

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

УТВЕРЖДАЮ

Проректор



Н.В. Кирпичникова

2021г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ МОДУЛЯ**

ГЕНЕТИКА УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

Специальность основная – «Генетика»,

Специальность дополнительная – «Лабораторная генетика»

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

Форма обучения – очная

Факультет повышения квалификации и профессиональной переподготовки
врачей и провизоров

Кафедра педиатрии и неонатологии

г. Хабаровск

2021

Составители: доцент кафедры педиатрии и неонатологии В.В. Филиппова

ОБСУЖДЕНО

на заседании кафедры педиатрии и неонатологии

«01» июля 2021 г., протокол № 6

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

Рекомендовано к утверждению рецензентами:

1. Супрун Стефания Викторовна - д.м.н., главный научный сотрудник группы медико-экологических проблем здоровья матери и ребенка лаборатории комплексных методов исследования бронхолегочной и перинатальной патологии. Хабаровский филиал Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Дальневосточный научный центр физиологии и патологии дыхания» - Научно-исследовательский институт охраны материнства и детства.

2. Ракицкая Елена Викторовна, д.м.н., профессор, заведующая кафедрой детских болезней ФГБОУ ВО «Дальневосточный государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

СОГЛАСОВАНО

Декан ФПК и ППВ и П _____ С.М. Колесникова
(подпись)

«01» июля 2021 г.

ОДОБРЕНО

Педагогическим советом Института повышения квалификации специалистов здравоохранения «10» июля 2021 г., протокол № 5

Председатель Педагогического Совета

Проректор управления по учебной работе _____ Н.В. Кирпичникова
(подпись)

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ

Дополнительная профессиональная программа разработана на основании требований профессионального стандарта по специальности «Генетика» и проводится с учетом уровня полученного ранее образования, требований заказчика.

Содержание программы соответствует требованиям следующих документов:

1. Федеральный закон от 29.12.2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации».
2. 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».
3. Профессиональный стандарт «Врач-генетик», утвержденный Приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 11.03.2019 г. № 142., регистрационный № 54301
4. Приказ Минздрав РФ 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. 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.
6. Письмо Минобрнауки России от 21.04.2015 № ВК-1015/06 «О направлении методических рекомендаций по реализации дополнительных профессиональных программ».
7. Письмо Минобрнауки России от 22.04.2015 № ВК-1030/06 «Методические рекомендации-разъяснения по разработке дополнительных профессиональных программ на основе профессиональных стандартов».
8. Письмо Минобрнауки России от 30.03.2015 № АК-821/06 «О направлении методических рекомендаций по итоговой аттестации слушателей».

Актуальность программы.

Умственная отсталость (УО) не является самостоятельной нозологической формой и самостоятельным диагнозом, а специфическим состоянием, когда интеллектуальное развитие ограничено определенным уровнем функционирования центральной нервной системы. Ведущим признаком задержки развития психики является нарушение интеллекта, уровень которого определяется генетическими характеристиками индивидуума и воздействием внешне средовых факторов. УО остается значимой медицинской проблемой, встречаясь у 1-3% населения, является одной из самых распространенных причин инвалидности. В Российской Федерации доля детей-инвалидов вследствие нервно-психических расстройств составляет около 22,5%.

Из-за высокой важности генетического материала для всех этапов развития нервной системы даже не большие его поломки могут вызвать серьезные изменения в деятельности генов. УО может быть следствием как прямого повреждения ткани головного мозга, когда этиологический фактор воздействует непосредственно на процесс формирования ЦНС (пороки развития головного мозга), так и вторичными нарушениями, когда дефицитарное развитие связано с нарушением в деятельности отдельных анализаторов (слуха, зрения).

Наследственная патология является одной из основных причин формирования УО. УО в свою очередь является одним из основных клинических маркеров подавляющего большинства наследственных заболеваний. Распространенность генетически обусловленной УО составляет 8,2 на 1000 новорожденных. От 25 до 50% случаев УО обусловлено исключительно генетическими причинами. УО характеризуется клиническим полиморфизмом и генетической гетерогенностью.

Исследование генетических нарушений у пациентов с УО значимы не только для

диагностики и поиска этиологических факторов, но также для разработки научно обоснованных методов медицинской и психологической коррекции нарушения психики.

Программа составлена с учетом современных сведений о клинических проявлениях, причинах патологии нервной системы, сопровождающейся развитием умственной отсталости в популяции человека, возможностях современной диагностики и терапии наследственной патологии.

