с заболеваниями хромосомного аппарата для осуществления медико-социальной экспертизы в федеральных государственных учреждениях медико-социальной экспертизы Направлять пациентов на медико-социальную экспертизу	Нормативные правовые акты, регламентирующие порядки проведения медицинских экспертиз, правила признания лица инвалидом Медицинские показания для направления детей, имеющих стойкое нарушение функций организма, обусловленное заболеваниями и (или) на медико-социальную экспертизу, требования к оформлению медицинской документации
Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике и	ПК-6, ПК-7, ПК-8	Пропаганда здорового образа жизни, профилактика заболеваний и (или) состояний, сопро-	Проводить профилактический медицинский осмотр с учетом возраста, состояния здоровья в	Формы и методы санитарно-просветительной работы по формированию элементов здо-

формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения		вождающихся патологией хромосом Проведение диспансерного наблюдения за пациентами с выявленной хромосомной патологией Назначение профилактических мероприятий в семьях с патологией хромосомного аппарата в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартом медицинской помощи Контроль выполнения профилактических мероприятий Проведение санитарно-противоэпидемических мероприятий в случае возникновения очага инфекции, в том числе карантинных мероприятий при выявлении особо опасных (карантинных) инфекционных заболеваний Формирование программ здорового образа жизни, включая программы снижения потребления алкоголя и табака, пре-	соответствии с действующим порядком проведения профилактических осмотров несовершеннолетних Проводить санитарно-просветительную работу по формированию здорового образа жизни, профилактике заболеваний и (или) состояний эндокринной системы Проводить диспансерное наблюдение детей с выявленными хроническими заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы Проводить работу по диспансеризации детей-сирот и детей, оставшихся без попечения родителей, в том числе усыновленных (удочеренных), принятых под опеку (попечительство), в приемную или патронатную семью, и по диспансеризации пребывающих в стационарных учреждениях детей-сирот и детей, находящихся в трудной жизненной ситуации Определять медицинские показания к введению ограничительных мероприятий (карантина) и медицинские показания	рового образа жизни, в том числе программ снижения потребления алкоголя и табака, предупреждения и борьбы с немедицинским потреблением наркотических средств и психотропных веществ Основы здорового образа жизни, методы его формирования Нормативные правовые акты, регламентирующие порядки проведения профилактических медицинских осмотров и диспансерного наблюдения
---	--	--	---	---

		дупреждения и борьбы с немедицинским потреблением наркотических средств и психотропных веществ Оценка эффективности профилактической работы с пациентами (их законными представителями)	для направления к врачу-специалисту в случае инфекционного, паразитарного, профессионального и другого заболевания Разрабатывать и реализовывать программы формирования здорового образа жизни	
Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	ПК-4, ПК-5	Составление плана работы и отчета о своей работе Ведение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа Контроль выполнения должностных обязанностей находящимися в распоряжении медицинскими работниками Обеспечение внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности	Составлять план работы и отчет о своей работе Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, и контролировать качество ее ведения Проводить анализ медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности для оценки здоровья детского населения Осуществлять контроль выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом Использовать в своей работе информационно-аналитические системы и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"	Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь по профилю "детская эндокринология" Правила работы в информационно-аналитических системах и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет" Требования охраны труда, основы личной безопасности и конфликтологии

			Использовать в работе персональные данные и сведения, составляющие врачебную тайну	
Оказание медицинской помощи в экстренной форме	ПК-6	Оценка состояния, требующего оказания медицинской помощи в экстренной форме Распознавание состояний, представляющих угрозу жизни, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме Оказание медицинской помощи в экстренной форме при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания)	Распознавать состояния, представляющие угрозу жизни, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме Оказывать медицинскую помощь в экстренной форме при состояниях, представляющих угрозу жизни, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) Выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации	Клинические признаки состояний, представляющих угрозу жизни, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации

2. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

Диагностика хромосомной патологии

Цель: совершенствование компетенций, необходимых для проведения диагностики хромосомных расстройств в различные возрастные периоды: внутриутробно, в периоде новорожденности, в различные периоды детского возраста, у взрослых.

Категория обучающихся: врачи лабораторные генетики, генетики

Трудоемкость обучения: 36 в акад. час. (0,25 мес.)

