

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



Е. В. Неврычева

2022 г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ МОДУЛЯ
КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ПАТОЛОГИИ ГЕНОВ**

Специальность основная – «Лабораторная генетика»

Специальность дополнительная – «Генетика»;

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 педиатрии и неонатологии

« 08 » июня

2022 г., протокол № 6

Зав. кафедрой

(подпись)

С.М. Колесникова

Рекомендовано к утверждению рецензентами:

1. Ракицкая Елена Викторовна, д.м.н., доцент, 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 ФПКипПВиП

(подпись)

С.М. Колесникова

« 08 » июня 2022г.

ОДОБРЕНО

Педагогическим советом Института повышения квалификации специалистов здравоохранения « 28 » июня 2022г., протокол № 5

Председатель ПС

И.о. проректора

(подпись)

Е. В. Неврычева

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ

Дополнительная профессиональная программа разработана согласно требований профессиональных стандартов и соответствующего федерального государственного образовательного стандарта (ФГОС) высшего образования к результатам освоения образовательных программ, 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 «Специалист в области клинической лабораторной диагностики», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты РФ № 145н от 14 марта 2018 г.
6. Профессиональный стандарт «Врач-генетик», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации № 142 н от 11.03.11.03.2019.
7. 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)".
8. 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.
9. Письмо Минобрнауки России от 21.04.2015 № ВК-1015/06 «О направлении методических рекомендаций по реализации дополнительных профессиональных программ».
10. 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

Генные мутации ведут к развитию патологических изменений в органах и системах, высокой степени заболеваемости, инвалидизации, летальности. Верификация заболеваний, возникающих в результате патологии генов, используя современные диагностические возможности, необходима для решения вопроса о тактике терапевтического ведения, проведения медико-генетического консультирования семьи, предупреждения рождения sibсов в зависимости от типа наследования генного дефекта. Целесообразно систематизировать данные в области диагностики, клинических проявлений заболеваний, связанных с дефектами генов.

Учебный план программы включает современные сведения о клинических проявлениях, причинах формирования, диагностических критериях, методах лабораторной диагностики патологии генов.

По окончании освоения программы обучающийся получает необходимые знания, умения и трудовые действия, соответствующие профессиональным стандартам врача генетик, 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 заболеваний, связанных с патологией генов в рамках имеющейся квалификации по лабораторной генетике, генетике.

Обоснование целевой аудитории - В повседневной практической деятельности врача лабораторного генетика, врача генетика имеются обращения пациентов, семей пациентов с клиническими проявлениями патологии, позволяющей предположить наследственный дефект генов. Анализ полученных данных, комбинация изменений в органах и системах, особенности фенотипа позволяют специалисту заподозрить генную природу имеющейся патологии, выбрать оптимальный (генетический) метод подтверждающей диагностики. Установление причины формирования генетического дефекта позволяет назначить терапию (если таковая разработана), провести медико-генетическое консультирование, разработать индивидуальный подход для профилактики повторного рождения пациентов с подобной патологией.

Категория обучающихся: врачи генетики, врачи лабораторные генетики.

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 лабораторный генетик		
А. Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	А/01.8 Проведение исследования и оценка полученного результата	<i>ПК - 1 проводить диагностику врожденного (или) наследственного заболевания в соответствии с Международной статистической классификацией болезней;</i> <i>ПК – 3 проводить медико-генетическое консультирование</i>
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, 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, их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	<i>ПК - 1 проводить диагностику врожденного (или) наследственного заболевания в соответствии с Международной статистической классификацией болезней;</i> <i>ПК - 2 назначать патогенетическое лечение и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;</i> <i>ПК – 3 проводить медико-генетическое консультирование</i>

1.4. Профессиональные компетенции, совершенствуемые в результате освоения ДПП в соответствии с профессиональным стандартом

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, 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 патологии генов, генных 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 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 медикамен-	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	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 об-

		тозного и немедикаментозного лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	немедикаментозного лечения	следовании 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 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	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 (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	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, 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:

- клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи при выявлении наследственного заболевания;
- принципы лабораторных методов, применяемых для диагностики: молекулярно-биологических, генетических исследований;
- правила работы в информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет";
- анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии;
- правила и способы получения биологического материала для клинических лабораторных исследований;
- основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация;
- терминологию описания аномалий и врожденных дефектов развития у человека;
- правила оформления медицинской документации, в том числе в электронном виде;
- этиологические факторы, приводящие к развитию патологии генов;
- 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 патологии генов;
- лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая 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 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;
- консультировать врача-клинициста по подготовке пациента к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований;

.

2. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

№	Наименование разделов модулей	Общая трудоемкость, час.	в том числе, час					Форма контроля
			Всего	Лекции	ОС К	ПЗ,С 3, ЛЗ	Стажировка	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	Патология генов в структуре заболеваемости и смертности	4	4	2		2		Текущий контроль
2.	Моногенно наследуемые синдромы с аутосомно-доминантным типом наследования	6	6	2		2	2	Текущий контроль
3	Моногенно наследуемые синдромы с аутосомно-рецессивным типом наследования МВНР	6	6	2		2	2	Текущий контроль
4	Х-сцепленные моногенно наследуемые синдромы	6	6	2		2	2	Текущий контроль
5	Методы диагностики патологии генов	6	6	2		2	2	Текущий контроль
6	Профилактика моногенно наследуемой патологии	6	6	2		4		Текущий контроль
7	Итоговая аттестация - зачет	2	2			2		Тестирование
	Итого:	36	36	12		16	8	

3. КАЛЕНДАРНЫЙ УЧЕБНЫЙ ГРАФИК

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

4. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

Модуль 1

Моногенно наследуемые синдромы с аутосомно-доминантным типом наследования

Код	Наименование тем (подтем, элементов, подэлементов)
1	Патология генов в структуре заболеваемости и смертности
2	Моногенно наследуемые синдромы с аутосомно-доминантным типом наследования
	На практических занятиях отрабатываются навыки: - популяционная частота патологии, связанной с мутациями доминантных генов, вклад данной патологии в детскую заболеваемость, младенческую и детскую смертность - терминология, используемая при выявлении генной патологии - осмотр пациента с использованием описания фенотипа (терминология малых аномалий развития) - выявление возможных причин генных поломок - сбор генеалогического анамнеза - клинические симптомы наиболее частых синдромов при патологии генов с аутосомно-доминантным типом наследования - 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 генного 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.; 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. Сборник научных трудов «Современные подходы и перспективы в оказании медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». – Санкт-Петербург. – 2019. – 343с.

Модуль 2

Моногенно наследуемые синдромы с аутосомно-рецессивным типом наследования

Код	Наименование тем (подтем, элементов, подэлементов)
3	Моногенно наследуемые синдромы с аутосомно-рецессивным типом наследования
	На практических занятиях отрабатываются навыки: - осмотр пациента с использованием описания фенотипа (терминология малых аномалий развития) - сбор генеалогического анамнеза - клинические симптомы наиболее частых моногенных синдромов, наследуемых аутосомно-рецессивно - выбор метода лабораторной диагностики

	- оценка полученного результата - определение тактики и необходимости обследования в отношении родственником выявленного пациента - 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. Михайлова С.В.; Захарова Е.Ю.; Петрухин А.С. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков. – М.: Титтерра. – 2017. – 368 с.
4. 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.
5. Сборник научных трудов «Современные подходы и перспективы в оказании медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». – Санкт-Петербург. – 2019. – 343с.

Модуль 3

Х-сцепленные моногенно наследуемые синдромы

Код	Наименование тем (подтем, элементов, подэлементов)
4	Х-сцепленные моногенно наследуемые синдромы
	На практических занятиях отрабатываются навыки: - осмотр пациента с использованием описания фенотипа (терминология малых аномалий развития) - сбор генеалогического анамнеза - клинические симптомы наиболее частых синдромов, наследуемых Х-сцепленно - выбор конкретного метода лабораторной диагностики с учетом предполагаемого синдрома - оценка полученного результата - 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. Барашнев Ю.И.; Бахарев В.А.; Новиков В.П. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей / М. «Триада». – 2004. – с. 343-371
3. 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.
4. Дедов И.И.; Семичева Т.В.; Петеркова В.А. Половое развитие детей: норма и патология. М.: «Колор ИТ Студио». 2002. 232 с.
5. 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.

