



**Министерство образования Ставропольского края  
Автономная некоммерческая организация дополнительного  
профессионального образования  
«Международный институт современного образования»  
(АНО ДПО «МИСО»)**

УТВЕРЖДАЮ  
Директор АНО ДПО «МИСО»  
Е.В. Шельгина  
(подпись)  
"23" сентября 2024 г

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА  
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ**

**«Актуальные вопросы выявления и лечения наследственных болезней»  
по специальности 31.08.30 Генетика**

Основная специальность: Генетика

Дополнительные специальности: Акушерство и гинекология, Аллергология-иммунология, Гастроэнтерология, Гематология, Детская кардиология, Детская онкология-гематология, Детская урология-андрология, Детская хирургия, Детская эндокринология, Кардиология, Клиническая лабораторная диагностика, Колопроктология, Лабораторная генетика, Неврология, Неонатология, Нефрология, Общая врачебная практика (семейная медицина), Оториноларингология, Офтальмология, Педиатрия, Пульмонология, Ревматология, Рентгенология, Терапия, Ультразвуковая диагностика, Урология, Функциональная диагностика, Эндокринология

(36 академических часов)

г. Ессентуки, 2024 г.

## **1. Общая характеристика программы**

### **1.1. Аннотация**

#### **1.1.1. Нормативно-правовая база**

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Актуальные вопросы выявления и лечения наследственных болезней» разработана на основании:

1. Приказа Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11 марта 2019 года N 142н «Об утверждении профессионального стандарта Врач-генетик»

2. Приказа Министерства образования и науки РФ от 25 августа 2014 г. N 1072 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации)"

3. Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 02.05.2023 № 206н "Об утверждении Квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием"

4. Приказа Минобрнауки России от 01.07.2013 N 499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»;

5. Федерального закона от 29 декабря 2012г. N 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»

6. Приказа Минздравсоцразвития России от 23.07.2010 г. №541н «Об утверждении Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» (зарегистрировано в Минюсте России 25.08.2010 г. № 18247)

#### **1.1.2. Актуальность**

**Актуальность программы обусловлена** необходимостью постоянного совершенствования профессиональных компетенции врачей-генетиков в вопросах профессиональной деятельности в соответствии с требованиями Приказа Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11 марта 2019 года N 142н «Об утверждении профессионального стандарта Врач-генетик».

Программа также будет интересна медицинским специалистам по дополнительным специальностям, в вопросах раннего выявления наследственных и врожденных заболеваний.

Освоение дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Актуальные вопросы выявления и лечения наследственных болезней» направлено на совершенствование профессиональных компетенций (в соответствии с Профстандартом):

1. Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания А/01.8.

2. Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями А/02.8.

#### **1.1.3. Тематическое содержание Программы**

Модуль 1. Диагностика и лечение наследственных болезней

Тема 1. Общие принципы диагностики и лечения наследственных заболеваний

Тема 2. Коррекция недостатка продукта блокированной реакции

Модуль 2. Генная терапия

Тема 1. Принципы и инструменты генной терапии  
Тема 2. Генная терапия при различных заболеваниях человека

#### 1.1.4. Формы обучения и сроки освоения дополнительной профессиональной программы

**Общая трудоемкость:** 36 часов

**Общая продолжительность программы:** 6 дней, 1 неделя

**Форма обучения:** заочная, с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий.

**Режим занятий:** не более 8 ак.ч. в день, не более 6 дней в неделю

#### 1.2. Цель и задачи реализации программы

Цель: совершенствования теоретических знаний, умений и профессиональных компетенций специалистов, обладающих системой знаний, умений, навыков и компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности.

**Задачи:**

##### **1. По основной специальности:**

Систематизация и углубление профессиональных знаний, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций врачей-генетиков в вопросах профессиональной деятельности в соответствии с требованиями Приказа Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11 марта 2019 года N 142н «Об утверждении профессионального стандарта Врач-генетик».

##### **Совершенствуемые профессиональные компетенции:**

1. Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания А/01.8.

2. Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями А/02.8.