Форма обучения: очная

№	Наименование разделов модулей	Общая трудоемкость, час.	Аудиторные занятия, час				СР, час	Форма контроля
			Всего	Лекции	ОСК	ПЗ,СЗ, ЛЗ		
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1	Современные представления о нормальном кариотипе	2	2	2				Текущий контроль
2	Морфологические особенности метафазных хромосом	14	14	4		10		Текущий контроль
2.1	Хромосомные болезни, распространенность в популяции.	1	1	1				Текущий контроль
2.2	Механизмы возникновения нарушений кариотипа. Понятие об анеуплоидии и полиплоидии.	3	3	1		2		Текущий контроль
2.3	Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт	2	2	2				Текущий контроль
2.4	Хромосомная патология. Принципы отбора пациентов	2	2			2		Текущий контроль
2.5	Основные критерии для направления на проведение хромосомного анализа	2	2			2		Текущий контроль
2.6	Мозаичные и полные формы хромосомной патологии	2	2			2		Текущий контроль
2.7	Изохромосомы, их биологический смысл	2	2			2		Текущий контроль
3	Клинико-цитогенетическая характеристика хромосомных синдромов	18	18	6		2	10	Практические навыки
3.1	Цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями патологии аутосом	3	3	1			2	Текущий контроль
3.2	Цитогенетика патологии половых хромосом	3	3	1			2	Текущий контроль
3.3	Синдромы, связанные со структурными перестройками кариотипа человека	3	3	1			2	Текущий контроль
3.4	Синдромы, связанные с микроструктурными перестрой-	2	2				2	Текущий контроль

	ками кариотипа.							
3.5	Синдром умственной отсталости с проявлениями специфической ломкости X-хромосомы	2	2				2	Текущий контроль
3.6	Синдромы, связанные с повышенной нестабильностью кариотипа	1	1	1				Текущий контроль
3.7	Классификация окрашенных хромосом согласно Денверской номенклатуре хромосом человека	2	2	1		1		Текущий контроль
3.8	Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным	2	2	1		1		Текущий контроль
4	Итоговая аттестация - зачет	2	2			2		Собеседование
	Итого	36	36	12		14	10	

3. КАЛЕНДАРНЫЙ УЧЕБНЫЙ ГРАФИК

Учебные занятия проводятся в течение недели шесть дней по 6 академических часов.

4. КОНТАКТНАЯ РАБОТА

Код	Наименование разделов, тем	Содержание темы	А ¹ и И ² методы обучения
1	2	3	4
Лекции			
1.	Современные представления о нормальном кариотипе	Методы генетического картирования. Анализ сцепления Гибридизация соматических клеток. Гибридизация in situ. Использование хромосомных aberrаций. Методы физического картирования. Библиотеки ДНК, К-ДНК. Карты хромосом человека.	А
2.1	Хромосомные болезни, распространенность в популяции.	Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Клиническая картина патологии, дифференциальный диагноз. Особенности медико-генетического консультирования в семьях с синдромами аутосомных трисомий.	А
2.2	Механизмы возникновения нарушений кариотипа. Понятие об анеуплоидии и полиплоидии.	Анеуплоидии: моносомии, трисомии, полные и частичные. Полиплоидии. Полисомии X и Y хромосом. Анеуплоидии и полиплоидии аутосом. Группа риска по реализации данной патологии. Мутагенез. Хромосомные мутации – причина данной патологии хромосомного аппарата. Критические периоды. Гаметогенез: оогенез, сперматогенез. Естественный радиационный фон. Группы мутагенов. Постзиготические мутации.	А
2.3	Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт	Генотип. Возраст. Пол. Элиминация аномальных гамет, эмбрионов и зигот. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных абортов. Структурные aberrации: делеция, дупликация, инверсия, транслокация.	А
2.4	Хромосомная патология. Принципы отбора пациентов	Показания к проведению хромосомного анализа в семейных случаях заболевания. Клиническая картина патологии, дифференциальный диагноз. Группа риска по реализации данной патологии.	А
2.5	Основные критерии для направления на проведение хромосомного анализа	Основные показания для проведения хромосомного анализа. Метод дифференциального окрашивания препаратов прометафазных (ранне метафазных) хромосом, область его применения. Методы исследования хромосомного набора. Метод равномерного окрашивания хромосом.	А
2.6	Мозаичные и полные формы хромосомной патологии	Мозаичные и полные формы хромосомных болезней. Методы дифференциального окрашивания хромосом (G-, Q-, R-, C-, Ag-методы). Методы дифференциального окрашивания прометафазных хромосом.	А

