

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



И. В. Кирпичникова

«18» марта 2022 г.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ

СИНДРОМЫ МНОЖЕСТВЕННЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ

Специальность основная – «Генетика»

Специальность дополнительная – «Лабораторная генетика»; «Неонатология»

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

Форма обучения – очная

Факультет повышения квалификации и профессиональной переподготовки
врачей и провизоров

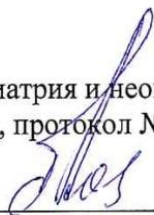
Кафедра «Педиатрия и неонатология»

Хабаровск
2022

Составитель: В.В. Филиппова – доцент кафедры педиатрии и неонатологии

ОБСУЖДЕНО
на заседании кафедры Педиатрия и неонатология
«10» марта 2022 г., протокол № 3

Зав. кафедрой



(подпись)

С.М. Колесникова

Рекомендовано к утверждению рецензентами:

1. Ракицкая Елена Викторовна, д.м.н., профессор, заведующий кафедрой «Госпитальной и факультетской педиатрии с курсом пропедевтики детских болезней» ФГБОУ ВО «ДВГМУ» Минздрава Российской Федерации
2. Генова Оксана Алимовна, к.м.н., доцент кафедры «Госпитальной и факультетской педиатрии с курсом пропедевтики детских болезней» ФГБОУ ВО «ДВГМУ» Минздрава Российской Федерации, врач генетик

СОГЛАСОВАНО

Декан ФПКипВиП



(подпись)

С.М. Колесникова

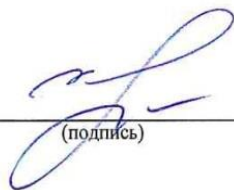
«15» марта 2022г.

ОДОБРЕНО

Педагогическим советом Института повышения квалификации специалистов здравоохранения «18» марта 2022г., протокол № 3

Председатель ПС

проректор управления по учебной работе



(подпись)

Н. В. Кирпичникова

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ

Дополнительная профессиональная программа разработана в соответствии с требованиями профессиональных стандартов и проводится с учетом уровня полученного ранее образования и требований заказчика – Министерства здравоохранения Хабаровского края.

Содержание программы соответствует требованиям следующих документов:

1. Федеральный закон от 29.12.2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации».
2. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан РФ».
3. Приказ Минобрнауки России от 01.07.2013 № 499 (ред. от 15.11.2013) «Об утверждении порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»
4. Приказ Минздрава от 08.10.2015 № 707н «Об утверждении Квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранение и медицинские науки».
5. Профессиональный стандарт «Врач-генетик», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации № 142 н от 11.03.11.03.2019.
6. Приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 N 1050 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации)",
7. Профессиональный стандарт «Специалист в области клинической лабораторной диагностики», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 14 марта 2018 г. № 145н «Об утверждении профессионального стандарта «Специалист в области клинической лабораторной диагностики»– «Врач лабораторный генетик»,
8. Профессиональный стандарт «Врач-неонатолог», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 14 марта 2018 года N 136н)
9. Методические рекомендации по разработке основных профессиональных образовательных программ и дополнительных профессиональных программ с учетом соответствующих профессиональных стандартов от 22 января 2015 г. № ДЛ-1/05вн.
10. Письмо Минобрнауки России от 21.04.2015 № ВК-1015/06 «О направлении методических рекомендаций по реализации дополнительных профессиональных программ».
11. Письмо Минобрнауки России от 22.04.2015 № ВК-1030/06 «Методические рекомендации-разъяснения по разработке дополнительных профессиональных программ на основе профессиональных стандартов».

Актуальность дополнительной профессиональной программы повышения квалификации

Нарушения в организации антенатальной диагностики являются одной из причин, приводящих к отсутствию своевременной диагностики множественных врожденных пороков развития (МВПР). Все это свидетельствует о необходимости проведения и совершенствования дальнейшей работы по организации диагностики МВПР как на антенатальном, так и постнатальном уровне. Верификация причины формирования пороков, используя современные диагностические возможности, в том числе генетические методы, необходима для решения вопроса о тактике ведения, проведения медико-генетического консультирования семьи. Целесообразно систематизировать новые данные в области клинических проявлений МВПР, современных методов генетической диагностики.

Учебный план программы включает современные сведения о клинических проявлениях, причинах формирования, диагностических критериях, способах лабораторной диагностики множественных врожденных пороков развития, сопровождающихся быстрым

развитием суб- и декомпенсированных состояний в органах и системах, высокой степенью заболеваемости, ранней инвалидизацией, ранней летальностью.

По окончании освоения программы обучающийся получает необходимые знания, умения и трудовые действия, соответствующие профессиональным стандартам врача генетика, врача лабораторного генетика.

Структура программы включает цель, планируемые результаты обучения, учебный план, рабочую программу модуля, организационно-педагогические условия, формы аттестации, оценочные материалы, учебно-методическое и информационное обеспечение. Учебный план определяет состав изучаемых тем модуля с указанием их трудоемкости, объема, последовательности, формы организации учебного процесса и формы аттестации.