##### **2. Цель и задачи по дополнительным специальностям:**

Систематизация и углубление профессиональных знаний, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций по следующим дополнительным специальностям:

Специальность	Совершенствуемая трудовая функция (профессиональная компетенция)	Обоснование
Акушерство и гинекология	Проведение медицинского обследования пациентов в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного стационара А/01.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 19 апреля 2021 г. № 262н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач - акушер-гинеколог"
Аллергология-иммунология	Проведение обследования пациентов в целях выявления аллергических заболеваний и (или) иммунодефицитных состояний, установления диагноза А/01.8	Приказ Минтруда России от 14.03.2018 N 138н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач - аллерголог-иммунолог"

Гастроэнтерология	Диагностика заболеваний и (или) состояний пищеварительной системы А/01.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 11 марта 2019 г. N 139н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач-гастроэнтеролог"
Гематология	Диагностика заболеваний крови, кроветворных органов, злокачественных новообразований лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей А/01.8	Приказ Минтруда России от 11.02.2019 N 68н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач-гематолог"
Детская кардиология	Проведение обследования детей при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы с целью постановки диагноза А/01.8	Приказ Минтруда России от 14.03.2018 N 139н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач - детский кардиолог"
Детская онкология-гематология	Проведение обследования детей в целях диагностики гематологических и онкологических заболеваний А/01.8	Проект Приказа Министерства труда и социальной защиты РФ "Об утверждении профессионального стандарта "Врач-детский гематолог-онколог" (подготовлен Минтрудом России 27.11.2018)
Детская урология-андрология	Диагностика заболеваний и (или) состояний почек, мочевыводящих путей и половых органов у детей, установка диагноза А/01.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 13.01.2021 № 4н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач - детский уролог-андролог"
Детская хирургия	Проведение медицинского обследования детей в целях выявления хирургических заболеваний, установление диагноза А/01.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 14 марта 2018 г. N 134н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач - детский хирург"
Детская эндокринология	Проведение обследования детей в целях выявления заболеваний и (или) состояний эндокринной системы, установления диагноза А/01.8	Приказ Минтруда России от 29.01.2019 N 49н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач - детский эндокринолог"
Кардиология	Проведение обследования пациентов при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы с целью постановки диагноза	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 14 марта 2018 г. N 140н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач-

	А/01.8	кардиолог"
Клиническая лабораторная диагностика	Выполнение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности В/03.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 14 марта 2018 г. № 145н «Об утверждении профессионального стандарта «Специалист в области клинической лабораторной диагностики»»
Колопроктология	Диагностика заболеваний и (или) состояний, в том числе новообразований, толстой, тощей и подвздошной кишки, заднего прохода, тазового дна, промежности и крестцово-копчиковой области А/01.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.02.2019 № 69н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач - колопроктолог"
Лабораторная генетика	Выполнение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности В/03.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 14 марта 2018 г. № 145н «Об утверждении профессионального стандарта «Специалист в области клинической лабораторной диагностики»»
Неврология	Проведение обследования пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы с целью постановки диагноза А/01.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 29 января 2019 г. N 51н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач-невролог"
Неонатология	Проведение медицинского обследования новорожденных и недоношенных детей с целью установления диагноза А/02.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 14 марта 2018 г. № 136н «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-неонатолог»
Нефрология	Проведение обследования пациентов, в том числе реципиентов трансплантированной почки, в целях выявления заболеваний и (или) нарушений функции почек и постановки диагноза А/01.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 20 ноября 2018 г. № 712н "Об утверждении профессионального стандарта «Врач-нефролог»
Общая врачебная практика (семейная медицина)	Проведение обследования пациентов с целью установления диагноза А/01.8	Проект Приказа Министерства труда и социальной защиты РФ "Об утверждении

		профессионального стандарта "Врач общей практики (семейный врач)" (подготовлен Минтрудом России 27.11.2018)
Оториноларингология	Проведение обследования пациентов в целях выявления заболеваний и (или) состояний уха, горла, носа и установления диагноза А/01.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 4 августа 2017 г. N 612н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач-оториноларинголог"
Офтальмология	Проведение обследования пациентов в целях выявления заболеваний и/или состояний глаза, его придаточного аппарата и орбиты, установления диагноза А/01.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 5 июня 2017 г. N 470н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач-офтальмолог"
Педиатрия	Обследование детей с целью установления диагноза А/01.7	Приказ Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 27.03.2017 № 306н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач-педиатр участковый"
Пульмонология	Диагностика заболеваний бронхолегочной системы А/01.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 19 марта 2019 г. N 154н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач-пульмонолог"
Ревматология	Проведение обследования пациентов в целях выявления ревматических заболеваний и установления диагноза А/01.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 29 января 2019 г. № 50н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач-ревматолог"
Рентгенология	Проведение рентгенологических исследований (в том числе компьютерных томографических) и магнитно-резонансно-томографических исследований и интерпретация их результатов А/01.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 19 марта 2019 г. N 160н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач-рентгенолог"
Терапия	Проведение обследования пациента с целью установления диагноза А/02.7	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 21 марта 2017 г. N 293н "Об утверждении