¹ активные

² интерактивные

2.7	Изохромосомы, их биологический смысл	Окрашивание препаратов в зависимости от предполагаемого диагноза: рутинное, дифференцированное. Значение дифференциального типа окрашивания хромосом при постановке диагноза.	А
3.1	Цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями патологии аутосом	Синдром трисомии хромосомы 21 (синдром Дауна), его цитогенетические варианты. Синдром трисомии хромосомы 13 (синдром Патау), его цитогенетические варианты. Синдром трисомии 18 (синдром Эдвардса), его цитогенетические варианты. Синдром трисомии 8, 9, 11, 22, их цитогенетические варианты. Клиническая картина патологии, дифференциальный диагноз. Группа риска по реализации данной патологии. Варианты записи выявленных патологических изменений кариотипа.	А
3.2	Цитогенетика патологии половых хромосом	Синдром Шерешевского-Тернера, трипло Икс, Клайнфельтера, полисомии У, Показания к проведению исследования Х - и Y-теллец полового хроматина. Ограничение метода. Клиническая картина патологии, дифференциальный диагноз. Группа риска по реализации данной патологии. Варианты записи выявленных патологических изменений кариотипа.	А
3.3	Синдромы, связанные со структурными перестройками кариотипа человека	Структурные aberrации: делеция, дупликация, инверсия, транслокация. Синдром del (5p) - частичной моносомии короткого плеча хромосомы 4 (синдром Вольфа - Хиршхорна), его цитогенетические варианты. Синдром del (5p) - частичной моносомии короткого плеча хромосомы 5 (синдром «кошачьего крика»), его цитогенетические варианты. Синдром del (13q) - частичной моносомии короткого плеча хромосомы 13 (синдром Орбели), его цитогенетические варианты. Синдром del (18p и 18q) - частичной моносомии короткого и длинного плеча хромосомы 18, их цитогенетические варианты. Синдром del (9p) - частичной моносомии короткого плеча хромосомы 9 (синдром Альфи), его цитогенетические варианты. Синдром del (21q) - частичной моносомии длинного плеча хромосомы 21, его цитогенетические варианты. Синдром del (22q) - частичной моносомии длинного плеча хромосомы 22, его цитогенетические варианты. Основные характеристики синдромов частичных аутосомных трисомий. Синдром dup (9q) - частичной трисомии длинного плеча хромосомы 9 (синдром Реторе).	А
3.6	Синдромы, связанные с повышенной нестабильностью кариотипа	Представление о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Синдром Прадера – Вилли. Синдром Энгельманна.	А

		Клиническая картина патологии, дифференциальный диагноз. Группа риска по реализации данной патологии. Гибридизация клонированных последовательностей ДНК на метафазных хромосомах. Гибридизация <i>in situ</i> на интерфазных ядрах. Метод флюоресцентной гибридизации <i>in situ</i> .	
3.7	Классификация окрашенных хромосом согласно Денверской номенклатуре хромосом человека	Классификация равномерно окрашенных хромосом согласно Денверской номенклатуре. Терминология и символы в обозначении числовых аномалий кариотипа человека. Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным.	А
3.8	Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным	Терминология и символы в обозначении аномалий кариотипа человека. Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным. Символика записи, выявленных структурных нарушений. Использование единой терминологии при выдаче результата полученного в ходе проведенного исследования, рекомендации для врача клинициста.	А
Практические занятия			
2.2	Механизмы возникновения нарушений кариотипа. Понятие об анеуплоидии и полиплоидии.	Рутинное окрашивание. Выполнение манипуляции, значение данного вида окрашивания при диагностике числовых хромосомных заболеваний. Ограничение данного способа окрашивания в диагностике хромосомной патологии.	ИА семинар
2.4	Хромосомная патология. Принципы отбора пациентов	Основные клинко-лабораторные признаки, позволяющие предположить хромосомную природу заболевания в периоде новорожденности, раннем возрасте, в пубертатный период, во время беременности. Синдром малых аномалий развития, врожденные пороки развития, отягощенный детородный анамнез – группа риска по реализации хромосомной патологии.	ИА семинар
2.5	Основные критерии для направления на проведение хромосомного анализа	Особенности асептики и антисептики при заборе материала для проведения кариотипирования. Сроки транспортировки, особенности консервации крови. Методы культивирования хромосом, фиксации, окрашивания препаратов.	ИА семинар
2.6	Мозаичные и полные формы хромосомной патологии	Принципы идентификации метафазных хромосом человека. Цитогенетический анализ полных (регулярных) и мозаичных форм аномалий кариотипа. Необходимое достоверное количество метафаз при проведении анализа кариотипа полных числовых и мозаичных вариантов заболеваний. Запись полученных данных с использованием Парижской номенклатуры.	ИА семинар

2.7	Изохромосомы, их биологический смысл	Окрашивание препаратов в зависимости от предполагаемого диагноза: рутинное, дифференцированное. Значение дифференциального типа окрашивания хромосом при постановке диагноза.	ИА семинар
3.1	Цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями патологии аутосом	Методы окрашивания хромосомных препаратов. Метод, выявляющий локализацию конститутивного гетерохроматина в метафазных хромосомах человека (С-метод). Метод, выявляющий локализацию ядрышко образующих районов в метафазных хромосомах человека (Ag-метод). Терминология и символы в обозначении числовых аномалий кариотипа человека	ИА стажировка
3.2	Цитогенетика патологии половых хромосом	Исследование полового хроматина. Исследование интерфазного X-хроматина. Исследование интерфазного Y-хроматина. Методы исследования хромосомного набора. Метод равномерного окрашивания хромосом. Методы дифференциального окрашивания хромосом (G-, Q-, R-, C-, Ag-методы). Методы дифференциального окрашивания прометафазных хромосом.	ИА стажировка
3.3	Синдромы, связанные со структурными перестройками кариотипа человека	Терминология и символы в обозначении структурных аномалий кариотипа человека. Методы дифференциального окрашивания хромосом. ДНК-диагностика и диагностика носительства наследственных заболеваний	ИА стажировка
3.4	Синдромы, связанные с микроструктурными перестройками кариотипа.	Молекулярно-цитогенетические методы в диагностике хромосомной патологии с применением хромосом-специфических ДНК-зондов.. Полиморфные ДНК-маркеры. Выбор полиморфных ДНК-маркеров для ДНК-диагностики. Понятие информативности метода. Оценка генетического риска.	ИА стажировка
3.5	Синдром умственной отсталости с проявлениями специфической ломкости X-хромосомы	Значение выявления данной цитогенетической поломки при диагностике наследственных форм умственной отсталости. Фолат-зависимые районы, методика проведения исследования. Синдром ломкой X-хромосомы (Мартина-Белл). Клинико-молекулярно-генетические и цитогенетические особенности синдрома fra-X. Метод выявления ломкой (фрагильной) X-хромосомы.	ИА стажировка
3.7	Классификация окрашенных хромосом согласно Денверской номенклатуре хромосом человека	Классификация равномерно окрашенных хромосом согласно Денверской номенклатуре. Принципы идентификации индивидуальных хромосом человека согласно Международной системе обозначения плеч, районов, сегментов и субсегментов в пределах каждой хромосомы. Группы хромосом, согласно Денверской номенклатуре: метацентрические, субметацентрические, акроцентрические хромосомы. Группы хромосом: A, B, C, D, E, F, G. Особенности интерпретации при анализе кариотипа.	ИА семинар

