

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



Н.В. Кирпичникова

"25" ноября 2020 г.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ

ГЕНЕТИКА УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

Специальность – «Генетика»

Специальность дополнительная – «Лабораторная генетика»

Трудоемкость – 36 акад. час. (36,0 ЗЕТ)

Форма обучения – заочная с применением электронного обучения

Факультет повышения квалификации и профессиональной переподготовки врачей и провизоров

Кафедра «Педиатрия и неонатология»

г. Хабаровск

2020

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

ОБСУЖДЕНО
на заседании кафедры «Педиатрия и неонатология»

«10» ноября 2020 г., протокол № 8

/ Зав. кафедрой _____ С.М. Колесникова
(подпись)

Рекомендовано к утверждению рецензентами:

1. Супрун Стефания Викторовна -

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 _____ С.М. Колесникова
(подпись)

«10» ноября 2020 г.

ОДОБРЕНО

Педагогическим советом Института повышения квалификации специалистов здраво-
охранения «25» ноября 2020 г., протокол № 7

Председатель ПС

Проректор управления по учебной работе _____

(подпись) Н.В. Кирпичникова

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ

Дополнительная профессиональная программа разработана на основании квалификационных требований профессионального стандарта врач-генетик № 142 н от 11.03.2019, 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 «врач-генетик», 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.

Содержание программы: программа включает современные сведения о клинических проявлениях, причинах патологии нервной системы, сопровождающейся развитием умственной отсталости в человеческой популяции, возможностях современной диагностики патологии. После освоения программы проводится итоговая аттестация в виде собеседования. Каждый слушатель обеспечен доступом к информационным ресурсам научной библиотеки института и кафедры.

Существуют основные клиничко-инструментальные признаки, позволяющие выявить заболевания, сопровождающиеся вовлечением ментальной функции. Причины формирования патологии данной патологии могут иметь место быть в различные периоды жизни: внутриутробно, в периоде новорожденности, раннем возрасте, в пубертатный период, во время беременности. Синдром малых аномалий развития, врожденные пороки развития нервной и других систем организма, отягощенный детородный анамнез, патологическое течение беременности, выявление патологических инструментальных данных, патологических неврологических симптомов – группа риска по реализации патологии с возможным развитием нарушений умственных способностей. Наследственная патология является одной из основных причин формирования умственной отсталости. Умственная отсталость, в свою очередь является одним из основных клинических маркеров, подавляющего большинства наследственных заболеваний. Пациентами, имеющими клинические проявления нарушенной функции нервной системы, занимаются врачи разных специальностей: генетики, неврологи, психиатры, психологи, кардиологи, хирурги, эндокринологи, гинекологи, андрологии и др. Это связано с тем, что клинический спектр заболеваний, связанных с нарушениями нервной системы и сопровождающей данную патологию умственной отсталости разнообразен и вариателен.

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.

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

1.1. Цель реализации программы - совершенствование компетенций по диагностике причин умственной отсталости, необходимых для профессиональной деятельности в рамках имеющейся квалификации.

Категория обучающихся: врачи-генетики, врачи-лабораторные генетики.

Квалификационный уровень в соответствии с профессиональным стандартом: 8

Трудоемкость обучения: 36 акад. час. (0,25 мес) / 36 ЗЕТ (1 акад. час=1 ЗЕТ). Срок освоения программы обеспечивает возможность достижения цели и задач программы, а также выбранным компетенциям, заявленным в программе.

Форма обучения: заочная с применением электронного обучения.

Итоговая аттестация – зачет в форме тестирования.