		профессионального стандарта "Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)"
Ультразвуковая диагностика	Проведение ультразвуковых исследований и интерпретация их результатов А/01.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 19 марта 2019 г. N 161н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач ультразвуковой диагностики"
Урология	Проведение обследования пациентов в целях выявления заболеваний и (или) состояний почек, мочевыводящих путей и мужских половых органов, установление диагноза А/01.8	Приказ Минтруда России от 14.03.2018 N 137н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач-уролог"
Функциональная диагностика	Проведение функциональной диагностики состояния органов и систем организма человека А/8	Приказ Минтруда России от 11.03.2019 N 138н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач функциональной диагностики"
Эндокринология	Проведение обследования пациентов с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы с целью установления диагноза А/01.8	Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 14 марта 2018 г. N 132н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач-эндокринолог"

## 2. Требования к поступающему на обучение

Высшее образование - специалитет по специальности "Лечебное дело", Педиатрия" или "Медицинская биохимия", наличие сертификата специалиста (свидетельства об аккредитации) «Генетика», или по другим специальностям (в соответствии с действующим Профстандартом/Проектом профстандарта):

1. Акушерство и гинекология
2. Аллергология-иммунология
3. Гастроэнтерология
4. Гематология
5. Детская кардиология
6. Детская онкология-гематология
7. Детская урология-андрология
8. Детская хирургия
9. Детская эндокринология
10. Кардиология
11. Клиническая лабораторная диагностика
12. Колопроктология
13. Лабораторная генетика
14. Неврология

15. Неонатология
16. Нефрология
17. Общая врачебная практика (семейная медицина)
18. Оториноларингология
19. Офтальмология
20. Педиатрия
21. Пульмонология
22. Ревматология
23. Рентгенология
24. Терапия
25. Ультразвуковая диагностика
26. Урология
27. Функциональная диагностика
28. Эндокринология

### 3. Планируемые результаты обучения врача-генетика

По завершению обучения врач-генетик должен обладать профессиональными компетенциями (ПК):

**диагностическая деятельность:**

– готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МК-5).

**лечебная деятельность:**

- готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6)

По завершению обучения врач-генетик должен обладать следующими знаниями, умениями и профессиональными компетенциями, а именно:

**Знать:**

Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием орфанных лекарственных препаратов, трансплантации костного мозга и гемопоэтических стволовых клеток, трансплантации внутренних органов (печени, почки, легких)

**Уметь:**

Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Назначать лекарственные препараты, в том числе орфанные, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в



соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Организовывать наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

**Владеть практическими навыками:**

Разработка плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Назначение лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

#### **4. Планируемые результаты обучения специалистов по дополнительным специальностям**

По завершению обучения медицинские специалисты должны обладать следующими профессиональными компетенциями:

***Знать:***

Методы выявления и ранней диагностики врожденных и наследственных заболеваний

***Уметь:***

Проводить раннюю диагностику и профилактику врожденных и наследственных заболеваний

***Владеть практическими навыками:***

Раннее выявление врожденных и наследственных заболеваний

Профилактика наследственных и врожденных заболеваний

#### **5. Особенности реализации программы**

Программа рассчитана на 36 академических часов.

Программа реализуется в заочной форме с использованием дистанционных образовательных технологий.

Содержание программы определяется учебным планом, который устанавливает перечень, трудоёмкость, последовательность и распределение учебных разделов, иных видов учебной деятельности обучающихся и формы аттестации.

#### **6. Формы аттестации**

Итоговый контроль знаний (итоговая аттестация) – задания в форме теста, которые обучающемуся предлагается выполнить после освоения теоретической части ДПП ПК.