3.8	Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным	Принципы идентификации индивидуальных хромосом человека согласно международной системе обозначения плеч, районов, сегментов в пределах каждой хромосомы Терминология и символы в обозначении числовых аномалий кариотипа человека. Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным. Группы хромосом, согласно Денверской номенклатуре: метацентрические, субметацентрические, акроцентрические хромосомы. Группы хромосом: A, B, C, D, E, F, G.	ИА семинар
4	Итоговая аттестация – зачет.	Собеседование	
Стажировка			
	Задачи. Описание	Изучение передового опыта, в том числе зарубежного. Закрепление практических знаний и навыков по диагностике нарушений хромосомного аппарата: - определение показаний для цитогенетической диагностики; - проведение дифференциальной диагностики синдромов патологии аутосом, половых хромосом; - уметь интерпретировать результаты инструментальных и лабораторных тестов пациентов с подозрением на поломки хромосомного аппарата; - уметь определять необходимость молекулярного цитогенетического исследования; - проводить подготовку препаратов для цитогенетического исследования; -знать и владеть способами окраски хромосом; -использовать компьютерную программу идентификации хромосом; - использовать международную классификацию групп хромосом	
	Место проведения,	КГБУЗ «Перинатальный центр» министерства здравоохранения Хабаровского края.	
	Куратор	В.В. Филиппова, доцент, к.м.н. Н.В. Сикора, ассистент	

5. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА КАЧЕСТВА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ

Оценка качества освоения программы осуществляется на основе сравнительного анализа исходного уровня знаний обучающихся, поступающих на обучение, и после его окончания. Вступительное испытание с оценкой базисных знаний в начале обучения проводится в форме тестирования по тестам, разработанным преподавательским составом кафедры, и/или анкетирования. По окончании изучения каждого модуля проводится промежуточная аттестация, определенная учебным планом. При этом используются различные методы контроля: решение ситуационных задач, оценка практических навыков.

5.1. Виды контроля и формы оценочных средств

Создан фонд оценочных средств, позволяющий оценить умения, знания, практический опыт и освоенные компетенции:

- оценочные средства для текущего контроля (контроль выполнения практических навыков);
- оценочные средства для итоговой аттестации (тестирование).

Критерии и шкалы оценивания

Оценка качества освоения программы проводится в отношении соответствия результатов освоения заявленным целям и планируемым результатам обучения.

Текущий контроль знаний предусматривает контрольные вопросы, оценивающие теоретическую подготовку, выполнение заданий, выявляющих практическую подготовку.

Текущий контроль проводится по итогам освоения каждой темы учебного плана и осуществляется на практических занятиях по активности в обсуждениях и выполнению практических работ.

5.2. Регламент проведения промежуточной аттестации

Оценка практических навыков проводится на клинической базе кафедры педиатрии и неонатологии КГБОУ ДПО «Институт повышения квалификации специалистов здравоохранения» в соответствии с квалификационной характеристикой специалиста. Оценка результатов практических навыков проводится по шкале: зачтено /не зачтено.

Критерии оценивания:

- «не зачтено» - обучающийся не демонстрирует умения необходимые для диагностики и не сопровождает данное умение объяснением необходимости его проведения;

«зачтено» - обучающийся демонстрирует умения, необходимые для проведения серологических исследований и сопровождает данное умение объяснением необходимости его проведения.

5.3. Требования к итоговой аттестации

1. Итоговая аттестация по дополнительной профессиональной программе повышения квалификации в рамках непрерывного медицинского образования врачей со сроком освоения 36 акад. часов проводится в форме зачета для определения соответствия полученных знаний, умений и навыков по итогам собеседования.
2. К итоговой аттестации допускается обучающийся, в полном объеме выполнивший учебный план или индивидуальный учебный план, предусмотренный дополнительной профессиональной программой.
3. Лица, освоившие дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о подтверждении квалификации установленного образца – удостоверение о повышении квалификации.