1.2. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

Перечень профессиональных компетенций в рамках имеющейся квалификации, качественное изменение которых осуществляется в результате обучения

Профессиональные компетенции, включающие в себя способность/ готовность *диагностическая деятельность.*

- ПК-1 к диагностике в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания;
- ПК-2 к назначению патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
- ПК-3 к проведению медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
- ПК-5- к формулированию заключения по результатам клинических лабораторных исследований, 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;

реабилитационная деятельность:

- ПК-7-готовность к анализу и оценке полученных данных, возможность применения немедикаментозной терапии и других методов терапии пациентам при наличии умственной отсталости, нуждающимся в медицинской реабилитации;

психолого-педагогическая деятельность:

- ПК-8-готовность 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 патологии нервной системы;
- стандарты медицинской помощи при различных нозологических формах заболеваний с УО;
- клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи при нарушении нервной системы;
- стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

- общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
- принципы лабораторных методов, применяемых для диагностики: гематологических, цитологических, биохимических, инструментальных, молекулярно-биологических, генетических исследований;
- структура и функции клеток, органов и систем организма человека (основы клеточной и молекулярной биологии, анатомии, гистологии, нормальной и патологической физиологии);
- правила и способы получения биологического материала для исследований;
- основы эмбриологии и тератологии; генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация;
- терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека;
- принципы оценки диагностической эффективности тестов (аналитической и диагностической чувствительности, аналитической и диагностической специфичности);
- правила оформления медицинской документации, в том числе в электронном виде;
- готовить отчеты по установленным формам;
- правила оказания первой помощи; -основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы;
- этиологические факторы, приводящие к развитию УО;
- биологические аспекты гаметогенеза;
- принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания;
- медицинские показания к использованию современных методов лабораторной и инструментальной диагностики при УО;
- лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению;
- принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
- разделы реабилитации и их реализацию при УО у детей-инвалидов;
- основные характеристики здорового образа жизни, методы его формирования;
- правила организации медицинской помощи при УО в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям взрослым;
- принципы врачебной этики и деонтологии в работе с пациентами с УО, их родителями (законными представителями), коллегами;
- требования по обеспечению безопасности персональных данных работников организации, пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну;

должен уметь:

- провести диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания;
- назначить патогенетическое лечение и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
- провести медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге;
- провести медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
- провести контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов;

- провести контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- провести сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
- провести физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
- провести анализ информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра;
- провести генеалогический анализ на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
- составить план лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
- направить пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;
- направить пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;
- направить пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;
- оказать консультативную помощь врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний;
- установить диагноз с учетом действующей международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ);
- обучать находящийся в распоряжении медицинский персонал лаборатории;
- консультировать врача-клинициста по подготовке пациента к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований;
- выявлять возможные противоречия между полученными результатами исследований;
- оценивать достаточность и информативность полученного комплекса результатов анализов для постановки диагноза;
- определять необходимость повторных и дополнительных исследований биологических проб пациента;
- дать рекомендации лечащему врачу по тактике ведения пациента и оценивать эффективность проводимого лечения на основании результатов исследований;
- осуществлять дифференциальную диагностику 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:

- составление плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения;

- медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов;
- медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу;
- требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
- проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; \
- определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания;
- планированием непрерывного совершенствования профессиональных знаний и навыков, а также постоянное повышение профессионального уровня и расширение квалификаций;
- формированием отчетов, 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 умственной отсталостью	А/01.8 Проведение обследования в целях выявления заболеваний при наличии маркеров	ПК-1 ПК-2, ПК-3, ПК-4,
	А/02.8 Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с заболеваниями нервной системы, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов	ПК-5, ПК-7
	А/03.8 Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с умственной отсталостью	ПК-2
	А/04.8 Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	ПК-7, ПК-8
	А/05. Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	ПК-3, ПК-5

1.5. Профессиональные компетенции, совершенствующиеся в результате освоения ДПП.