По окончании освоения программы обучающийся получает необходимые знания, умения и трудовые действия, соответствующие профессиональному стандарту врача-генетика.

Структура программы включает цель, планируемые результаты обучения, учебный план, рабочую программу, 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 реализуемых отдельных компонентов – модулей, тем программы направлено на достижение целей программы, планируемых результатов ее освоения.

Программа сочетает традиционные и инновационные методы обучения.

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

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

Оценка качества обучения осуществляется на основе анализа результатов текущего контроля (вопросы по усвоению теоретического материала, проверка освоения практических навыков) и итогового тестирования.

1.1. Цель реализации программы – совершенствование компетенций, необходимых для выявления патологии нервной системы, признаков ментальной недостаточности, выбора и проведения возможной генетической диагностики неврологических расстройств в различные возрастные периоды: внутриутробно, в периоде новорожденности, в различные периоды детского возраста, у взрослых в рамках имеющейся квалификации.

Обоснование целевой аудитории.

В соответствии со стандартом оказания специализированной медицинской помощи при гипоксии плода, недостаточном росте плода, других плацентарных нарушениях (утв. приказом Минздрава РФ от 7 ноября 2012 г. № 588 н), а также порядком оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (утв. Приказом Минздрава РФ 15 ноября 2012 № 917 н) при необходимости консультирования, диагностики и лечения при врожденной или наследственной патологии пациенты **должны быть направлены к врачу-генетику и врачу-лабораторному генетику** в медико-генетическую консультацию (центр).

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

Уровень квалификации в соответствии с профессиональным стандартом - 8

Режим занятий: 6 академических часов в день/36 академических часов в неделю.

Форма обучения: очная.

1.2. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

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

ПК-1 - к диагностике в целях установления диагноза врожденного или наследственного заболевания.

Перечень знаний, умений и навыков, необходимых для профессиональной деятельности

После освоения программы врач-генетик, врач-лабораторный генетик должен знать:

- наследственные и врожденные заболевания, классификацию;
- врожденные морфогенетические варианты и большие аномалии развития;
- специальную дизморфологическую терминологию в описании фенотипа;
- синдромологический анализ (в т.ч. автоматизированный) фенотипа пациента, формулировка диагноза наследственного или врожденного заболевания;
- показания для проведения цитогенетической, молекулярно-генетической диагностики;
- методы цитогенетической диагностики хромосомной патологии.
- правила оформления медико-генетической документации (заключения, выписки, направления на исследования, учетно-отчетные документы);

должен уметь:

- проводить обследование пациента на выявление наследственной патологии;
- участвовать в проведении диагностики общих и частных проявлений наследственных болезней, распознавать информативные врожденные морфогенетические варианты и большие аномалии развития;
- использовать специальную дизморфологическую терминологию в описании фенотипа;
- собирать анамнез: акушерский, тератологический и генеалогический;
- проводить синдромологический анализ (в т.ч. автоматизированный) фенотипа пациента;
- формулировать диагноз наследственного или врожденного заболевания;
- составлять план обследования пациента;
- определять показания для проведения цитогенетической, молекулярно-генетической диагностики;
- оформлять медико-генетическую документацию (заключения, выписки, направления на исследования, учетно-отчетные документы);

должен владеть:

- методами обследования пациента на выявление наследственной патологии;
- навыками диагностики общих и частных проявлений наследственных болезней, распознавать информативные врожденные морфогенетические варианты и большие аномалии развития;

1.3. Соответствие компетенций по специальности трудовым функциям профессионального стандарта «Врач-генетик», «Врач-лабораторный генетик»

Наименование обобщенной трудовой функции	Код и наименование трудовой функции	Код и наименование компетенции
Оказание медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика»	А/01.8 Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	ПК-1

1.4. Профессиональные компетенции, совершенствуемые в результате освоения ДПП

Виды трудовой функции	Профессиональные компетенции	Трудовые действия (практический опыт)	Необходимые умения	Необходимые знания
Врача генетик А/01.8 Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	ПК-1	- сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза, проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза; - проведение физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; - анализ информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра; - составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; - направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические), инструментальные исследования, на консультацию к врачам-специалистам;	- осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза, проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза; - оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития; - интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра - пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза; - обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных методов исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; - обосновывать необходимость направления пациентов на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками	- анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии; - общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; - порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; - 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; - этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей; - основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация;

		- направление 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; - оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний; - установление диагноза с учетом действующей МКБ, связанных со здоровьем	оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами; - выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	- терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека; - принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания; - 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; - медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований, методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов; - клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; - МКБ; - МКФ
--	--	--	--	--

2. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

Цель: совершенствование компетенций, необходимых для выявления патологии нервной системы, признаков ментальной недостаточности, выбора и проведения возможной генетической диагностики неврологических расстройств в различные возрастные периоды: внутриутробно, в периоде новорожденности, в различные периоды детского возраста, у взрослых в рамках имеющейся квалификации.