4. Объективность оценки квалификации достигается за счет привлечения независимых экспертов.

Итоговая аттестация проводится в форме заключительного собеседования, позволяющего оценить знания, умения, практический опыт и освоенные компетенции.

6. Практические навыки и умения

№	Практические навыки	Уровень освоения		
		1	2	3
1	Обследование пациента на выявление наследственной патологии			+
2	Диагностика общих и частных проявлений наследственных болезней, распознавание информативных врожденных морфогенетических вариантов и больших аномалий развития.			+
3	Использование специальной диморфологической терминологии в описании фенотипа.			+
4	Уточнение анамнеза заболевания и сбор специальных данных - акушерского, тератологического и генеалогического анамнеза.			+
5	Синдромологический анализ (в т.ч. автоматизированный) фенотипа пациента, формулировка диагноза наследственного или врожденного			+
6	Составление плана обследования пациента, знание показаний для проведения цитогенетической, молекулярно-генетической диагно-			+
7	Оформление медико-генетической документации (заключения, выписки, направления на исследования, учетно-отчетные документы).			+
8	Цитогенетическая диагностика хромосомной патологии, методы			+

7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

7.1. Основная литература

1. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: в 3-х т. Пер. с англ. – М.: Мир, 1990
2. Дженкинс М. 101 ключевая идея: Генетика. – пер. с англ. – М., 2002. – 240 с.
3. Назаренко, С.А. Цитогенетика человека и хромосомные болезни / С.А. Назаренко, Ю.С. Яковлева. – Томск, 2001. – 84 с.
4. Наследственные болезни : нац. рук. / Рос. о-во мед. генетиков, Ассоц. мед. о-в по качеству. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с. – (Национальные руководства). – Библиогр.: с. 927. – Текст : непосредственный.
5. Рубцов, Н. Б. Хромосомы человека: описание хромосомных патологий: учебное пособие / Н. Б. Рубцов. – Новосибирск, 2006. – 20 с.
6. Клиническая генетика : учебник в образовательных учреждениях, реализующих образовательные программы ВПО по дисциплине «Медицинская генетика» / В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов – Санкт-Петербург, 2015. – 408 с.

7.2. Дополнительная литература

1. Дерюгина, Л.А. Тактика детского уролога-андролога при осмотре новорожденного с нарушением формирования пола / Л.А. Дерюгина, Н.В. Болотова, Н.Ю. Райгородская. – Текст: непосредственный // Урология. – 2019. – № 6. – С.170–173.
2. Значимость биохимических маркеров в диагностике врожденных пороков плода / З.Ю. Амаева, Н.С.-М. Омаров, Д.К. Кантаева. – Текст: непосредственный // Урал. мед. журн. – 2018. – № 3. – С.72–75.
3. Использование хромосомного микроматричного анализа в пренатальной диагностике в России / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.В. Канивец [и др.]. – Текст: непосредственный // Урал. мед. журн. – 2017. – № 11. – С.10–13.
4. Коган, И.Ю. Преимплантационное генетическое тестирование моногенных заболеваний. Описание клинического случая / И.Ю. Коган, П.П. Яковлев, А.М. Гзгзян. – Текст: непосредственный // Журн. акушерства и женских болезней. – 2018. – № 1. – С.92–95.
5. Краснопольская, К.В. Использование различных методов биопсии эмбриона для преимплантационного генетического тестирования / К.В. Краснопольская, Н.И. Сесина, Е.Ю. Воскобоева. – Текст: непосредственный // Проблемы репродукции. – 2019. – № 6. – С.44–50.
6. Лина Базель-Ванагейт Пренатальная генетическая диагностика. – Текст: непосредственный // Проблемы репродукции. – 2012. – № 5. – С.89–92.
7. Маркерная хромосома, несущая гены рРНК, сопряженная с интеллектуальной недостаточностью: клинический случай / Телепова А.С., Романенко С.А., Лемская Н.А. [и др.]. – Текст: непосредственный // Молекуляр. генетика, микробиология и вирусология. – 2018. – № 4. – С.199–202.
8. Подходы к лечению аутосомно-доминантного гипер-IgE-синдрома: клинический случай / А.К. Кантулаева, Н.Б. Кузьменко, Е.В. Дерипапа [и др.]. – Текст: непосредственный // Вопросы гематологии/онкологии и иммунопатологии в педиатрии. – 2018. – № 4. – С.75–81.
9. Нарушение формирования пола 45,X/46,XY: клиничко-лабораторная характеристика пациентов / О.Ю. Латышев, Е.С. Санникова, Л.Н. Самсонова [и др.]. – Текст: непосредственный // Бюл. сибир. медицины. – 2017. – № 3. – С.87–96.