Виды трудовой функции	Компетенции в результате освоения ДПП	Трудовые действия (практический опыт)	Необходимые умения	Необходимые знания
Анализ проведенного обследования пациентов в целях установления диагноза	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК - 5,	-Интерпретация информации из медицинской карты; -Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных исследований; -Направление пациентов с заболеваниями и (или) состояниями патологии нервной системы и иных систем 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 малых аномалий развития; -Оценивать основные клинко-лабораторные, инструментальные признаки, позволяющие предположить генетическую 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 патологии нервной системы, в том числе генетической природы.	Закономерности функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья Современные методы диагностики заболеваний и (или) состояний патологии нервной системы с УО; Заболевания и (или) состояния, требующие направления пациентов к врачам-специалистам; 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 нервной системы с УО, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилита-	ПК-5, ПК-7	Составление плана мероприятий медицинской реабилитации детей с УС 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	Определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентам с заболеваниями и (или) состояниями нервной системы нарушений с УО, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или реабилитации инвалидов, Определять медицинские показания для направления детей с заболеваниями и (или) состояниями нервной системы с УО к вра-	

ции или реабилитации инвалидов		или абилитации инвалидов, в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации Оценка эффективности и безопасности 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 нервной системы с УО для прохождения медико-социальной экспертизы	чам-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 пациентов с генетической причиной формирования УО, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или реабилитации инвалидов Определять медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функций организма, обусловленное заболеваниями нервной системы с УО для прохождения медико-социальной экспертизы	
Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с заболеваниями, связанными с УО, вызванной различными генетическими причинами	ПК-2	Подготовка необходимой медицинской документации пациентам с заболеваниями и (или) состояниями 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 УО 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 формированию здорового образа жизни и сани-	ПК-5, ПК-7, ПК-8	Пропаганда здорового образа жизни, профилактика заболеваний и (или) состояний, сопровождающихся патологией нервной системы Проведение диспансерного наблюдения за пациентами с уточненной	Проводить профилактический медицинский осмотр с учетом возраста, состояния здоровья в соответствии с действующим порядком проведения профилактических осмотров несовершеннолетних взрослых пациентов	Формы и методы санитарно-просветительной работы по формированию элементов здорового образа жизни, в том числе программ снижения потребления алкоголя и табака, предупреждения и борьбы с

тарно-гигиеническому просвещению населения		УО Назначение профилактических мероприятий в семьях с генетической патологией нервной системы 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 Оценка эффективности профилактической работы с пациентами (их законными представителями)	Проводить санитарно-просветительную работу по формированию здорового образа жизни, профилактике заболеваний и (или) состояний нервной или иных систем Проводить диспансерное наблюдение детей с выявленными хроническими заболеваниями и (или) состояниями нервной системы, УО Определять медицинские показания к введению ограничительных мероприятий (карантина) и медицинские показания для направления к врачу-специалисту в случае инфекционного, паразитарного, профессионального и другого заболевания Разрабатывать и реализовывать программы формирования здорового образа жизни, в том числе программы снижения потребления алкоголя и табака, предупреждения и борьбы с немедицинским потреблением наркотических средств, и психотропных веществ	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
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 Осуществлять контроль выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом Использовать в своей работе информационно-аналитические системы и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет" Использовать в работе персональные данные и сведения, составляющие врачебную тайну	Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь по профилю "Генетика", «Лабораторная генетика» Правила работы в информационно-аналитических системах и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет" Требования охраны труда, основы личной безопасности и конфликтологии