Содержание реализуемой программы направлено на достижение целей программы, планируемых результатов ее освоения. Программа построена по модульному принципу и сочетает традиционные и инновационные методы обучения.

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

Контроль за эффективностью обучения включает в себя тестирование.

1.1. Цель реализации программы – совершенствование компетенций по вопросам диагностики и профилактике синдромов множественных врожденных пороков развития в рамках имеющейся квалификации по генетике, лабораторной генетике, педиатрии, неонатологии.

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

Обоснование целевой аудитории

В повседневной практической деятельности специалистов врачей-генетиков, врачей лабораторных генетиков, врачей-неонатологов есть обращения семей пациентов, пациентов с комплексами множественных пороков развития органов и систем. Анализ полученных данных, комбинация различных патологий в органах и системах, особенности фенотипа позволяют данным специалистам заподозрить генетическую природу имеющейся патологии, позволяющий выбрать оптимальный (генетический) метод подтверждающей диагностики. Установление причины формирования синдрома множественных врожденных пороков развития, позволит специалисту провести медико-генетическое консультирование в семье, разработать индивидуальный подход для профилактики повторного рождения пациентов с подобной патологией.

Уровень квалификации в соответствии с профессиональным стандартом – 8.

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

Форма обучения: очная

Итоговая аттестация: зачет проводится в форме тестирования.

1.2. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ

Реализация программы направлена на совершенствование следующих профессиональных компетенций, включающих готовность:

ПК - 1 проводить диагностику врожденного (или) наследственного заболевания в соответствии с Международной статистической классификацией болезней;

ПК - 2 назначать патогенетическое лечение и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

ПК – 3 проводить медико-генетическое консультирование.

1.3. Соответствие компетенций по специальности трудовым функциям профессионального стандарта

Наименование обобщенной трудовой функции	Код и наименование трудовой функции	Код и наименование компетенции
Врач генетик		
А. Оказание медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"	А/01.8 Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания А/02.8 Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями А/03.8 Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	ПК - 1 проводить диагностику врожденного (или) наследственного заболевания в соответствии с Международной статистической классификацией болезней; ПК - 2 назначать патогенетическое лечение и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; ПК – 3 проводить медико-генетическое консультирование.
Врач лабораторный генетик		
А. Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	А/01.8 Проведение исследования и оценка полученного результата	ПК-1; ПК-2 ПК - 3
Врач неонатолог		
А. Оказание медицинской помощи при обращении пациента с синдромом множественных врожденных пороков развития	А/02.8 Проведение медицинского обследования новорожденных и недоношенных детей с целью установления диагноза	ПК- 1, ПК – 2

1.4. Профессиональные компетенции, совершенствуемые в результате освоения ДПП

Виды трудовой функции	Профессиональные компетенции	Трудовые действия (практический опыт)	Необходимые умения	Необходимые знания
А/01.8 Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	ПК-1	1. Сбор генеалогического анамнеза 2. Определение клинических, инструментальных, лабораторных признаков, патогномоничных наследственной патологии 3. Отбор пациентов с учетом клинических, анамнестических, инструментальных данных для проведения специализированных методов генетической диагностики, 4. Оценка полученных данных, рекомендации пациенту, медико-генетическое консультирование 5. Оказание консультативной помощи	1.Оценить полученные данные осмотра, анамнеза, лабораторных инструментальных данных и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития 2.Использовать методы диагностики с учетом предполагаемого синдрома 3.Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза 4. Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания 5.Лабораторные методы диагностики хромосомной патологии 6. Лабораторные методы диагностики патологии генов, полиморфизмов	1. Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 2. 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 3. Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения 4. Фенотипические особенности наследственной патологии 5. Принципы диагностики наследственных заболеваний 6. Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 7. Методы диагностики генной, хромосомной, митохондриальной патологии

А/02.8 Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	ПК - 2	1.Назначение лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 2.Оценка эффективности и безопасности медикаментозного и немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	1.Разрабатывать план патогенетического лечения 2.Организовывать наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение 3.Оценивать эффективность и безопасность медикаментозного и немедикаментозного лечения	1. Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания 2. Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 3. Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
А/03.8 Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	ПК 3	Проведение медико-генетического консультирования 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	Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и	Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромо-

		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	(или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения	сомные 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 Принципы медицинской этики и деонтологии
--	--	---	---	--

Перечень знаний, умений и навыков, необходимых для профессиональной деятельности

После окончания обучения врач-специалист

должен знать:

- основы законодательства об охране здоровья граждан, основные нормативные и регламентирующие документы в здравоохранении Российской Федерации;
- программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, территориальные программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи;
- требования по обеспечению безопасности персональных данных работников организации, пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну;
- клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи при выявлении врожденных пороков развития различной локализации;
- принципы лабораторных методов, применяемых для диагностики: гематологических, цитологических, биохимических, инструментальных, молекулярно-биологических, генетических исследований;
- анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии;
- 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;
- основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация;
- терминологию описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека;
- правила оформления медицинской документации, в том числе в электронном виде;
- этиологические факторы, приводящие к развитию врожденных пороков развития;
- биологические аспекты гаметогенеза;
- принципы анализа генеалогического дерева, определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания;
- медицинские показания к использованию современных методов лабораторной и инструментальной диагностики при выявлении клинических признаков врожденного порока развития;
- 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;