10. Нарушение формирования пола 46 хх и двусторонняя метакхронная опухоль вильмса у ребенка с мутацией в экзоне 7 гена *wti* / Н.Р. Акромов, И.В. Осипова, А.К. Закиров, Э.И. Хаертдинов. – Текст: непосредственный // Урология. – 2019. – № 6. – С.109–112.
11. Наследуемая хромосомная интеграция human beta-herpesvirus 6В у недоношенных новорожденных / Е. В. Мелехина, С.В. Черкасова, Э.А. Домонова [и др.]. – Текст: непосредственный // Педиатрия. – 2019. – № 2. – С.28–34.
12. Пошаговая диагностика синдрома Алажилля у детей / Г.В. Волынец, А.С. Потапов, А.К. Геворкян [и др.]. – Текст: непосредственный // Рос. педиатр. журн. – 2016. – № 5. – С.268–272.
13. Случай редкой генетической мутации при синдроме Вольфа—Хиршхорна у ребенка из семьи облученных в результате аварии на Чернобыльской АЭС родителей / М.П. Сафонова, А.Е. Сипягина, Л.С. Балева, И.В. Каневец. – Текст: непосредственный // Рос. вестн. перинатологии и педиатрии. – 2019. – № 5. – С.104–108.
14. Смирнова, А.Д. Возрастные изменения и риск хромосомных аномалий в ооцитах человека (обзор литературы) / А.Д. Смирнова, Н.А. Зыряева, М.Б. Аншина. – Текст: непосредственный // Проблемы репродукции. – 2019. – № 2. – С.16–26.
15. Сравнительный обзор методов диагностики хромосомных аномалий у плодов с пороками развития и/или эхографическими маркерами хромосомной патологии / Ю.К. Киевская, И.В. Каневец, Н.В. Шилова [и др.]. – Текст: непосредственный // Урал. мед. журн. – 2018. – № 13. – С.48–53.
16. Структура наследственных заболеваний у детей, госпитализированных в специализированную клинику / Е.А. Николаева, С.В. Боченков, И.С. Данцев [и др.]. – Текст: непосредственный // Рос. вестн. перинатологии и педиатрии. – 2019. – № 5. – С.21–26.
17. Тетрасомия хромосомы 18 (18р): описание случая и обзор литературы / В.В. Симонова, О.Б. Кондакова, А.Н. Ларионова [и др.]. – Текст: непосредственный // Рос. педиатр. журн. – 2013. – № 5. – С.25–31.
18. Хромосомные аномалии. Роль цитогенетического исследования на этапе пренатальной диагностики / В. Морозова, А. Асеева, Е. Домрачева, О. Гизингер, Т. Силкина. – Текст: непосредственный // Врач. – 2019. – № 11. – С.9–15.
19. Шилина, М.А. Оценка генетической стабильности эндометриальных мезенхимных стволовых клеток человека методами морфологического и молекулярного кариотипирования / М.А. Шилина, Т.М. Гринчук, Н.Н. Никольский. – Текст: непосредственный // Цитология. – 2016. – № 11. – С.825–831.
20. Free-DNA плода: опыт популяционного скрининга хромосомной патологии в России / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.В. Каневец [и др.]. – Текст: непосредственный // Вопр. гинекологии, акушерства и перинатологии. – 2019. – № 3. – С.46–51.

7.3. Законодательные и инструктивные методические документы

1. Статьи 13 и 71 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации" (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, N 48, ст.6724; 2013, N 27, ст.3477 N 30, ст.4038; N 48, ст.6165; 2014, N 23, ст.2930; 2015, N 14, ст.2018; N 29, ст.4356).
2. Конституция РФ. Ст. 54 принятых Основ Законодательства РФ об охране здоровья граждан.
3. Приказ МЗ Российской федерации от 30.12.93 г. № 316 «О дальнейшем совершенствовании медико-генетической службы Минздрава РФ».

7.4 Информационно-электронные ресурсы

1. Сайт КГБОУ ДПО ИПКЗ ХК <http://www.ipksz.khv.ru/>
2. AMA (Medical Science) Applied Genetics - <http://www.ama-assn.org/ama/pub/category/3671.html>