Для проведения итогового контроля знаний используется тест, содержащий в себе 15 вопросов по всем модулям ДПП ПК. Тестирование считается пройденным успешно, если даны верные ответы на более чем 70% вопросов.

Обучающимся, успешно прошедшим итоговую аттестацию выдается удостоверение о повышении квалификации установленного АНО ДПО «МИСО» образца. Обучающимся, получившим на итоговой аттестации неудовлетворительный результат, выдается справка об обучении или о периоде обучения.

## 7. Содержание программы

### 7.1. Учебный план программы повышения квалификации «Актуальные вопросы выявления и лечения наследственных болезней»

Категория слушателей: врачи-генетики.

Категория слушателей по дополнительным специальностям: Акушерство и гинекология, Аллергология-иммунология, Гастроэнтерология, Гематология, Детская кардиология, Детская онкология-гематология, Детская урология-андрология, Детская хирургия, Детская эндокринология, Кардиология, Клиническая лабораторная диагностика, Колопроктология, Лабораторная генетика, Неврология, Неонатология, Нефрология, Общая врачебная практика (семейная медицина), Оториноларингология, Офтальмология, Педиатрия, Пульмонология, Ревматология, Рентгенология, Терапия, Ультразвуковая диагностика, Урология, Функциональная диагностика, Эндокринология

Количество часов обучения (срок освоения программы): 36 академических часов.

Форма обучения: заочная, с использованием дистанционных образовательных технологий.

№ п/п	Наименование учебных дисциплин/модулей	Всего часов	В том числе	
			Изучение лекционного, методического, тематического материала	Самостоятельная работа (выполнение контрольных заданий)
1.	Модуль 1. Диагностика и лечение наследственных болезней	12	8	4
2.	Модуль 2. Генная терапия	22	14	8
<b>Итого:</b>		<b>34</b>	<b>22</b>	<b>12</b>
<b>Итоговая аттестация</b>		<b>2</b>	<b>Тестирование</b>	
<b>Всего часов:</b>		<b>36</b>		

### 7.2. Учебно-тематический план программы повышения квалификации «Актуальные вопросы выявления и лечения наследственных болезней»

Категория слушателей: врачи-генетики.

Категория слушателей по дополнительным специальностям: Акушерство и гинекология, Аллергология-иммунология, Гастроэнтерология, Гематология, Детская кардиология, Детская онкология-гематология, Детская урология-андрология, Детская хирургия, Детская эндокринология, Кардиология, Клиническая лабораторная диагностика, Колопроктология, Лабораторная генетика, Неврология, Неонатология, Нефрология,

Общая врачебная практика (семейная медицина), Оториноларингология, Офтальмология, Педиатрия, Пульмонология, Ревматология, Рентгенология, Терапия, Ультразвуковая диагностика, Урология, Функциональная диагностика, Эндокринология

Количество часов обучения (срок освоения программы): 36 академических часов.

Форма обучения: заочная, с использованием дистанционных образовательных технологий.

Наименование учебных дисциплин/модулей	Всего часов	В том числе	
		Изучение лекционного, методического, тематического материала	Самостоятельная работа (выполнение контрольных заданий)
<b>Модуль 1. Диагностика и лечение наследственных болезней</b>	<b>12</b>	<b>8</b>	<b>4</b>
Тема 1. Общие принципы диагностики и лечения наследственных заболеваний	6	4	2
Тема 2. Коррекция недостатка продукта блокированной реакции	6	4	2
<b>Модуль 2. Генная терапия</b>	<b>22</b>	<b>14</b>	<b>8</b>
Тема 1. Принципы и инструменты генной терапии	11	7	4
Тема 2. Генная терапия при различных заболеваниях человека	11	7	4
<b>Итого:</b>	<b>34</b>	<b>22</b>	<b>12</b>
<b>Итоговая аттестация</b>	<b>2</b>	<b>Тестирование</b>	
<b>Всего часов:</b>	<b>36</b>		

### 7.3. Календарный учебный график по программе повышения квалификации «Актуальные вопросы выявления и лечения наследственных болезней»

Программа повышения квалификации «Актуальные вопросы выявления и лечения наследственных болезней» предусматривает изучение всех разделов, представленных в учебном плане.