должен уметь:

- провести диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания;
- назначить патогенетическое лечение, контроль эффективности и безопасности пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;
- провести медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, их родственников;
- провести контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний;

- провести сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
- провести осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
- провести анализ генеалогического 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;
- определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания.
- 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);
- 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;

должен владеть:

- методами диагностики ВМПР
- методикой медико-генетического консультирования 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, членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах;

2. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

№	Наименование разделов модулей	Общая трудоемкость, час.	В том числе, час					Форма контроля
			Всего	Лекции	ОС К	ПЗ,СЗ, ЛЗ	Стажировка	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	Терминология, частота множественных врожденных пороков развития (МВПР)	2	2	2				Текущий контроль
2.	Синдромы МВПР хромосомной этиологии	4	4	2			2	Текущий контроль
3	Моногенно наследуемые синдромы МВПР	18	18	3		9	6	Практические навыки
3.1	Аутосомно-рецессивно-наследуемые синдромы МВПР	6	6	1		3	2	Текущий контроль
3.2	Аутосомно-доминантно наследуемые синдромы МВПР	6	6	1		3	2	Текущий контроль
3.3	Х-сцепленные наследуемые синдромы МВПР	6	6	1		3	2	Текущий контроль
4	Синдромы МВПР с неуточненным и неустановленным типом наследования	4	4	2		2		Текущий контроль
5	Синдромы МВПР тератогенно обусловленные	3	3	1		2		Текущий контроль
6	Профилактика врожденных пороков развития	3	3	1		2		Текущий контроль
7	Итоговая аттестация - зачет	2	2			2		Тестирование
	Итого:	36	36	11		17	8	

3.КАЛЕНДАРНЫЙ УЧЕБНЫЙ ГРАФИК

		1 день	2 день	3 день	4 день	5 день	6 день
1	Терминология и частота множественных врожденных пороков развития МВПР)	2					
2	Синдромы МВПР хромосомной этиологии	4					
3.1	Аутосомно-рецессивно-наследуемые синдромы МВПР		6				
3.2	Аутосомно-доминантно наследуемые синдромы МВПР			6			
3.3	Х-сцепленные наследуемые синдромы МВПР				6		
4	Синдромы МВПР с неуточненным и неустановленным типом наследования					4	
5	Синдромы МВПР тератогенно обусловленные					1	
6	Профилактика врожденных пороков развития					1	
5	Синдромы МВПР тератогенно обусловленные						2
6	Профилактика врожденных пороков развития						2
7	Итоговая аттестация – зачет						2
	Итого	6	6	6	6	6	6

4.РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

МОДУЛЬ 1 СИНДРОМЫ МВПР ХРОМОСОМНОЙ ЭТИОЛОГИИ

Код	Наименование тем (подтем, элементов, подэлементов)
1.1	Терминология и частота множественных врожденных пороков развития (МВПР)
1.2	Синдромы МВПР хромосомной этиологии
1.3	Хромосомные синдромы при патологии аутосом
1.4	Хромосомные синдромы при патологии половых хромосом
1.5	Хромосомные синдромы при структурных поломках хромосом
	<i>На семинаре обсуждаются вопросы:</i> - популяционная частота МВПР, вклад данной патологии в детскую заболеваемость, младенческую и детскую смертность - терминология, используемая при выявлении ВПР - осмотр пациента с использованием описания фенотипа (терминология малых аномалий развития) - выявление возможных причин хромосомных поломок - сбор генеалогического анамнеза - клинические симптомы наиболее частых синдромов при патологии соматических

	хромосом - клинические симптомы наиболее частых синдромов при патологии половых хромосом - клинические симптомы наиболее частых синдромов при патологии соматических хромосом - клинические симптомы наиболее частых синдромов при нарушениях структуры хромосом - выбор метода лабораторной диагностики в зависимости от клинической картины - оценка полученного результата - определение алгоритма работы по выявленной проблеме - освоение навыков профессионального и межличностного общения, необходимых для поддержки пациента, семьи при выявлении хромосомного заболевания
--	--

Учебно- методическое обеспечение:

1. Баранова А.А.; Намазова - Баранова Л.С. Атлас редких болезней. – Москва «Педиатр», - 2013, - 302 с.
2. Байдакова Г.В.; Захарова Е.Ю.; Канивец И.В.; Коновалов Ф.А.; Стрельников В.В.; Куцев С.И. Диагностика врожденных и наследственных болезней у детей: достижения и перспективы развития. Вестник Росздравнадзора №3, 2016 с.27-33
3. Ворсанова С.Г.; Юров Ю.Б.; Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика. М.: Мед-практика, 2006.
4. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом Е.Ф. Давыденкова; Д.К. Верлинская; С.Ф. Тысячнюк, - Л.: Медицина, 1973, - 202 с.
5. Ковалева Н.В. Исследование феномена преобладания женщин среди носителей реципрокных транслокаций при нарушениях репродукции. // Генетика 2017а, 53: 495-500
6. Ковалева Н.В. Незамеченный феномен: преобладание индивидов женского пола среди носителей робертсоновских транслокаций у новорожденных. // Генетика 2017б, 53:1444-1452
7. Лазюк Г.И., Лурье И.В. Хромосомные болезни. – В кн.: Тератология человека/ Под ред. Г.И. Лазюка. – М.: Медицина, 1979, с. 262-336
8. Лазюк Г.И., Усоев С.С. Количественная оценка комплекса фенотипических проявлений хромосомных болезней, обусловленных изменениями в системе аутосом, и использование ее в диагностике. – В кн.: Патологическая анатомия болезней перинатального периода и грудного возраста. – М.: Ростов н/Д: кн. Изд-во, 1979, с. 109-116
9. Ньюссбаум Р.Л.; Мак-Иннес Р.Р.; Виллард Х.Ф. Медицинская генетика: учебное пособие; пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: Геотар – Медиа, 2010. 608 с.
10. Шилова Н.В. Комплексные хромосомные перестройки или чего не видит цитогенетик при стандартном кариотипировании, Москва, 2018. Третья Всероссийская научно-практическая конференция «Новые технологии диагностики наследственных болезней».

МОДУЛЬ 2

МОНОГЕННО НАСЛЕДУЕМЫЕ СИНДРОМЫ МВПР

Код	Наименование тем (подтем, элементов, подэлементов)
3.1	Аутосомно-рецессивно-наследуемые синдромы МВПР
3.2	Аутосомно-доминантно наследуемые синдромы МВПР
3.3	Х-сцепленные наследуемые синдромы МВПР

	<i>Модуль частично реализуется в форме стажировки на клинической базе кафедры, и направлен на закрепление практических навыков:</i> - популяционная частота МВПР, связанных с вовлечением патологии генов; - осмотр пациента с использованием описания фенотипа (терминология малых аномалий развития) - сбор генеалогического анамнеза - с учетом анамнеза, клинических проявлений определение типа наследования; - клинические симптомы синдромов МВПР с учетом типа наследования - клинические симптомы наиболее частых синдромов МВПР, наследуемых ауто-сомно-доминантно - клинические симптомы наиболее частых синдромов МВПР, наследуемых ауто-сомно-рецессивно - клинические симптомы наиболее частых синдромов МВПР Х - сцепленно наследуемых - клинические симптомы наиболее частых синдромов МВПР с неустановленным типом наследования - выбор метода лабораторной диагностики - оценка полученного результата - определение алгоритма работы по выявленной проблеме - освоение навыков профессионального и межличностного общения, необходимых для поддержки пациента, семьи при выявлении наследственного заболевания
--	--

Учебно- методическое обеспечение:

1. Баранова А.А.; Намазова- Баранова Л.С. Атлас редких болезней. – Москва «Педиатр», - 2013, - 302 с.
2. Козлова С.И.; Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас – справочник. 3-е издание, перераб. и дополн. М.: Товарищество научных изданий КМК; Авторская академия. 2007. 448 с.
3. Лазюк Г.И., Лурье И.В., Черствой Е.Д. Генные синдромы множественных врожденных пороков развития. – Арх.пат., 1977, №3, с. 3-11.
4. Лурье И.В., Лазюк Г.И. Некоторые вопросы патогенеза врожденных пороков развития человека. – В кн.: Перинатальная патология и тератология. – Саратов, 1980, с. 48-49.
5. Лурье И.В., Черствой Е.Д. Генные синдромы множественных врожденных пороков развития. – В кн.: Тератология человека. Под ред. Г.И. Лазюка. – М.: Медицина, 1979а, с.337-400.
6. Лурье И.В., Черствой Е.Д. Синдромы множественных врожденных пороков развития с неустановленным типом наследования. – В кн.: Тератология человека. Под ред. Г.И. Лазюка. – М.: Медицина, 1979в, с.401-422.
7. Ньюссбаум Р.Л.; Мак-Иннес Р.Р.; Виллард Х.Ф. Медицинская генетика: учебное пособие; пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: Геотар – Медиа, 2010. 608 с.
8. Попеску Октавиан. Синдромы в Педиатрии. Медицинское издательство – Бухарест. - 1977. – 477с.
9. Чурюмова Ю.А.; Вавилова Т.В.; Вохмянина Н.В. Совершенствование алгоритма неонатального скрининга на наследственные болезни обмена с помощью технологии секвенирования следующего поколения // Лабораторная служба. 2017. Т. 6- 3. – с.190-197

МОДУЛЬ 4

СИНДРОМЫ МВПР С НЕУТОЧНЕННЫМ И НЕУСТАНОВЛЕННЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ

Код	Наименование тем (подтем, элементов, подэлементов)
4.1	Синдромы МВПР тератогенно обусловленные
	На семинаре обсуждаются вопросы: - популяционная частота МВПР тератогенно обусловленные; - осмотр пациента с использованием описания фенотипа (терминология малых аномалий развития) - сбор генеалогического анамнеза - клинические симптомы наиболее частых синдромов МВПР тератогенно обусловленных - выбор метода лабораторной диагностики - оценка полученного результата - определение алгоритма работы по выявленной проблеме - освоение навыков профессионального и межличностного общения, необходимых для поддержки пациента, семьи при выявлении заболевания