2. Учебный план

№	Наименование разделов модулей	Общая трудоем- кость, час.	Самостоятельная работа (СДО**, другие формы ДОТ)			Форма контроля
			Всего	из них		
				Изучение учебного материала	Выполнение контрольных заданий	
1	2	3	4	5	6	7
1	Умственная отсталость (УО). Эпидемиология. Вклад в детскую инвалидность. Этиология. Классификация. Генетические причины.	6	6	6		Текущий контроль
1.1	Регламентирующие деятельность документы	2	2	2		Текущий контроль
1.2	Комплексная оценка при УО	4	4	4		Текущий контроль
2	Умственная отсталость при хромосомной патологии	6	6	6		Текущий контроль
2.1	Классификация хромосомных нарушений при УО	1	1	1		Текущий контроль
2.2	Клинические проявления основных хромосомных синдромов с УО	4	4	4		Текущий контроль
2.3	Методы и алгоритм обследования	1	1	1		Текущий контроль
3	Умственная отсталость при моногенных заболеваниях	12	12	10	2	Тестирование
3.1	Классификация моногенных нарушений, сопровождающихся УО			1		Текущий контроль
3.2	Синдромологические формы моногенной наследственной патологии			2		Текущий контроль
3.3	Клинические проявления основных моногенных синдромов			3		Текущий контроль
3.4	Методы и алгоритм обследования			1		Текущий контроль
3.5	Клинические проявления наследственных болезней обмена			3		Текущий контроль
4	Полигенные нарушения, как причина УО	6	6	6		Текущий контроль
4.1	Панели генов, влияющие на формирование ЦНС	2	2	2		Текущий контроль
4.2	Средовые факторы, влияющие на онтогенез ЦНС	2	2	2		Текущий контроль
4.3	Методы предиктивной прегравидарной подготовки и особенность ведения беременной	2	2	2		Текущий контроль
5	Эпигенетические нарушения, как причина УО	4	4	4		Текущий контроль

5.1	Феномен лайонизации, геномный импринтинг	2	2	2		Текущий контроль
5.2	Методы предиктивной прегравидарной диагностики и антенатальной профилактики рождения детей в семьях с эпигенетическими факторами УО	2	2	2		Текущий контроль
6	Итоговая аттестация - зачет	2	2		2	Тестирование
	Итого	36	36	32	4	

3. 3. ДИСТАНЦИОННЫЙ ЭЛЕКТРОННЫЙ КУРС В СДО «ПРОМЕТЕЙ»

Код	Наименование разделов, тем	Содержание темы	А ¹ и И ² методы обучения
1	2	3	4
Содержание информационных материалов			
1.1	Умственная отсталость (УО). Эпидемиология. Вклад в детскую инвалидность. Этиология. Классификация. Генетические причины. Регламентирующие документы	Понятие об умственной отсталости. Вклад данной патологии в заболеваемость и инвалидность. Основные группы причин для формирования нарушения ментальности. Статистические данные по частоте умственной отсталости в Российской Федерации. Степени тяжести умственной недостаточности. Международная классификация болезней. Классификация УО по этиологическому фактору. Три группы наследственной патологии в основе генетической патологии УО.	А
1.2	Комплексная оценка при УО	Использование специализированных шкал для выявления умственной отсталости. Выявление фенотипических особенностей, оценка функции внутренних органов (данные ультразвукового исследования органов и систем). Специфическое исследование функции нервной системы: ЭЭГ, дневной и ночной видеомониторинг ЭЭГ, ЭЭГ вызванные потенциалы: слуховые, зрительные. Консультации специалистов. Оценка полученных данных. Выбор оптимального метода подтверждающей и уточняющей диагностики.	
2.1	Классификация хромосомных нарушений при УО	Хромосомные нарушения как причина формирования УО, классификация, распространенность в популяции. Клиническая картина патологии, дифференциальный диагноз. Особенности медико-генетического консультирования в семьях с хромосомными синдромами. Анеуплоидии: моносомии, трисомии, полные и частичные. Полиплоидии. Полисомии X и Y хромосом. Анеуплоидии и полиплоидии аутосом. Группа риска по реализации данной патологии.	А