№ дня	1	2	3	4	5	6
<b>Виды учебной нагрузки<sup>1</sup></b>	Л, СР	Л, СР	Л, СР	Л, СР	Л, СР	Л, СР, ИА

Л – лекции; СР – самостоятельная работа; ИА – итоговая аттестация

### 7.4. Рабочие Программы учебных дисциплин/модулей Программы повышения квалификации «Актуальные вопросы выявления и лечения наследственных болезней»

<sup>1</sup> Л – лекции; СР – самостоятельная работа; ИА – итоговая аттестация

## **Рабочая Программа Модуля 1. Диагностика и лечение наследственных болезней**

*Тема 1. Общие принципы диагностики и лечения наследственных заболеваний.* Наследственные орфанные заболевания. Общие подходы к диагностике и лечению наследственных заболеваний. Симптоматическое лечение. Симптоматическое лечение при различных наследственных заболеваниях. Патогенетическое лечение. Диетотерапия при наследственных заболеваниях. Лечение заболеваний, для которых описаны кофактор-зависимые формы. Фермент-индуцирующая терапия. Фармакологические шапероны. Трансплантация.

*Тема 2. Коррекция недостатка продукта блокированной реакции.* Восполнение недостающего продукта. Увеличение поступления субстрата. Введение альтернативных субстратов. Снижение метаболической токсичности накапливаемых продуктов. Активация альтернативного метаболического пути. Стимуляция работы дефектного фермента.

## **Рабочая Программа Модуля 2. Генная терапия**

*Тема 1. Принципы и инструменты генной терапии.* Результаты клинических исследований генной терапии. Конкретные особенности генотерапевтического воздействия. Способы воздействия генотерапевтической конструкции на клетки-мишени. ДНК-вакцинация. Препараты генной терапии.

*Тема 2. Генная терапия при различных заболеваниях человека.* Генотерапевтические стратегии в области онкологии. Нарушения гематопозеза. Сердечно-сосудистые заболевания. Заболевания нервной и зрительной систем. Инфекционные заболевания.

## **8. Основная и дополнительная учебная литература**

1. Методы исследования в медицинской генетике: учебное пособие / Р.Н. Мустафин, И.Р. Гилязова, Я.Р. Тимашева, Э.К. Хуснутдинова. - Уфа: ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, 2020. - 115 с.
2. Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с.

### **Дополнительная литература:**

1. Акуленко Л.В., Дородовая профилактика генетической патологии плода / Акуленко Л.В., Козлова Ю.О., Манухин И.Б. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с.
2. Использование программного обеспечения при осуществлении пренатального скрининга врожденных пороков развития и хромосомных аномалий: учебно-методическое пособие / Л.А. Жученко, Е.Н. Андреева, Е.А. Калашникова, Н.О. Одегова, П.А. Голошубов; ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования». – М.: ФГБОУ ДПО РМАНПО, 2017. – 90 с.
3. Наследственные болезни обмена веществ: / Р.Н. Мустафин, Е.В. Сайфуллина, С.Ш. Мурзабаева, А.К. Марданова, Э.К. Хуснутдинова. - Уфа: ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, 2020. - 89 с.
4. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Под ред. акад. РАМН, проф. Э.К.Айламазяна, чл.-корр, РАМН, проф. В.С.Баранова. - 2-е изд. - М.: МЕДпресс-информ, 2007. - 416 с.

### **Базы данных, информационно – справочные и поисковые системы**

1. ЭМБ Консультант врача.
2. <http://www.minzdravsoc.ru/docs> – нормативные-правовые акты, документы.

3. <http://medinfo.ru> – медицинская энциклопедия.
4. <http://socmed.narod.ru/> – социальная медицина и организация здравоохранения (электронное справочное медицинское пособие по социальной медицине, экономике, управлению здравоохранением и правовым аспектам деятельности врача).

#### **Электронные ресурсы, Интернет-ресурсы, электронные библиотечные системы**

1. НЭБ e-Library
2. <http://www.euro.who.int/main/WHO/> – Всемирная организация здравоохранения. Европейское бюро.
3. <http://www.niph.ru/> – Национальный НИИ общественного здоровья РАМН.
4. <http://www.zdravinform.ru/> – библиотека проектов реформы здравоохранения.
5. <http://www.rosmedstrah.ru/> – медицинское страхование в России.
6. <http://www.mma.ru/publication/medicine/public> – ММА им. Сеченова
7. <http://www.zdrav.org> – ЭкспертЗдравСервис – экспертная система оценки соответствия в здравоохранении.
8. <http://www.medical-law.narod.ru> – медицинское право – защита прав пациента.
9. <http://rudocor.net/> – медицинский правовой портал.