Учебно- методическое обеспечение:

1. Баранова А.А.; Намазова- Баранова Л.С. Атлас редких болезней. – Москва «Педиатр», - 2013, - 302 с.
2. Козлова С.И.; Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас – справочник. 3-е издание, перераб. и дополн. М.: Товарищество научных изданий КМК; Авторская академия. 2007. 448 с.
3. Лазюк Г.И., Лурье И.В., Черствой Е.Д. Генные синдромы множественных врожденных пороков развития. – Арх.пат., 1977, №3, с. 3-11.
4. Лурье И.В., Лазюк Г.И. Некоторые вопросы патогенеза врожденных пороков развития человека. – В кн.: Перинатальная патология и тератология. – Саратов, 1980, с. 48-49.
5. Лурье И.В., Черствой Е.Д. Генные синдромы множественных врожденных пороков развития. – В кн.: Тератология человека. Под ред. Г.И. Лазюка. – М.: Медицина, 1979а, с.337-400.

МОДУЛЬ 5

СИНДРОМЫ МВПР ТЕРАТОГЕННО ОБУСЛОВЛЕННЫЕ

Код	Наименование тем (подтем, элементов, подэлементов)
5.1	Действие тератогенных факторов, дозозависимый характер
5.2.	Особенности воздействия в разные периоды внутриутробного развития

Учебно- методическое обеспечение:

6. Баранова А.А.; Намазова- Баранова Л.С. Атлас редких болезней. – Москва «Педиатр», - 2013, - 302 с.
7. Козлова С.И.; Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас – справочник. 3-е издание, перераб. и дополн. М.: Товарищество научных изданий КМК; Авторская академия. 2007. 448 с.
8. Лазюк Г.И., Лурье И.В., Черствой Е.Д. Генные синдромы множественных врожденных пороков развития. – Арх.пат., 1977, №3, с. 3-11.

9. Лурье И.В., Лазюк Г.И. Некоторые вопросы патогенеза врожденных пороков развития человека. – В кн.: Перинатальная патология и тератология. – Саратов, 1980, с. 48-49.
10. Лурье И.В., Черствой Е.Д. Генные синдромы множественных врожденных пороков развития. – В кн.: Тератология человека. Под ред. Г.И. Лазюка. – М.: Медицина, 1979а, с.337-400.

МОДУЛЬ 6

ПРОФИЛАКТИКА ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ

Код	Наименование тем (подтем, элементов, подэлементов)
6.1	Программа первичной профилактики врожденных пороков развития (фолат - зависимые пороки)
6.2	Вторичная профилактика врождённых пороков развития и хромосомной патологии (пренатальный скрининг)
6.2.1	Ультразвуковой пренатальный скрининг: сроки проведения, основные патологические маркеры, оценка данных
6.2.2	Биохимический пренатальный скрининг: сроки проведения, патологические отклонения, оценка данных
6.2.3	Неинвазивный пренатальный скрининг (НИПТ): сроки проведения, оценка результатов
6.3	Третичная профилактика врожденных и наследственных заболеваний - массовый неонатальный скрининг
6.4	Мероприятия периконцепционной профилактики
6.5	Селективный скрининг с использованием оптимального метода подтверждающей диагностики

Учебно- методическое обеспечение:

1. Айламазян Э.К., Баранов В.С. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней. – М.: Мед пресс-информ, 2006.- 410 с.
2. Баранова А.А.; Намазова- Баранова Л.С. Атлас редких болезней. – Москва «Педиатр», - 2013, - 302 с.
3. Барашнев Ю.И.; Бахарев В.А.; Новиков В.П. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей / М. «Триада». – 2004. – с. 343-371
4. Дедов И.И.; Семичева Т.В.; Петеркова В.А. Половое развитие детей: норма и патология. М.: «Колор ИТ Студия». 2002. 232 с.
5. Михайлова С.В.; Захарова Е.Ю.; Петрухин А.С. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков. – М.: Титтерра. – 2017. – 368 с.
6. Новикова П.В.; Ходунова А.А. Первые итоги расширенного неонатального скрининга на наследственные болезни обмена веществ в Российской Федерации // российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2012. – Т.57. - №5.
7. Ньюссбаум Р.Л.; Мак-Иннес Р.Р.; Виллард Х.Ф. Медицинская генетика: учебное пособие; пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: Геотар – Медиа, 2010. 608 с.
8. Сборник научных трудов «Современные подходы и перспективы в оказании медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». – Санкт-Петербург. – 2019. – 343с.
9. Чурюмова Ю.А.; Вавилова Т.В.; Вохмянина Н.В. Совершенствование алгоритма неонатального скрининга на наследственные болезни обмена с помощью технологии секвенирования следующего поколения // Лабораторная служба. 2017. Т. 6- 3. – с.190-197

10. Чурюмова Ю.А.; Вавилова Т.В. Диагностическая эффективность применения NGS-секвенирования в алгоритме неонатального скрининга // Медицинский алфавит. 2018. Т.2. -№19 (356) – с. 15-16.