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

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

Форма обучения: очная

№	Наименование разделов модулей	Общая трудоемкость, час.	Аудиторные занятия, час				Стажировка, час	Форма контроля
			Всего	Лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ		
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1	Умственная отсталость (УО). Эпидемиология. Вклад в детскую инвалидность. Этиология. Классификация. Генетические причины	6	4	2		2	2	Текущий контроль
1.1	Регламентирующие деятельность документы	2	2	2				Текущий контроль
1.2	Комплексная оценка при УО	4	2			2	2	Практические навыки
2	Умственная отсталость при хромосомной патологии	6	4	2		2	2	Текущий контроль
2.1	Классификация хромосомных нарушений при УО	1	1	1				Текущий контроль
2.2	Методы и алгоритм обследования	1	1	1				Текущий контроль
2.3	Клинические проявления основных хромосомных синдромов с УО	4	2			2	2	Практические навыки
3	Умственная отсталость при моногенных заболеваниях	12	11	5		6	1	Текущий контроль
3.1	Классификация моногенных нарушений, сопровождающихся УО	1	1	1				Текущий контроль
3.2	Синдромологические формы моногенной наследственной патологии	3	3	1		2		Текущий контроль
3.3	Клинические проявления основных моногенных синдромов	3	3	1		2		Текущий контроль
3.4	Методы и алгоритм обследования	1	1	1				Текущий контроль
3.5	Клинические проявления наследственных болезней обмена	4	3	1		2	1	Практические навыки

4	Полигенные нарушения, как причина УО	6	4	2		2	2	Текущий контроль
4.1	Панели генов, влияющие на формирование ЦНС	1	1	1				Текущий контроль
4.2	Средовые факторы, влияющие на онтогенез ЦНС	1	1	1				Текущий контроль
4.3	Методы предиктивной прегравидарной подготовки и особенность ведения беременной	4	2			2	2	Практические навыки
5	Эпигенетические нарушения, как причина УО	4	4	2		2		Текущий контроль
5.1	Феномен лайонизации, геномный импринтинг	2	2	1		1		Текущий контроль
5.2	Методы предиктивной прегравидарной диагностики и антенатальной профилактики рождения детей в семьях с эпигенетическими факторами УО	2	2	1		1		Текущий контроль
6	Итоговая аттестация - зачет	2	2			2		Собеседование
	Итого	36	29	13		16	7	

3. КАЛЕНДАРНЫЙ УЧЕБНЫЙ ГРАФИК

		1 день	2 день	3 день	4 день	5 день	6 день
1	Умственная отсталость (УО). Эпидемиология. Вклад в детскую инвалидность. Этиология. Классификация. Генетические причины.	6					
2	Умственная отсталость при хромосомной патологии		6				
3	Умственная отсталость при моногенных заболеваниях			6	6		
4	Полигенные нарушения, как причина УО					6	
5	Эпигенетические нарушения, как причина УО						4
6	Итоговая аттестация – зачет						2
	Итого	6	6	6	6	6	6

4. РАБОЧАЯ ПРОГРАММА МОДУЛЯ

Код	Наименование разделов, тем	Содержание темы	А и И методы обучения
1	2	3	4
Лекции			
1.1	Умственная отсталость (УО). Эпидемиология. Вклад в детскую инвалидность. Этиология. Классификация. Генетические причины. Регламентирующие деятельность 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 и И
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. Микроделеционные синдромы. Мутагенез. Понятие о критических периодах. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт. Структурные aberrации: делеция, дупликация, инверсия, транслокация.	А и И
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 и И
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 по-	А и И