¹ активных

² интерактивных

		Микроделеционные синдромы. Мутагенез. Понятие о критических периодах. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт. Структурные аберрации: делеция, дупликация, инверсия, транслокация.	
2.2	Клинические проявления основных хромосомных синдромов с УО	Синдром Шерешевского-Тернера, трипло Икс, Клайнфельтера, полисомии У, Показания к проведению исследования Х - и Y-телец полового хроматина. Ограничение метода. Клиническая картина патологии, дифференциальный диагноз. Группа риска по реализации данной патологии. Варианты записи выявленных патологических изменений кариотипа. Цитогенетика патологии половых хромосом.	
2.3	Методы и алгоритм обследования	Методы генетического картирования. Анализ сцепления. Гибридизация соматических клеток. Гибридизация in situ. Библиотеки ДНК, К-ДНК. Карты хромосом хромосомного аппарата. фон. Группы мутагенов. Постзиготические мутации. Панели генов. Экзомное и полноэкзомное секвенирование. Микроматричный молекулярный анализ.	А
3.1	Классификация моногенных нарушений, сопровождающихся УО	Генотип. Возраст. Пол. Элиминация аномальных гамет, эмбрионов и зигот. Частота моногенной патологии. Типы наследования моногенных заболеваний. Построение генеалогического дерева и его анализ. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Болезни клеточной энергетики (митохондриальные, пероксисомные). Моногенные синдромальные формы наследственной патологии.	А
3.2	Синдромологические формы моногенной наследственной патологии	Показания к проведению диагностики в семейных случаях заболевания. Клиническая картина патологии, дифференциальный диагноз. Группа риска по реализации данной патологии. Принципы отбора пациентов для диагностики. Дифференциальная диагностика. Представление о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Синдром Прадера – Вилли. Синдром Ангельмана. Синдром Ретта. Клиническая картина патологии, дифференциальный диагноз Синдромы, связанные с повышенной нестабильностью кариотипа. 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.	А
3.3	Клинические проявления основных моногенных синдромов	Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм моногенных синдромов Значение фенотипа в диагностике лизосомальных болезней накопления. Наследственные нарушения	А

		обмена аминокислот, углеводов, липидов, сопровождающихся клиникой повреждения нервной системы.	
3.4	Методы и алгоритм обследования	Библиотеки ДНК, К-ДНК. Панели генов. Экзомное и полноэкзомное секвенирование.	А
3.5	Клинические проявления наследственных болезней обмена.	Фенотипические, инструментальные, лабораторные данные при наследственных болезнях обмена, позволяющие предположить наследственную природу заболевания. Дифференциальный диагноз с учетом полиморфизма клинической картины обменных генетических заболеваний.	А
4.1	Панели генов, влияющие на формирование ЦНС	Современная диагностика наследственных заболеваний с использованием диагностических панелей генов основных синдромов, сопровождающихся когнитивной недостаточностью. Панель позволяет определить, какие именно гены вызвали появление данного конкретного заболевания, дает возможность для дальнейшего изучения и проведения медико-генетического консультирования.	А
4.2	Средовые факторы, влияющие на онтогенез ЦНС	К группе многофакторных заболеваний, сопровождающихся умственной отсталостью, относятся различные поражения нервной системы вследствие развития дефектов нервной трубки. Причиной является тяжелая гипоксия, травмы вследствие имеющейся предрасположенности. Формирование головного мозга обусловлено влиянием многих генов, полиморфизмы имеют различные популяционные частоты и разную функциональную роль. Определенную роль играют гены сети детоксикации, фолатного цикла, гены роста и др.	А
4.3	Методы предиктивной прегравидарной подготовки и особенность ведения беременной	На ранней стадии развития у эмбрионов женского пола в каждой соматической клетке случайным образом инактивируется одна из двух Х хромосом. В результате инактивации формируется мозаичный организм, в половине клеток которого активна Х хромосома, унаследованная от отца, в оставшейся половина экспрессирует гены Х хромосомы, полученные от матери.	
5.1	Феномен лайонизации, геномный импринтинг	Изменения случайного характера инактивации Х хромосомы и предпочтительный выбор для инактивации одной из них способны оказывать влияние на клинические проявления около 400 заболеваний, связанных с мутациями Х сцепленных генов. Нарушение процесса инактивации Х хромосомы в эмбриогенезе приводит к гибели плода. Реактивация неактивной Х хромосомы в клетках женщин является причиной развития ряда заболеваний, включая онкологические, аутоиммунные. Феномен инактивации Х-хромосомы необходимо учитывать при работе с плюрипотентными стволовыми клетками для их успешного применения в биомедицинских исследованиях и использование для целей	А