Модуль 4

Методы диагностики патологии генов

Код	Наименование тем (подтем, элементов, подэлементов)
5	Методы диагностики патологии генов
	На практических занятиях отрабатываются навыки: - выбор оптимального метода лабораторной диагностики с учетом комплекса фенотипических проявлений, анамнеза, данных параклинических исследований - методика проведения выбранного метода обследования - оценка полученного результата лабораторного обследования - консультирование специалистов по результату полученного обследования

Методическое обеспечение:

1. Баранова А.А.; Намазова- Баранова Л.С. Атлас редких болезней. – Москва «Педиатр», - 2013, - 302 с.
2. 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.
3. 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.
4. 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 5

Профилактика моногенно наследуемой патологии

Код	Наименование тем (подтем, элементов, подэлементов)
6	Профилактика моногенно наследуемой патологии. Программа первичной профилактики врожденной и наследственной патологии - вторичная профилактика моногенно наследуемой патологии (пренатальный скрининг) - третичная профилактика моногенно наследуемой патологии (массовый неонатальный скрининг) - биохимический пренатальный скрининг: сроки проведения, патологические отклонения, оценка данных - неинвазивный пренатальный скрининг (НИПТ): сроки проведения, оценка результатов - мероприятия периконцепционной профилактики - селективный скрининг с использованием оптимального метода подтверждающей диагностики -медико-генетическое консультирование при выявлении патологии на любом этапе выявления патологии

Учебно-методическое обеспечение:

1. Айламазян Э.К., Баранов В.С. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней. – М.: Мед пресс-информ, 2006.- 410 с.
2. 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.

3. Сборник научных трудов «Современные подходы и перспективы в оказании медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». – Санкт-Петербург. – 2019. – 343с.
4. 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
5. 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 «Клинико-лабораторная диагностика патологии генов», приобретения практических навыков и умений для их эффективного использования при исполнении своих должностных обязанностей.

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

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

- 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 патологии генов;
- выбор метода диагностики с учетом клинических проявлений, инструментальных, лабораторных данных, генеалогического анамнеза;
- анализировать полученные данные о возможных причинах формирования генного дефекта;
- разработать план наблюдения с учетом установленного и /или предполагаемого диагноза;
- провести медико-генетическое консультирование семей с учетом выявленного генного дефекта, данных генеалогического анамнеза, типа наследования;
- составить индивидуальный план мероприятий антенатальной, периконцепционной профилактики с целью предупреждения рождения следующих детей с выявленным генным дефектом.

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 про-

водится 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, позволяющих 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 планируемыми результатами обучения.

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

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 планируемыми результатами 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 удовлет

6.1 ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

Примеры тестовых задания для итоговой аттестации

Выберите один или несколько правильных ответов

1. АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНО НАСЛЕДУЕТСЯ

- А. врожденные пороки сердца
- Б. эпилепсии
- В. пилоростеноз
- Г. семейная эмфизема легких
- ✓ Д. фенилкетонурия

2. АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНО НАСЛЕДУЕТСЯ

- А. шизофрения
- Б. эпилепсия
- В. гипоспадия
- Г. агенезия почек
- ✓ Д. ахондроплазия

3. РЕЦЕССИВНО СЦЕПЛЕННО С Х – ХРОМОСОЙ НАСЛЕДУЕТСЯ

- А. гемофилия;
- Б. прогрессивная мышечная дистрофия Дюшенна;
- В. недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (Г-6-ФД);
- Г. синдром Хантера
- А. А и Б
- Б. Б и В
- В. В и Г
- Г. Б, В и Г
- ✓ Д. А, Б, В и Г

4. В ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ ОБРАТИЛАСЬ ЖЕНЩИНА, МУЖ КОТОРОЙ БОЛЕН ГЕМОФИЛИЕЙ. КАКОЙ РИСК ДЛЯ ДЕТЕЙ ОЖИДАЕТСЯ В ЭТОМ БРАКЕ, ЕСЛИ ИЗВЕСТНО, ЧТО РОДОСЛОВНАЯ ЖЕНЩИНЫ ПО ГЕМОФИЛИИ НЕ ОТЯГОЩЕНА