		второв. Болезни клеточной энергетики (митохондриальные, пероксикамные). Моногенные синдромальные формы наследственной патологии.	
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.	А и И
3.3	Клинические проявления основных моногенных синдромов	Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм моногенных синдромов. Значение фенотипа в диагностике лизосомальных болезней накопления. Наследственные нарушения обмена аминокислот, углеводов, липидов, сопровождающихся клиникой повреждения нервной системы.	А и И
3.4	Методы и алгоритм обследования	Библиотеки ДНК, К-ДНК. Панели генов. Экзомное и полноэкзомное секвенирование.	А и И
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 и И
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 и И
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 де-	А и И

		токсикации, фолатного цикла, гены роста и др.	
5.1	Феномен лайонизации, геномный им-принтинг	Изменения случайного характера инактивации X хромосомы и предпочтительный выбор для инактивации одной из них способны оказывать влияние на клинические проявления около 400 заболеваний, связанных с мутациями X сцепленных генов. Нарушение процесса инактивации X хромосомы в эмбриогенезе приводит к гибели плода. Реактивация неактивной X хромосомы в клетках женщин является причиной развития ряда заболеваний, включая онкологические, аутоиммунные. Феномен инактивации X-хромосомы необходимо учитывать при работе с плюрипотентными стволовыми клетками для их успешного применения в биомедицинских исследованиях и использование для целей регенеративной медицины.	А и И
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.	А и И
Практические занятия			
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.	А и И
2.3	Клинические проявления основных хромосомных синдромов с УО	Синдром Шерешевского-Тернера, трипло Икс, Клайнфельтера, полисомии Y, Показания к проведению исследования X - и Y-телец полового хроматина. Ограничение метода. Клиническая картина патологии, дифференциальный диагноз. Группа	А и И

		риска по реализации данной патологии. Варианты записи выявленных патологических изменений кариотипа. Цитогенетика патологии половых хромосом.	
3.2	Синдромологические формы моногенной наследственной патологии	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 и И
3.3	Клинические проявления основных моногенных синдромов	Полиморфизм клинических проявлений. Сложности интерпретации имеющихся клинико-лабораторных данных. Дифференциальный диагноз. Современная диагностика с использованием панелей генов.	А и И
3.5	Клинические проявления наследственных болезней обмена	Аминоацидурии, нарушение обмена аминокислот, углеводного, липидного спектра. Степени вовлечения нервной системы, дифференциальный диагноз. Клинико-лабораторное исследование, особенности биохимического исследования	А и И
4.3	Методы пренатальной прегравидарной подготовки и особенность ведения беременной	На ранней стадии развития у эмбрионов женского пола в каждой соматической клетке случайным образом инактивируется одна из двух X хромосом. В результате инактивации формируется мозаичный организм, в половине клеток которого активна X хромосома, унаследованная от отца, в оставшейся половине экспрессирует гены X хромосомы, полученные от матери.	А и И
5.1	Феномен лайонизации, геномный импринтинг	Исследование полового хроматина. Исследование интерфазного X-хроматина. Исследование интерфазного Y-хроматина. Методы исследования хромосомного набора. Метод равномерного окрашивания хромосом. Методы дифференциального окрашивания хромосом (G-, Q-, R-, C-, Ag-методы). Методы дифференциаль-	А и И

		ного окрашивания прометафазных хромосом. Цитогенетика патологии половых хромосом	
5.2	Методы предиктивной прегравидарной диагностики и антенатальной профилактики рождения детей в семьях с эпигенетическими факторами УО	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 и И
6	Итоговая аттестация	Собеседование	

ПРОГРАММА СТАЖИРОВКИ

	Задачи	Описание
	Закрепление практических знаний умений и навыков по генетической диагностике УО	Изучение передового опыта, в том числе зарубежного, закрепление практических навыков, полученных при освоении программы. Интерпретация результатов инструментальных и лабораторных тестов у пациентов с подозрением на поломки генетического аппарата. Изучение показаний для генетической диагностики, проведение дифференциальной диагностики синдромов с УО; определение необходимости молекулярного цитогенетического исследования; панелей зондов; полноэкзомного секвенирования. Составление программы диагностики и медико-генетического консультирования при выявлении генетической патологии. Использование международной классификации нозологических форм заболеваний (МКБ 10).
	Клиническая база	КГБУЗ «Перинатальный центр» министерства здравоохранения Хабаровского края.
	Куратор	В.В. Филиппова, врач-генетик высшей квалификационной категории

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 модуля проводится промежуточная аттестация, определенная учебным планом.

Текущий контроль знаний предусматривает собеседование по контрольным вопросам, оценивающим теоретическую подготовку, решение ситуационных задач, выполнение заданий, выявляющих практическую подготовку.