ПРОГРАММА СТАЖИРОВКИ

Трудоемкость: 8 час.

Цель стажировки: Стажировка осуществляется в целях изучения передового опыта, в том числе зарубежного, а также закрепления теоретических знаний, полученных при освоении программы повышения квалификации «Синдромы множественных врожденных пороков развития», приобретения практических навыков и умений для их эффективного использования при исполнении своих должностных обязанностей.

Задачи стажировки: совершенствовать следующие профессиональные знания и умения:

- сбор генеалогического анамнеза, его оценка;
- определение типа наследования по данным генеалогического анамнеза;
- методы генетической диагностики в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
- выявление факторов индивидуального и семейного риска для формирования МВПР;
- выбор метода диагностики с учетом клинических проявлений, инструментальных, лабораторных данных, генеалогического анамнеза;
- анализировать полученные данные о возможных причинах формирования МВПР;
- разработать план наблюдения с учетом установленного и /или предполагаемого диагноза;
- провести медико-генетического консультирования семей с учетом этиологии МВПР, данных генеалогического анамнеза, типа наследования;
- составить индивидуальный план мероприятий антенатальной, периконцепционной профилактики с целью предупреждения рождения следующих детей с МВПР

Описание. Стажировка носит индивидуальный или групповой характер и предусматривает виды деятельности: самостоятельную работу с учебными изданиями; приобретение профессиональных навыков;

Результаты стажировки: изучения передового опыта, а также закрепления теоретических знаний, полученных при освоении программы повышения квалификации,

Клиническая база: КГБУЗ «Перинатальный центр им. Г.С. Постола»

Руководитель/куратор/стажировки: врач-генетик.

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. По окончании изучения каждого модуля проводится промежуточная аттестация, определенная учебным планом. При этом используется форма контроля: тестирование.

5.1. Оценочные средства контроля знаний обучающихся

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

- оценочные средства для текущего контроля и промежуточного контроля (согласно учебному плану);

– оценочные средства для итоговой аттестации - зачета (тестирование).

В состав оценочных средств для итоговой аттестации входят комплекты тестовых заданий.

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.

Промежуточная аттестация в форме оценки практических навыков

6. ТРЕБОВАНИЯ К ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

1. Итоговая аттестация по дополнительной профессиональной программе повышения квалификации со сроком освоения 36 академических часов проводится в форме тестирования.

2. К итоговой аттестации допускается обучающийся, в полном объеме выполнивший учебный план, предусмотренный дополнительной профессиональной программой.

3. Лица, освоившие дополнительную профессиональную программу повышения квалификации и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ установленного образца – удостоверение о повышении квалификации.

Критерии и шкалы оценивания

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

Этапы проведения итоговой аттестации

Вид аттестационного испытания	Наименование элементов оценочного средства	Критерии оценки
Итоговая аттестация – зачет	Компьютерное итоговое тестирование Комплект тестовых заданий № 30.	91–100 % – отлично 81–90 % – хорошо 71–80 % – удовлетворит. Меньше 70 % – не удовлетворит.

6.1. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

Тестовые задания для итоговой аттестации

Выберите один или несколько правильных ответов

1. К НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ ХРОМОСОМНЫМ НАРУШЕНИЯМ В МАТЕРИАЛЕ ИЗ САМОПРОИЗВОЛЬНЫХ ВЫКИДЫШЕЙ ПЕРВОГО ТРИМЕСТРА БЕРЕМЕННОСТИ ОТНОСЯТСЯ

А. триплоидия

Б. тетраплоидия

В. трисомия 21 хромосомы

Г. трисомия 15 хромосомы

*Д. структурные aberrации

2. ПРИЧИНОЙ, ЗАТРУДНЯЮЩЕЙ КЛИНИЧЕСКУЮ ДИАГНОСТИКУ ХРОМОСОМНЫХ СИНДРОМОВ МНОЖЕСТВЕННЫХ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ БЕЗ ХРОМОСОМНОГО АНАЛИЗА, ЯВЛЯЕТСЯ

1) отсутствие строго патогномичных симптомов;

2) перекрывание симптомов различных хромосомных синдромов;

3) пороки развития, характерные для хромосомных синдромов, могут наблюдаться и при нормальном кариотипе;

4) вариабельность проявления хромосомных синдромов у разных больных

А. 1

Б. 2

В. 3

Г. 4

*Д. 1,2,3,4

3. НАИБОЛЕЕ ТОЧНЫЙ ТЕРМИН ДЛЯ СЛЕДУЮЩЕГО ОПРЕДЕЛЕНИЯ: МОРФОЛОГИЧЕСКИЙ ДЕФЕКТ ОРГАНА, ЧАСТИ ТЕЛА В РЕЗУЛЬТАТЕ НАРУШЕНИЯ ПРОЦЕССА РАЗВИТИЯ ПОД ДЕЙСТВИЕМ ВНУТРЕННИХ ПРИЧИН