- А. все мальчики будут больны
- Б. половина мальчиков будут больными
- ✓ В. все дети будут здоровы независимо от пола, девочки будут носительницами гена гемофилии
- Г. все девочки будут больны
- Д. половина девочек будут носительницами патологического гена

5. АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНО НАСЛЕДУЮТСЯ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ЗА ИСКЛЮЧЕНИЕМ

- А. хондродистрофии
- ✓ Б. фенилкетонурии
- В. нейрофиброматоза
- Г. хореи Гентингтона
- Д. синдрома Элерса-Данлоса

6. МУЖЧИНА, ГОМОЗИГОТНЫЙ ПО ГЕНУ ТАЛАССЕМИИ, ЖЕНИЛСЯ НА НОСИТЕЛЬНИЦЕ ТОГО ЖЕ ПАТОЛОГИЧЕСКОГО ГЕНА. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЗДОРОВЫХ ДЕТЕЙ В ЭТОМ БРАКЕ СОСТАВЛЯЕТ

- А. около 0
- Б. 100%
- ✓ В. 50%
- Г. 33%
- Д. 25%

7. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА

- А. рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой
- Б. доминантный, сцепленный с Х-хромосомой
- ✓ В. аутосомно-рецессивный
- Г. аутосомно-доминантный
- Д. полигенный

8. ПЛЕЙОТРОПНОЕ ДЕЙСТВИЕ ГЕНА ПРОЯВЛЯЕТСЯ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

- А. фенилкетонурии
- Б. галактоземии;
- В. синдроме Марфана
- А. А и Б
- Б. А и В
- В. Б и В
- Г. В
- ✓ Д. А, Б, В

9. БОЛЬШИНСТВО НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ МЕТАБОЛИЗМА ОБУСЛОВЛЕНО

- А. доминантными генами

- ✓ Б. рецессивными генами
 - В. цитоплазматической наследственностью
 - Г. хромосомными трисомиями
10. ДЛЯ ТОГО, ЧТОБЫ В ПОТОМСТВЕ ПРОЯВИЛОСЬ РАСЩЕПЛЕНИЕ ПРИЗНАКОВ, ПОДЧИНЯЮЩИХСЯ ЗАКОНАМ МЕНДЕЛЯ, НЕОБХОДИМЫ УСЛОВИЯ
- 1) гетерозигота должна образовывать два типа гамет с равной вероятностью;
 - 2) должна быть равновероятная встреча любых гамет при оплодотворении;
 - 3) равная жизнеспособность зигот с разными генотипами
- А. 1
 - Б. 2
 - В. 3
 - Г. 1 и 2
- ✓ Д. 1, 2 и 3
11. ГЕННАЯ МУТАЦИЯ ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ
- 1) замена одного или нескольких нуклеотидов ДНК;
 - 2) делеция одного или нескольких нуклеотидов;
 - 3) вставка (инсерция) одного или нескольких нуклеотидов;
 - 4) перестановка нуклеотидов внутри гена
- А. 1
 - Б. 2
 - В. 3
 - Г. 4
- ✓ Д. 1, 2, 3 и 4
12. ПРИЧИНОЙ ВОЗНИКНОВЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ДЕФЕКТОВ ОБМЕНА ЯВЛЯЮТСЯ
- 1) изменение числа хромосом
 - 2) генные мутации
 - 3) сбалансированные транслокации
- А. 1
 - ✓ Б. 2
 - В. 3
 - Г. 1 и 3
- Д. 1, 2 и 3
13. РЕАЛИЗАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ В КЛЕТКЕ ЭУКАРИОТ ПРОИСХОДИТ В НАПРАВЛЕНИИ
- А. белок → ДНК → РНК
 - Б. РНК → ДНК → белок
 - ✓ В. ДНК → РНК → белок
 - Г. белок → РНК → ДНК
14. РЕГУЛЯЦИЯ СИНТЕЗА БЕЛКА ВОЗМОЖНА НА ЭТАПЕ
- 1) транскрипции ДНК
 - 2) созревания про-РНК
 - 3) транспорта РНК из ядра в цитоплазму
 - 4) трансляции мРНК
- А. 1
 - Б. 2
 - В. 3
 - Г. 4
- ✓ Д. 1, 2, 3 и 4
15. 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
16. ОСНОВНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СТРУКТУРЫ ИЗОЛЯТОВ ЯВЛЯЕТСЯ
- А. увеличение доли гетерозигот
 - Б. увеличение доли доминантных гомозигот
 - ✓ В. увеличение доли рецессивных гомозигот

17. ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ЛАБОРАТОРНЫМ КРИТЕРИЕМ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ:

- А. подъем уровня фенилгидразина
- ☒ Б. гиперфенилаланинемия
- В. лейкоцитоз
- Г. повышение уровня тирозина
- Д. подъем уровня гомогентизиновой кислоты

18. ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННОЕ, КРОМЕ:

- А. исследования активности лизосомных ферментов
- Б. выявления продуктов дефектного катаболизма содержимого лизосом
- В. метода <метаболического кооперирования>
- ☒ Г. определения концентрации электролитов в биологических жидкостях

19. ГЕН CFTR ЛОКАЛИЗОВАН В ХРОМОСОМЕ

- А. 12
- ☒ Б. 7
- В. X
- Г. 4
- Д. 5

20. МУТАЦИЯ DF508 ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ

- А. делеция фенилаланина в 508 положении последовательности гена
- ☒ Б. делеция фенилаланина в 508 положении аминокислотной цепи
- В. замена фенилаланина на триптофан
- Г. амплификация трех нуклеотидов, кодирующих фенилаланин

21. ОСНОВНЫМИ МЕТОДАМИ, ПРИМЕНЯЕМЫМИ ДЛЯ МАССОВОГО ПРОСЕИВАНИЯ НА ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ, ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) иммуноферментный анализ,
- 2) изoeлектрофокусирование,
- 3) энзимодиагностика,
- 4) радиоиммунный анализ,
- 5) хроматографические методы

- А. 1, 2 и 3
- Б. 2, 3 и 4
- ☒ В. 1 и 4
- Г. 3 и 5
- Д. 1 и 5

22. ИММУНОФЕРМЕНТНЫЙ АНАЛИЗ ЯВЛЯЕТСЯ ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ МАССОВОГО ПРОСЕИВАНИЯ

- ☒ А. на врожденный гипотиреоз
- Б. на фенилкетонурию
- В. на галактоземию
- Г. органические ацидурии

23. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ С СОЦИАЛЬНОЙ ТОЧКИ ЗРЕНИЯ ВЫПОЛНЯЕТ СЛЕДУЮЩИЕ ФУНКЦИИ

- 1) объяснение в доступной форме смысла медико-генетического прогноза
- 2) помощь в принятии правильного решения по поводу дальнейшего деторождения
- 3) помощь в реализации правильного решения

- А. 1
- Б. 2
- В. 3
- ☒ Г. 1, 2 и 3

24. УРОВЕНЬ ПОНИМАНИЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ

- 1) от образовательного уровня консультирующихся;
- 2) от мотивации обращения;
- 3) от формы патологии у пробанда

- А. 1
- Б. 2
- В. 3
- ☒ Г. 1, 2 и 3

25. ДОЧЬ ГЕМОФИЛИКА ИМЕЕТ ДВУХ ЗДОРОВЫХ СЫНОВЕЙ И ОДНУ ЗДОРОВУЮ ДОЧЬ. РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО СЫНА У КОНСУЛЬТИРУЮЩЕЙСЯ СОСТАВЛЯЕТ

А. риск для сына отсутствует

✓ Б. 50%

В. 25%

Г. 12.5%

Д. 100%

26. ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ЕЩЕ ОДНОГО БОЛЬНОГО РЕБЕНКА У ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ, КОТОРЫЕ ИМЕЮТ ТРЕХ БОЛЬНЫХ МУКОВИСЦИДОЗОМ ДЕТЕЙ, СОСТАВЛЯЕТ