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 (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.

Контрольные вопросы текущего контроля знаний:

- 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.
- Группы наследственной патологии в основе генетической патологии УО.
- Хромосомные нарушения как причина формирования УО, классификация, распространенность в популяции, клиническая картина патологии, дифференциальный диагноз.
- Методы генетического картирования. Анализ сцепления. Гибридизация соматических клеток.

5.2. Регламент проведения промежуточной аттестации

Оценка практических навыков проводится на клинической базе кафедры педиатрии и неонатологии КГБОУ ДПО «Институт повышения квалификации специалистов здравоохранения» в соответствии с квалификационной характеристикой специалиста.

Оценка результатов практических навыков проводится по шкале: зачтено / не зачтено.

Критерии оценивания:

- «не зачтено» - обучающийся не демонстрирует умения, необходимые для проведения обследования и диагностики пациента и установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания и не сопровождает данное умение объяснением необходимости его проведения;

- «зачтено» - обучающийся демонстрирует умения, необходимые для проведения

обследования и диагностики пациента и установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания и сопровождается данное умение объяснением необходимости его проведения.

Примеры заданий, выявляющих практическую подготовку

1. Методы обследования пациента на выявление наследственной патологии.
2. Методы диагностики общих и частных проявлений наследственных болезней.
3. Распознавание информативных врожденных морфогенетических вариантов и больших аномалий развития.
4. Методика сбора анамнеза: акушерского, тератологического и генеалогического.
5. Правила проведения синдромологического анализа (в т.ч. автоматизированного) фенотипа пациента.
6. Методика составления плана обследования пациента.
7. Правила оформления медико-генетической документации (заключения, выписки, направления на исследования, учетно-отчетные документы).
8. Методы цитогенетической диагностики хромосомной патологии.

6. ТРЕБОВАНИЯ К ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

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.

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

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

Итоговая аттестация проводится в форме тестирования.

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.

Каждому слушателю предлагается ответить на 30 вопросов.

6.1. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

Примеры заданий для тестового контроля

Выберите один или несколько правильных ответов

1. По аутосомно-рецессивному типу наследуются перечисленные заболевания, за исключением
А. фенилкетонурии

- +Б. синдрома Марфана
- В. алкаптонурии
- Г. болезни Нимана-Пика
- Д. галактоземии

2. С X-хромосомой сцеплен ген

- А. аденогенитального синдрома
- +Б. гемофилии А
- В. синдрома Клайнфельтера
- Г. синдрома Шерешевского-Тернера
- Д. синдрома геморрагической телеангиэктазии

3. В X-хромосоме находятся гены заболеваний

- +1) гемофилии А
- +2) гемофилии В
- +3) цветовой слепоты
- 4) синдрома Марфана

4. Плейотропное действие гена проявляется при патологии

- +1) фенилкетонурии
- +2) галактоземии
- +3) синдроме Марфана

5. Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено

- А. доминантными генами
- +Б. рецессивными генами
- В. цитоплазматической наследственностью
- Г. хромосомными трисомиями

6. Признаки аутосомно-доминантного наследования

- +1) вертикальный характер передачи болезни в родословной
- +2) проявление патологического состояния, независимое от пола
- +3) вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 50%

7. Сцепленно с X-хромосомой наследуются заболевания

- +1) гемофилия
- 2) болезнь Дауна
- +3) дальтонизм
- 4) фенилкетонурия
- 5) алкаптонурия

8. Причиной, затрудняющей клиническую диагностику хромосомных синдромов без проведения 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

9. Причиной трисомии является

- 1) нарушение расхождения хромосом в митозе

- 2) нарушение расхождения хромосом в мейозе
+3) нарушение дробления яйцеклетки

10. Секвенирование ДНК представляет собой

- А. определение последовательности аминокислот в продукте структурного гена
+Б. определение последовательности нуклеотидов ДНК
В. метод <сортировки> хромосом
Г. исследование взаимодействия ДНК с белками

7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

7.1. Образовательные технологии

Формы обучения:

- 1) традиционные: лекции, практические занятия.
- 2) инновационные:
 - элементы тренинга, разборы клинических ситуаций, дискуссионные методы. при проведении практических занятий;
 - информационные технологии для самостоятельной работы слушателя: работа с кейс-задачами, ситуационными заданиями, работа с сетевыми ресурсами (научные сайты, виртуальные библиотеки, интернет-страницы профессиональных сайтов).