### **9. Организационно-педагогические условия (условия реализации программы)**

Обучение проводится в заочной форме.

Образовательная деятельность по реализации ДПП ПК «Актуальные вопросы выявления и лечения наследственных болезней» предусматривает следующие виды учебных занятий и учебных работ:

- лекции (изучение текстовых и презентационных материалов);
- самостоятельная работа (изучение материалов дополнительной литературы, размещенной в СДО, индивидуальные консультации с применением электронных средств);
- итоговая аттестация (проводится в форме электронного тестирования, состоящего из 15 вопросов по всем темам курса; тестирование считается пройденным успешно, если даны верные ответы на более чем 70% вопросов).

#### **Техническое обеспечение системы дистанционного обучения:**

Каждый слушатель в течение всего периода обучения обеспечивается индивидуальным и неограниченным доступом в системе дистанционного обучения «СДО АНО ДПО «МИСО» на платформе Indigo (режим доступа: <http://91.143.17.4:85>) (далее – СДО). СДО обеспечивает возможность доступа обучающегося из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети "Интернет" (далее - сеть "Интернет"), как на территории организации, так и вне ее. В СДО обеспечивается:

- доступ к учебному плану, рабочей программе дисциплин и электронным образовательным ресурсам по дисциплинам;
- фиксация хода образовательного процесса, результатов итоговой аттестации;
- проведение всех видов занятий, процедур независимой оценки результатов обучения, реализация которых предусмотрена с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий;
- формирование электронного портфолио слушателя, в том числе сохранение

результатов изучения учебно-методических материалов и прохождения установленных элементов итоговой аттестации;

– взаимодействие между участниками образовательного процесса, в том числе синхронное и (или) асинхронное взаимодействие посредством сети «Интернет».

Функционирование СДО обеспечивается соответствующими средствами информационно-коммуникационных технологий и квалификацией работников, ее использующих и поддерживающих.

Функционирование СДО соответствует законодательству Российской Федерации. Доступ слушателей к электронной информационно-образовательной среде осуществляется с помощью присваиваемых и выдаваемых им логинов и паролей.

Логин и пароль состоит из буквенных и цифровых символов, генерируемых случайным образом датчиком случайных чисел. Слушателю одновременно с направлением логина и пароля также направляется инструкция пользователя по работе в СДО. Введя логин и пароль, слушатель получает доступ к электронным информационным ресурсам и электронным образовательным ресурсам.

Электронные информационные ресурсы представляют собой базу законодательных, нормативных правовых актов, нормативно-технических документов, национальных стандартов по дополнительной профессиональной программе.

Электронные образовательные ресурсы представляют собой учебные материалы, разработанные на основе законодательных, нормативно-правовых актов, нормативно-технических документов, национальных образовательных стандартов. Учебный материал собран таким образом, чтобы достичь планируемых результатов обучения согласно учебному плану, представлен в лекционном и презентационном формате, а также содержит дополнительный материал.

Итоговая аттестация проводится в электронной информационно-образовательной среде с рабочего места слушателя с использованием программного обеспечения электронной информационно-образовательной среды в форме тестирования.

#### **Организация обучения:**

Для реализации ДПП ПК «Актуальные вопросы выявления и лечения наследственных болезней» Автономная некоммерческая организация дополнительного профессионального образования «Международный институт современного образования» использует систему дистанционного обучения «СДО АНО ДПО «МИСО» на платформе Indigo», которая обеспечивает возможность обучающимся знакомиться с учебными материалами и взаимодействовать с преподавателями по возникающим вопросам. Все учебные материалы разрабатывают высококвалифицированные преподаватели, имеющие практический опыт работы по профилю ДПП ПК.

#### **Кадровое обеспечение реализации программы**

Реализация дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Актуальные вопросы выявления и лечения наследственных болезней» осуществляется с привлечением высококвалифицированных специалистов из ВУЗов и НИИ, а также организаций, с которыми заключен договор о сетевом взаимодействии, имеющих высшее профессиональное образование, соответствующее профилю преподаваемой дисциплины (модуля).