3. BCM - Breast Cancer Gene Database - <http://condor.bcm.tmc.edu/ermb/bcgdb/bcgdb.html>
4. British Association of Perinatal Medicine - <http://www.bapm-london.org/>
5. CancerNet - National Cancer Institute Genetics, Causes, Risk - http://cancernet.nci.nih.gov/genetics_prevention.html
6. Chromosomal Variation in Man Online Database - <http://jws-edck.wiley.com:8096/>
7. Clinical Genetics Site - <http://www.kumc.edu/gec/geneinfo.html>
8. Clinical Genetics by Debra Collins (Kanzas) - <http://www.kumc.edu/instruction/medicine/genetics/prof/geneprof.html>
9. Cystic Fibrosis Mutation Data Base - <http://www.genet.sickkids.on.ca/cftr/>
10. Dermatology Image Atlas - <http://162.129.72.40/derm/>
11. DermIS-Dermatology Internet Service - http://www.derma.med.uni-erlangen.de/index_e.htm
12. Diseases_and_Syndromes - Emory MedWeb - <http://www.medweb.emory.edu/MedWeb/>
13. Dysmorphic Syndromes - http://www.hgmp.mrc.ac.uk/DHMHD/view_human.html
14. eMedicine Pediatrics GENETICS AND METABOLIC DISEASE – Online - http://www.emedicine.com/ped/GENETICS_AND_METABOLIC_DISEASE.htm
15. Gene Links - The Gene Letter - <http://www.geneletter.org/Resources/genelinks.htm>
16. General Genetics Information - WWW links - <http://www.geneletter.org/Resources/generalinfo.htm>
17. Genetic Conditions - Rare Conditions Information Site - <http://www.kumc.edu/gec/support/index.html#d>
18. Genetic Disorders-The Search Engine for Health & Medicine - <http://www.healthatoz.com/categories/DCGM.htm>
19. Genetics - Computer Resources - <http://www.kumc.edu/gec/prof/reslist.html>
20. Genetics Education Center - <http://www.kumc.edu/gec/#resource>
21. Genetics Networks National & Regional List - The Gene Letter - <http://www.geneletter.org/Resources/networks.htm>
22. Journal of Genetic Counseling- <http://www.hum-molgen.de/journals/JGC/>
23. Journal of Medical Genetics - <http://jmg.bmjournals.com/>
24. List of Professional Organizations Related to Genetics - <http://www.geneletter.org/Resources/organizations.htm>
25. Medical Matrix – Genetics - http://www.medmatrix.org/_SPages/Genetics.asp
26. Mitelman Database of Chromosome Aberrations in Cancer - <http://cgap.nci.nih.gov/Chromosomes/Mitelman>
27. MoSt GeNe-Newborn Screening Practitioner's Manual - <http://www.mostgene.org/pract/praclist.htm>
28. National Guideline Clearinghouse - <http://www.guideline.gov/index.asp>
29. National Institute of Neurological Disorders - <http://www.ninds.nih.gov/healinfo/nindspub.htm>
30. National Organization for Rare Disorders, Inc. (NORD) - <http://www.rarediseases.org/>
31. Neonatal Diseases and Abnormalities-Karolinska Institute - <http://www.mic.ki.se/Diseases/c16.html>
32. OMIM Home Page -- Online Mendelian Inheritance in Man - <http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/>
33. Online Genetic Syndrome Support Groups - <http://members.aol.com/dnacutter/sgroup.htm>
34. ORPHANET - http://orphanet.infobiogen.fr/Site/anglais/maladies/Pat_form.stm
35. Pediatric Encyclopedia - Syndrome Database - <http://www.drkoop.com/adam/peds/index/diseidxa.htm>
36. PEDINFO-Congenital Syndromes and Malformations - <http://www.uab.edu/pedinfo/DiseasesCongenital.html>
37. PedLynx - Syndrome Database - <http://www.icndata.com/health/pedbase/pedlynx.htm>
38. Phenylalanine Hydroxylase Locus Database - <http://ww2.mcgill.ca/pahdb/>
39. Rare Genetic Diseases In Children Homepage - <http://mrcr2.med.nyu.edu/murphp01/homenew.htm>

40. Specific Diagnoses Card Catalog - <http://laran.waisman.wisc.edu/fv/www/specific.htm>
41. The American Journal of Human Genetics - <http://www.journals.uchicago.edu/AJHG/home.html>
42. The Human Gene Mutation Database (HGMD) - <http://archive.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/hgmd0.html>
43. UCSD Biochemical Genetics - <http://biochemgen.ucsd.edu/index.html>
44. Understanding Gene Testing - <http://www.accessexcellence.org/AE/AEPC/NIH/index.html>
45. Wheelless' Textbook of Orthopaedics - <http://www.medmedia.com/Welcome.html>
46. AMA (Medical Science) Applied Genetics - <http://www.ama-assn.org/ama/pub/category/3671.html>
47. BCM - Breast Cancer Gene Database - <http://condor.bcm.tmc.edu/ermb/bcgdb/bcgdb.html>
48. British Association of Perinatal Medicine - <http://www.bapm-london.org/>
49. CancerNet - National Cancer Institute Genetics, Causes, Risk - http://cancernet.nci.nih.gov/genetics_prevention.html
50. Chromosomal Variation in Man Online Database - <http://jws-edck.wiley.com:8096/>
51. Clinical Genetics Site - <http://www.kumc.edu/gec/geneinfo.html>
52. Clinical Genetics by Debra Collins (Kanzas) - <http://www.kumc.edu/instruction/medicine/genetics/prof/geneprof.html>
53. Cystic Fibrosis Mutation Data Base - <http://www.genet.sickkids.on.ca/cftr/>
54. Dermatology Image Atlas - <http://162.129.72.40/derm/>
55. DermIS-Dermatology Internet Service - http://www.derma.med.uni-erlangen.de/index_e.htm
56. Diseases_and_Syndromes - Emory MedWeb - <http://www.medweb.emory.edu/MedWeb/>
57. Dysmorphic Syndromes - http://www.hgmp.mrc.ac.uk/DHMHD/view_human.html
58. Medicine Pediatrics GENETICS AND METABOLIC DISEASE – Online - http://www.emedicine.com/ped/GENETICS_AND_METABOLIC_DISEASE.htm
59. Gene Links - The Gene Letter - <http://www.geneletter.org/Resources/genelinks.htm>
60. General Genetics Information - WWW links - <http://www.geneletter.org/Resources/generalinfo.htm>
61. Genetic Conditions - Rare Conditions Information Site - <http://www.kumc.edu/gec/support/index.html#d>
62. Genetic Disorders-The Search Engine for Health & Medicine - <http://www.healthatoz.com/categories/DCGM.htm>
63. Genetics - Computer Resources - <http://www.kumc.edu/gec/prof/reslist.html>
64. Genetics Education Center - <http://www.kumc.edu/gec/#resource>
65. Genetics Networks National & Regional List - The Gene Letter - <http://www.geneletter.org/Resources/networks.htm>
66. Journal of Genetic Counseling- <http://www.hum-molgen.de/journals/JGC/>
67. Journal of Medical Genetics - <http://jmg.bmjournals.com/>
68. List of Professional Organizations Related to Genetics - <http://www.geneletter.org/Resources/organizations.htm>
69. Medical Matrix – Genetics - http://www.medmatrix.org/_SPages/Genetics.asp

8. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРО ГРАММЫ

Для организации практических занятий и самостоятельной работы обучающихся в Институте имеются учебные аудитории, оснащенные компьютерной техникой с подключением в сети Internet и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду.

Обучающиеся из числа с ограниченными возможностями здоровья обеспечены печатными и электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

Научная библиотека Института работает в автоматизированной библиотечно-информационной системе ИРБИС 64, на базе которой сформирован электронный каталог на весь фонд документов библиотеки, что позволяет работать с информацией как в библиотеке, так и в режиме удаленного доступа. Читальные залы библиотеки обеспечены доступами к online-ресурсам, предлагаются электронные базы данных из Интернет-ресурсов. Обеспечен доступ к центральной библиотеке образовательных ресурсов Минобрнауки РФ, к информационным ресурсами и услугам научной электронной библиотеки eLIBRARY.RU. Предоставление доступа к образовательному portalу «Консультант врача», ЭБС «IPRbooks», правовой системе «Гарант», база данных «В медицине РФ».

8.1. Материально-технические условия для реализации программы (модуля)

Учебная аудитория № 124 (общая площадь 16 м2) теоретических занятий

- мебель для обучающихся и преподавателя.

Оборудование учебного кабинета для теоретических занятий

- мебель для обучающихся и преподавателя:

Стол письменный -6 шт.

Стул полумягкий -16 шт.

Шкаф книжный

Комплекты справочных материалов по педиатрии 25 шт;

Комплекты учебно-методических материалов по педиатрии 25 шт.

Шкаф платяной

Оборудование учебного кабинета для практических занятий

- одноразовые изделия медицинского назначения:

-шпатели для осмотра зева

-простыни

- медицинские инструменты:

-фонендоскоп

-весы напольные

-весы настольные

-лента сантиметровая

-ростомеры

- документация:

-антропометрические таблицы

-регистрационные журналы

- инструкции патронажа новорожденных,

- наборы ЭКГ,

- Rn-пленки

- бланки с результатами лабораторных анализов: крови, мочи, кала, мокроты.

- муляж новорожденного

Оборудование учебного кабинета для практических занятий

Учебно-наглядные пособия

1. Комплекты справочных материалов по нарушениям половой дифференцировки .
2. Комплекты учебно-методических материалов.
3. Электронные диски-справочники по эндокринологии
4. Таблицы и схемы по методам эндокринологической диагностики.

5. Ситуационные задачи (презентации и наборы в виде билетов) по эндокринологии

Технические средства обучения.

Доска аудиторная для письма маркером

Экран на треноге Da-lite Versatol 178*178 белый – 1

Нетбук IRU info 104 Atom N570/1G320Gb/GMA3150/10.1 WIF/BT/MeeGo/Gam/6c/hohlom

Ноутбук Samsung R60+ (XY03) 15,4WXGA

Монитор (2 шт.) . 17 795 FT Plus, 17 Asus.

Системный блок (2 шт.) . GT 1815 PIV1,8-512, iDEPO Neos 42OMD.

Модем USB Huawei K3806 белый 1

Сетевой фильтр Vektor Z (3м) – 1

Принтер HP Laser Jet C 1200, Копир/Сканер Epson Stylus TX 209.

Колонки J905 (PMPO 160W)

Флэш – накопитель 2Gb – 1

9. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА

№ п/п	ФИО, должность по штатному расписанию	Основное место работы, должность	Условия привлече- ния к педагогиче- ской деятельности
1	В.В. Филиппова	КГБОУ ДПО ИПКСЗ, доцент кафедры «Педиатрия и неонатология», к.м.н.	Штатный сотрудник