7.2. Учебно-методическое обеспечение

1. Печатные раздаточные материалы для обучающихся (образцы бланков, шаблоны документов, журналов).
2. Компьютерные презентации всех лекций.
3. Обеспечение литературой из библиотеки кафедры и Института.
4. Электронный ресурс Интернета.

7. 3. Рекомендуемая литература

Основная литература:

1. Генетика аутизма (обзор зарубежной литературы) Бобылова М.Ю., Печатникова Н.Л. Русский журнал детской неврологии, Т8, №3, 2013, с.31-45).
2. 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.
3. 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.].
4. Наследственные заболевания в практике детского невролога. Методические рекомендации для врачей. Москва .2015, 32с.
5. 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>
6. 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>.

7.4. Законодательные и инструктивные методические документы

1. Приказ МЗ Российской Федерации № 316 от 30.12.93 г. «О дальнейшем совершенствовании медико-генетической службы Минздрава РФ».

7.5. Информационно-электронные ресурсы

1. Сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации <https://www.rosminzdrav.ru/ministry/covid1>
2. Электронная информационно-образовательная среда Института:
3. Сайт КГБОУ ДПО ИПКСЗ [http:// www.ipksz.khv.ru](http://www.ipksz.khv.ru)
4. Электронный каталог научной библиотеки КГБОУ ДПО ИПКСЗ <http://irbis.ipksz.ru>
5. Полнотекстовая база данных учебно-методических разработок преподавателей Института <http://irbis.ipksz.ru>
6. Электронно-библиотечная система IPRbooks [http:// iprbookshop.ru](http://iprbookshop.ru)
7. Консультант врача (электронная библиотека): <http://www.rosmedlib.ru/>

8. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

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

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

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

8.1. Реализация образовательного процесса

Реализация образовательного процесса предусматривает использование в учебном процессе следующих образовательных технологий:

- лекционный материал в виде компьютерной презентации;
- семинарские занятия с клиническими разборами и заданиями с применением ситуационных задач, решением кейс-заданий;
- практические занятия, на которых применяются элементы тренинга, мастер-класса в форме разборов клинических ситуаций.

8.1.1. Активные и интерактивные формы обучения

4.2.1. При проведении лекций включение слушателей в обсуждение проблемы.
Примеры:

- Слушателям предлагается вспомнить понятие умственной отсталости. Вклад данной патологии в заболеваемость и инвалидность. Основные группы причин для формирования нарушения ментальности. Слушатели предлагают свои варианты, которые преподаватель принимает или отвергает, объясняя ошибочность представлений.
- Слушателям предлагается перечислить хромосомные нарушения как причину формирования УО, их классификацию, распространенность в популяции, клиническую

картину патологии, дифференциальный диагноз. Преподаватель соглашается или аргументированно отвергает предложенные варианты.

- Слушателям предлагается обосновать методы генетического картирования. Слушатели предлагают варианты, которые преподаватель принимает или отвергает, объясняя ошибочность представлений.

4.2.2 Семинары на практических занятиях, ситуационных задач.

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

Обеспечение образовательного процесса оборудованными учебными кабинетами, объектами для проведения практических занятий по программе повышения квалификации «Генетика умственной отсталости» по специальностям: «Генетика», «Лабораторная генетика».

№ п / п	Наименование разделов модулей	Наименование учебных кабинетов, объектов для проведения практических занятий с перечнем основного оборудования	Фактический адрес учебных кабинетов и объектов	Форма владения
1	Генетика умственной отсталости	<u>Учебная комната.</u> Нетбук, видеопроектор, экран, доска, негатоскоп. Столы (4 шт.). Стулья (12 шт.).	ИПКСЗ, ул. Краснодарская, 9; КГБУЗ «Перинатальный центр» министерства здравоохранения Хабаровского края.	Безвозмездное пользование

8.3. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА

Занятия ведет высококвалифицированный преподаватель кафедры педиатрии и неонатологии, имеющий большой клинический опыт и системные научные знания.

№ п/п	Дисциплины (модули)	ФИО, должность по штатному расписанию	Ученая степень, ученое (почетное) звание	Основное место работы, должность	Условия привлечения к педагогической деятельности
1	Генетика умственной отсталости	В.В. Филиппова, доцент кафедры педиатрии и неонатологии	к.м.н., доцент	КГБОУ ДПО «Институт повышения квалификации специалистов здравоохранения»	Штатный