		регенеративной медицины. Исследование полового хроматина. Исследование интерфазного Х-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. Цитогенетика патологии половых хромосом	
5.2	Методы предиктивной прегравидарной диагностики и антенатальной профилактики рождения детей в семьях с эпигенетическими факторами УО	Прегравидарная подготовка. Алгоритм выявления патологии плода во время беременности. Исследование генов тромбофилии, фолатного цикла. Профилактика фолат-зависимых пороков развития головного мозга, нервной трубки. Медико-генетическое консультирование при выявлении маркеров хромосомной патологии, врожденных дефектов. Инвазивные методы диагностики: биопсия хориона, амниоцентез, кордоцентез. Составление плана прегравидарной подготовки с учетом выявленной у пробанда, родителей патологических изменений при планировании следующей беременности. Соблюдение приказа по профилактике врожденной и наследственной патологии плода. Пренатальный консилиум. Инвазивные методы диагностики при выявлении маркеров	А

Реализация программы в системе дистанционного обучения «Прометей»

При реализации программы с полным использованием системы дистанционного обучения каждый слушатель имеет возможность изучить материал тем в индивидуальном порядке.

Одной из составляющей электронной информационно-образовательной среды является автоматизированная информационная система управления образовательной организацией. Система электронной поддержки образовательных программ на базе системы дистанционного обучения обеспечивает:

- идентификацию личности обучающегося;
- доступ к содержанию образовательных программ, в том числе к электронным учебно-методическим комплексам учебных дисциплин (модулей);
- интерактивное взаимодействие и систему обмена информацией между участниками образовательного процесса;
- мониторинг образовательного процесса (текущий контроль) и оценку результатов обучения на основе проведения промежуточной и итоговой аттестации обучающихся.

Обязательным условием является авторизация по логину и паролю из любой точки, имеющей доступ к сети Интернет. Логин и пароль для доступа предоставляется при зачислении.

Информационная составляющая программы размещена в подразделе «Библиотека» в формате конспекта лекций, презентаций. Отдельным блоком сформирована рекомендованная к изучению литература, что позволяет ознакомиться с нормативными документами и рекомендациями. Оценить самостоятельно уровень усвоения программы каждый обучающийся может пройдя итоговое тестирование.

4. 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.

4.1. 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 заданий);
- оценочные средства для итоговой аттестации (тестирование).

Критерии и шкалы оценивания

Оценка качества освоения программы проводится в отношении соответствия результатов освоения заявленным целям и планируемыми результатами обучения.

4.2. 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.

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

Процедура выполнения и проверки итогового теста

Тест выполняется в компьютерной форме в сети Интернет с использованием программной оболочки. Для проведения теста выделена аудитория, оснащенная персональными компьютерами с доступом в сеть Интернет. Время выполнения теста 60 минут. Проверка выполнения теста в целом производится автоматически. Общий тестовый балл сообщается сразу после окончания тестирования.

Тестирование оценивается по четырехбалльной системе:

- 90-100% - отлично,
- 80-89% - хорошо,
- 70-79% -удовлетворительно,
- меньше 70% - неудовлетворительно.

5. Практические навыки и умения

№	Практические навыки	Уровень усво-		
		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 дизморфологической 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 заболевания.			+
6	Составление плана обследования пациента, знание показаний для проведения цитогенетической, молекулярно-генетической диагностики			+
7	Оформление медико-генетической документации (заключения, выписки, направления на исследования, учетно-отчетные документы).			+
8	Цитогенетическая диагностика хромосомной патологии, методы			+

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

6.1. Основная литература

1. Роберт Л. Ньюсбаум, Родерик Р. мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард , перевод с английского А.Ш. Латыпова, под редакцией Н.П. Бочкова «Медицинская генетика»,» Геотар-Медиа», 2010, 618с.

2. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: в 3-х т. Пер. с англ. – М.: Мир, 1990

6.2. Дополнительная литература

3. Генетика аутизма (обзор зарубежной литературы) Бобылова М.Ю., Печатникова Н.Л. Русский журнал детской неврологии, Т8, №3, 2013, с.31-45).
4. Генетика умственной отсталости. А.В. Лавров, А.В. Банников, А.И. Чаушева , Е.Л. Дадали , Российский вестник перинатологии и педиатрии, 6, 2016; 61:6, с.13-20.
5. Crockett D.J., Ahmed S.R., Sowder D.R. et al. Velopharyngeal dysfunction in children with Prader-Willi syndrome after adenotonsillectomy. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2014; 78: 10: 1731–1734.].
6. Daily D.K., Ardinger H.H., Holmes G.E. Identification and evaluation of mental retardation. Am Fam Phys 2000; 61: 1059–1067.
7. Дженкинс М. 101 ключевая идея: Генетика. – пер. с англ. – М., 2002. – 240 с.
8. Наследственные заболевания в практике детского невролога. Методические рекомендации для врачей. Москва .2015, 32с.
9. Шарапова и др., 2007. Научная библиотека диссертаций и авторефератов <http://www.dissercat.com/content/kh-stseplennaya-umstvennaya-otstalost-u-detei-kliniko-geneticheskaya-i-epigeneticheskaya-kha#ixzz4kde46RS0>
10. Юров и др., 2007; Migeon, 2008; Orstavik, 2009. Научная библиотека диссертаций и авторефератов disserCat <http://www.dissercat.com/content/kh-stseplennaya-umstvennaya-otstalost-u-detei-kliniko-geneticheskaya-i-epigeneticheskaya-kha#ixzz4kdfA8M5t>.

6.3. Директивные, инструктивно-методические и другие 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).
12. Конституция РФ. Ст. 54 принятых Основ Законодательства РФ об охране здоровья граждан.
- 2 Приказ МЗ Российской федерации № 316 от 30.12.93 г. «О дальнейшем совершенствовании медико-генетической службы Минздрава РФ».

6.4 Сетевые электронные ресурсы

1. Сайт КГБОУ ДПО ИПКСЗ МЗ ХК <http://www.ipksz.khv.ru/>
2. Научная электронная библиотека e-library.ru (<http://elibrary.ru/titles.asp>)
3. Справочно-правовая система «Консультант Плюс» <http://www.consultant.ru/>
4. <http://www.ped-perinatology.ru/jour/article/viewFile/410/433>
5. <http://redkie-bolezni.com/umstvennaya-otstalost-tip-shashi/>
6. <https://www.genotek.ru/diagnostic/panels/50473/>
7. <https://www.genotek.ru/diagnostic/ekzom/>
8. <http://www.dnalab.ru>
9. <http://www.dnalab.ru/diseases-diagnostics/mental-retardation-x-linked>
10. <https://www invitro.ru/analizes/for-doctors/mozhaisk/1126/21408/>
11. <http://mkb-10.com/index.php?pid=4380>

12. <https://www.psyportal.net/134264/otkloneniya-v-psiicheskom-razviti/>.
13. <http://www.rare-diseases.ru/encyclopediadiseases/220-2012-05-22-13-40-37.html>

7. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

7.1. Материально-технические условия для реализации программы

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

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 «Вмедицине РФ».

8. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА

№ п/п	Дисциплины (модули)	ФИО, должность по штат- ному расписанию	Ученая степень, ученое (почетное) звание	Основное место работы, долж- ность	Условия при- влечения к пе- дагогической деятельности
1	Генетика ум- ственной отста- лости	Филиппова В.В. доцент кафедры	к.м.н., доцент	ИПКСЗ, заведую- щая кафедрой лу- чевой и функци- ональной диагно- стики	Штатный