Для методического руководства ДПП ПК Приказом директора АНО ДПО «МИСО» назначается руководитель ДПП ПК, который несет ответственность за организацию и осуществление образовательной деятельности.

### 9.1 Основа обучения:

Бюджетные ассигнования	Внебюджетные средства	Средства ТФОМС
нет	да	да

### 9.2 Стоимость обучения:

Стоимость обучения одного слушателя за счет внебюджетных средств, руб.	Стоимость обучения одного слушателя за счет средств ТФОМС
5 000 руб.	5 000 руб.

**Основание:** Приказ директора АНО ДПО «МИСО» «Об установлении стоимости оказания платных образовательных услуг по программам повышения квалификации, размещенных на портале НМФО на 2024 год» от 09.01.2024г № 24010901.

### Рекомендация к реализации

в рамках «аккредитационного» пятилетнего цикла	за счет средств ТФОМС
Да	Да

### 9.3 Год утверждения программы: 2024

### 9.4 Адрес размещения программы в сети «Интернет»:

<https://misokmv.ru/org-info/education-program?id=364>

## 10. Оценка качества освоения программы

Оценка качества освоения программы включает итоговую аттестацию обучающихся.

Обучение проводится в заочной форме.

Образовательная деятельность по реализации ДПП ПК «Актуальные вопросы выявления и лечения наследственных болезней» предусматривает следующие виды учебных занятий и учебных работ:

- лекции (изучение текстовых и презентационных материалов);
- самостоятельная работа (изучение материалов дополнительной литературы, размещенной в СДО, индивидуальные консультации с применением электронных средств);

### 10.1. Требования к процедуре итоговой аттестации

В соответствии с Федеральным законом "Об образовании в Российской Федерации" № 273-ФЗ от 29 декабря 2012 года, Приказом Министерства образования Российской Федерации от 01 июля 2013 года № 499 «Об утверждении порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам», освоение дополнительной профессиональной программы «Актуальные вопросы выявления и лечения наследственных болезней» повышения квалификации специалистов завершается обязательным завершающим этапом – итоговой аттестацией.

Целью итоговой аттестации слушателей является установление уровня их подготовки к выполнению профессиональной деятельности в рамках имеющейся квалификации.

Итоговая аттестация проводится с использованием дистанционных образовательных технологий.

К итоговой аттестации допускаются лица, завершившие обучение по дополнительной профессиональной программе.

– итоговая аттестация (проводится в форме электронного тестирования, состоящего из 15 вопросов по всем темам курса; тестирование считается пройденным успешно, если даны верные ответы на более чем 70% вопросов)

## **10.2. Примеры оценочных средств**

### **1. Вопросы для промежуточной аттестации**

1. По аутосомно-рецессивному типу наследуются:

- 1) А. врожденные пороки сердца
- 2) эпилепсии
- 3) пилоростеноз
- 4) семейная эмфизема легких
- 5) фенилкетонурия

2. По аутосомно-доминантному типу наследуются:

- 1) шизофрения
- 2) эпилепсия
- 3) гипоспадия
- 4) агенезия почек
- 5) ахондроплазия

3. Если один из супругов имеет группу крови А, а другой В, то у них могут родиться дети с группой крови:

- 1) 0;
- 2) А;
- 3) В;
- 4) АВ
- 5) все верно

### **2. Вопросы для итоговой аттестации**

1. При определении зиготности близнецов наиболее точен

- 1) полисимптоматический метод
- 2) анализ групп крови
- 3) анализ дерматоглифики
- 4) анализ высоко вариабельных маркеров ДНК
- 5) тест по пересадке кожи

2. Врожденные пороки развития формируются на следующем этапе онтогенеза:

- 1) эмбриональном
- 2) плодном
- 3) постнатальном



3. Азотистые основания одной из цепей ДНК соединены с азотистыми основаниями другой цепи:

- 1) ковалентными связями
- 2) Вандерваальсовыми силами
- 3) водородными связями

### 10.3. Фонд оценочных средств

Виды деятельности	Профессиональные компетенции / трудовые функции	Требования к результатам	Средства оценки
Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	A/01.8	70% и более правильных ответов	Тестовые задания 1-15 (Приложение)
Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	A/02.8	70% и более правильных ответов	Тестовые задания 1-15 (Приложение)
Интегральная оценка сформированности компетенций		70% и более правильных ответов	Тест