А. мальформация

*Б. дизрупция

В. деформация

Г. дисплазия

Д. гипоплазия

4. НАИБОЛЕЕ ТОЧНЫЙ ТЕРМИН ДЛЯ СЛЕДУЮЩЕГО ОПРЕДЕЛЕНИЯ: МОРФОЛОГИЧЕСКИЙ ДЕФЕКТ ОРГАНА, ЧАСТИ ТЕЛА В РЕЗУЛЬТАТЕ ВОЗДЕЙСТВИЯ ВНЕШНИХ ФАКТОРОВ НА ИЗНАЧАЛЬНО НОРМАЛЬНЫЙ ПРОЦЕСС РАЗВИТИЯ

*А. мальформация

Б. дизрупция

В. деформация

Г. дисплазия

5. ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ФОРМИРУЮТСЯ НА ЭТАПЕ ОНТОГЕНЕЗА

*А. эмбриональном

Б. плодном

В. постнатальном

6. МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНАЯ ПРИРОДА ИЗВЕСТНА ПРИ СЛЕДУЮЩИХ ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЯХ

1) анэнцефалия и spina bifida;

2) расщелины губы и нёба;

3) ахондроплазия;

4) пилоростеноз

А. правильный ответ 1 и 2

Б. правильный ответ 1,2 и 3

В. правильный ответ 1,3 и 4

Г. правильный ответ 2,3 и 4

* Д. правильный ответ 1,2 и 4

7. У ЖЕНЩИНЫ В ПЕРВОМ ТРИМЕСТРЕ БЕРЕМЕННОСТИ ОТМЕЧАЛАСЬ СУБФЕБРИЛЬНАЯ ТЕМПЕРАТУРА, СЫПЬ, ФАРИНГИТ, ШЕЙНЫЙ ЛИМФАДЕНИТ. РЕБЕНОК РОДИЛСЯ С МАЛЕНЬКОЙ МАССОЙ ТЕЛА (2100 Г), МИКРОЦЕФАЛИЕЙ, КАТАРАКТОЙ, ГЛУХОТОЙ, ВРОЖДЕННЫМ ПОРОКОМ СЕРДЦА, ГЕПАТОСПЛЕНОМЕГАЛИЕЙ, ТРОМБОЦИТОПЕНИЧЕСКОЙ АНЕМИЕЙ. СИМПТОМОКОМПЛЕКС ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

А. герпетической эмбриопатии

*Б. краснушной эмбриопатии

В. токсоплазмоз

Г. хромосомной патологии

8. ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ ФОРМИРУЮТСЯ В ПЕРИОДЕ РАЗВИТИЯ
- * А. эмбриональном
 - Б. плодном
 - В. перинатальном
 - Г. постнатальном
9. МИКРОЦЕФАЛИЯ ПРИ СИНДРОМЕ СМИТА-ЛЕМЛИ-ОПИТЦА ОТНОСИТСЯ К ПОРОКАМ РАЗВИТИЯ ПО ТИПУ
- *А. мальформации
 - Б. дизрупции
 - В. деформации
 - Г. дисплазии
10. МИКРОЦЕФАЛИЯ ПРИ СИНДРОМЕ СМИТА-ЛЕМЛИ-ОПИТЦА ОТНОСИТСЯ К ПОРОКАМ РАЗВИТИЯ ПО ТИПУ
- * А. мальформации
 - Б. дизрупции
 - В. деформации
 - Г. дисплазии
11. АНОМАЛИЮ РАЗВИТИЯ, НЕ ТРЕБУЮЩУЮ ЛЕЧЕНИЯ, ОПРЕДЕЛЯЮТ КАК ДЕФЕКТ РАЗВИТИЯ
- А. мальформация
 - Б. дисплазия
 - *В. малая аномалия развития
12. НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНА В ОТНОШЕНИИ ЧАСТОТЫ МАЛЫХ АНОМАЛИЙ РАЗВИТИЯ ОДНА ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ЧАСТЕЙ ТЕЛА
- А. кисть
 - Б. стопа
 - В. туловище
 - *Г. лицо
 - Д. область живота
13. ЛИЦЕВОЙ ФЕНОТИП ЯВЛЯЕТСЯ ВЫСОКО ИНФОРМАТИВНЫМ ПРИЗНАКОМ ПРИ СИНДРОМЕ
- А. TAR
 - *Б. Вильямса
 - В. Ди джорджи
 - Г. Горлина-Гольтца
14. НАИБОЛЕЕ ЧАСТО СОЧЕТАЕТСЯ С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ВРОЖДЕННЫМИ ДЕФЕКТАМИ РАЗВИТИЯ
- *А. опухоль Вильямса
 - Б. гепатобластома
 - В. нейробластома
 - Г. ретинобластома
 - Д. опухоли гонад
15. РЕЖЕ ВСЕГО СОЧЕТАЮТСЯ С МНОЖЕСТВЕННЫМИ ВРОЖДЕННЫМИ ДЕФЕКТАМИ РАЗВИТИЯ
- А. гепатобластома
 - Б. нейробластома
 - В. ретинобластома
 - *Г. опухоли гонад