А. все дети будут больны

Б. 50%

✓ В. 25%

Г. риск для мальчиков 50%, девочки будут здоровы

Д. все дети будут здоровы

27. ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА С ПОСЛЕДУЮЩИМ БИОХИМИЧЕСКИМ ИССЛЕДОВАНИЕМ АНИОТИЧЕСКИХ КЛЕТОК МОЖЕТ БЫТЬ РЕКОМЕНДОВАНА ПРИ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

1) болезни Тея-Сакса

2) болезни Помпе

3) синдроме Гурлера

4) муковисцидозе

5) целиакии

А. 1, 2 и 4

✓ Б. 1, 2 и 3

В. 2, 3 и 4

Г. 3, 4 и 5

Д. 1, 4, 5

28. ПОНЯТИЕ КАРТИРОВАНИЕ ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА ВКЛЮЧАЕТ

1) изучение тонкой структуры гена

2) определение групп сцепления

3) построение детальных хромосомных карт

4) выяснение полного генетического состава всех хромосом человека

А. 1

Б. 2

В. 3

Г. 4

✓ Д. 1, 2, 3 и 4

29. ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ НА УРОВНЕ

1) прегаметическом

2) презиготическом

3) пренатальном

4) постнатальном

А. 1

Б. 2

В. 3

Г. 4

✓ Д. 1, 2, 3 и 4

30. НА ГЕНЕТИЧЕСКУЮ СТРУКТУРУ ПОПУЛЯЦИИ ОКАЗЫВАЮТ ВЛИЯНИЯ СЛЕДУЮЩИЕ ФАКТОРЫ

1) инбридинг;

2) миграция;

3) дрейф генов;

4) мутация и отбор

А. 1

Б. 2

В. 3

Г. 4

✓ Д. 1, 2, 3 и 4

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. Барашнев Ю.И.; Бахарев В.А.; Новиков В.П. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей / М. «Триада». – 2004. – с. 343-371
3. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник. М.:Товарищество научных изданий КМК, 2007.
4. 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.
5. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: в 3-х т. Пер. с англ. – М.: Мир, 1990

Дополнительная

6. Айламазян Э.К., Баранов В.С. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней. – М.: Мед пресс-информ, 2006.- 410 с.
7. 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
8. Дедов И.И.; Семичева Т.В.; Петеркова В.А. Половое развитие детей: норма и патология. М.: «Колор ИТ Студио». 2002. 232 с.
9. Дженкинс М. 101 ключевая идея: Генетика. – пер. с англ. – М., 2002. – 240 с.
10. Краснопольская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ. Справочное пособие для врачей. М.: РОО «Центр социальной адаптации и реабилитации детей «Фохат». 2005. 364с.
11. Михайлова С.В.; Захарова Е.Ю.; Петрухин А.С. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков. – М.: Титтерра. – 2017. – 368 с.
12. Сборник научных трудов «Современные подходы и перспективы в оказании медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». – Санкт-Петербург. – 2019. – 343с.
13. Сурков А.Н., Гундобина О.С., Лозоватор А.Л. и соавт. Динамика клинико-лабораторных и инструментальных показателей у ребенка с фосфорилазной недостаточностью на фоне патогенетической терапии. «Вопросы диагностики в педиатрии. 2010; 2 (5): 32-36
14. 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
15. 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.

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

6. <http://www.ped-perinatology.ru/jour/article/viewFile/410/433>
7. <http://redkie-bolezni.com/umstvennaya-otstalost-tip-shashi/>
8. <https://www.genotek.ru/diagnostic/panels/50473/>
9. <https://www.genotek.ru/diagnostic/ekzom/>
10. <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.

8.2. Организация образовательного процесса

В программе используются следующие виды учебных занятий: лекция, практическое занятие, консультации; итоговая аттестация в виде тестирования и оценки практических навыков.

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, применяются разборы методических ситуаций, дискуссионные методы консультации по наиболее сложным клиническим случаям;

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.

№ 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	Клинико-лабораторная диагностика патологии генов	Филиппова Валентина Васильевна, доцент	к.м.н, доцент	ИПКСЗ, доцент кафедры «Педиатрия и неонатология»	Штатный