7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

7.1. Рекомендуемая литература

Основная

1. Баранова А.А.; Намазова - Баранова Л.С. Атлас редких болезней. – Москва «Педиатр»., - 2013, - 302 с.
2. Байдакова Г.В.; Захарова Е.Ю.; Каневец И.В.; Коновалов Ф.А.; Стрельников В.В.; Куцев С.И. Диагностика врожденных и наследственных болезней у детей: достижения и перспективы развития. Вестник Росздравнадзора №3, 2016 с.27-33
3. Ньюсбаум Р.Л.; Мак-Иннес Р.Р.; Виллард Х.Ф. Медицинская генетика: учебное пособие; пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: Геотар – Медиа, 2010. 608 с.
4. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: в 3-х т. Пер. с англ. – М.: Мир, 1990

Дополнительная

5. Ворсанова С.Г.; Юров Ю.Б.; Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика. М.: Мед-практика, 2006.
6. Дженкинс М. 101 ключевая идея: Генетика. – пер. с англ. – М., 2002. – 240 с.
7. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом Е.Ф. Давыденкова; Д.К. Верлинская; С.Ф. Тысячнюк, - Л.: Медицина, 1973, - 202 с.
8. Ковалева Н.В. Исследование феномена преобладания женщин среди носителей реципрокных транслокаций при нарушениях репродукции. // Генетика 2017а, 53: 495-500
9. Ковалева Н.В. Незамеченный феномен: преобладание индивидов женского пола среди носителей робертсоновских транслокаций у новорожденных. // Генетика 2017б, 53:1444-1452
10. Лазюк Г.И., Лурье И.В. Хромосомные болезни. – В кн.: Тератология человека/ Под ред. Г.И. Лазюка. – М.: Медицина, 1979, с. 262-336
11. Лазюк Г.И., Усоев С.С. Количественная оценка комплекса фенотипических проявлений хромосомных болезней, обусловленных изменениями в системе аутосом, и использование ее в диагностике. – В кн.: Патологическая анатомия болезней перинатального периода и грудного возраста. – М.: Ростов н/Д: кн. Изд-во, 1979, с. 109-116
12. Наследственные заболевания в практике детского невролога. Методические рекомендации для врачей. Москва .2015, 32с.
13. Чурюмова Ю.А.; Вавилова Т.В.; Вохмянина Н.В. Совершенствование алгоритма неонатального скрининга на наследственные болезни обмена с помощью технологии секвенирования следующего поколения // Лабораторная служба. 2017. Т. 6- 3. – с.190-197

7.2 Нормативные и инструктивно-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 № 316 от 30.12.93 г. «О дальнейшем совершенствовании медико-генетической службы Минздрава РФ».

7.3. Электронные информационные ресурсы

<http://www.ped-perinatology.ru/jour/article/viewFile/410/433>

<http://redkie-bolezni.com/umstvennaya-otstalost-tip-shashi/>
<https://www.genotek.ru/diagnostic/panels/50473/>
<https://www.genotek.ru/diagnostic/ekzom/>
<http://www.dnalab.ru>

8. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

8.1. Материально-технические условия для реализации программы

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

Обучающиеся из числа с ограниченными возможностями здоровья обеспечены 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 ресурсам и услугам научной электронной библиотеки eLIBRARY.RU. Предоставление доступа к образовательному portalу «Консультант врача», ЭБС «IPRbooks», правовой системе «Гарант», базе данных «В медицине РФ».

8.2. Организация образовательного процесса

В программе используются следующие виды учебных занятий: лекция, практическое занятие, семинары, консультации; стажировка (6 час.); итоговая аттестация в виде тестирования.

8.2.1. Лекции предоставлены в виде компьютерных презентаций. При проведении лекций предлагается включение слушателей в обсуждение проблемы.

8.2.2. Практические занятия проводятся в виде отработки навыков и умений в выполнении определённых приёмов, методик, проведения консультаций.

8.2.3. Стажировка осуществляется в целях изучения передового опыта, закрепления теоретических знаний, приобретения практических умений, навыков и их эффективного использования при исполнении должностных обязанностей. Стажировка носит индивидуальный или групповой характер. Содержание стажировки определяется наименованием тем программы.

8.3 Кадровое обеспечение образовательного процесса

Занятия ведет квалифицированный специалист, имеющий опыт в практической деятельности и системные научные знания.

№ п/п	Наименование модулей (дисциплин, разделов, тем)	ФИО, должность по штатному расписанию	Ученая степень, ученое (почетное) звание	Основное место работы, должность	Условия привлечения к педагогической деятельности
1	Синдромы МПР у детей	Филиппова Валентина Васильевна,	К.м.н, доцент	КГБОУ ДПО ИПКСЗ Кафедра «Педи-	Штатный

		доцент		атрия и неонато- логия»	
--	--	--------	--	----------------------------	--