

**Об утверждении  
примерной дополнительной профессиональной программы  
по специальности «Генетика»**

В соответствии с частью 3 статьи 82 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, № 53, ст. 7598; 2016, № 1, ст. 9) п р и к а з ы в а ю:

утвердить примерную дополнительную профессиональную программу профессиональной переподготовки врачей со сроком освоения 576 академических часов по специальности «Генетика» согласно приложению.

Министр

В.И. Скворцова

Приложение  
к приказу Министерства  
здравоохранения  
Российской Федерации  
от «\_\_» \_\_\_\_\_ 2019 г. № \_\_\_\_

**Примерная дополнительная профессиональная программа  
профессиональной переподготовки врачей со сроком освоения 576  
академических часов по специальности «Генетика»**

I. Общие положения

1.1. Цель дополнительной профессиональной программы профессиональной переподготовки врачей по специальности «Генетика» (далее – Программа) заключается в приобретении врачами компетенций, необходимых для выполнения нового вида профессиональной деятельности, то есть в приобретении новой квалификации<sup>1</sup>.

Вид программы: практикоориентированная.

Трудоемкость освоения – 576 академических часов.

Основными компонентами Программы являются:

- общие положения;
- планируемые результаты освоения образовательной Программы;
- примерный учебный план;
- примерный календарный учебный график;
- примерные рабочие программы учебных модулей: «Проведение обследования в целях выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний и постановки диагноза» (А/01.8); «Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (А/02.8); «Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников» (А/03.8); «Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (А/04.8); «Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов» (А/05.8); «Проведение и контроль

---

<sup>1</sup> Часть 4 статьи 76 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» (Собрание законодательства Российской Федерации 2012, № 53, ст. 7598; 2016, № 1, ст. 24, 72; 2016, № 27, ст. 4223) (далее – Федеральный закон № 273-ФЗ).

эффективности мероприятий по формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения с целью профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний» (А/06.8); «Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала» (А/07.8); «Оказание медицинской помощи в экстренной форме» (А/08.8).

- организационно-педагогические условия;
- формы аттестации<sup>2</sup>;
- оценочные материалы<sup>2</sup>.

1.2 Реализация Программы направлена на удовлетворение образовательных и профессиональных потребностей врачей, качественного расширения области знаний, умений и навыков, востребованных при выполнении нового вида профессиональной деятельности по специальности «Генетика».

На обучение по программе могут быть зачислены врачи с высшим медицинским образованием по специальности – «Генетика», прошедшие обучение по программам интернатуры/ординатуры по специальности, указанной в квалификационных требованиях к медицинским работникам с высшим образованием по специальности «Генетика»<sup>3</sup>.

Основная цель вида профессиональной деятельности: профилактика, диагностика, лечение врожденных и (или) наследственных заболеваний; медицинская реабилитация пациентов.

Обобщенные трудовые функции и (или) трудовые функции в соответствии с профессиональным стандартом.

А. Оказание медицинской помощи:

А/01.8 Проведение обследования в целях выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний и постановки диагноза;

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

А/03.8 Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников;

---

<sup>2</sup>Пункт 9 Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 1 июля 2013 г. № 499 (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 20 августа 2013, регистрационный № 29444).

<sup>3</sup> Приказ Министерства здравоохранения РФ от 8 октября 2015 г. № 707н «Об утверждении Квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранение и медицинские науки» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 октября 2015 г., регистрационный № 39438) с изменениями, внесенными приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15 июня 2017 г. № 328н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 3 июля 2017 г., регистрационный № 47273).

А/04.8 Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

А/05.8 Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов;

А/06.8 Проведение и контроль эффективности мероприятий по формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения с целью профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний;

А/07.8 Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала;

А/08.8 Оказание медицинской помощи в экстренной форме.

1.3. Программа разработана на основании квалификационных требований к медицинским работникам с высшим образованием по специальности «Генетика»<sup>4</sup>Ошибка! Закладка не определена., требований федерального государственного образовательного стандарта высшего образования<sup>4</sup>.

1.4. Содержание Программы построено в соответствии с модульным принципом, структурными единицами модулей являются разделы. Каждый раздел дисциплины подразделяется на темы, каждая тема - на элементы, каждый элемент - на подэлементы. Для удобства пользования Программой в учебном процессе каждая его структурная единица кодируется. На первом месте ставится код раздела дисциплины (например, 1), на втором - код темы (например, 1.1), далее - код элемента (например, 1.1.1), затем - код подэлемента (например, 1.1.1.1). Кодировка вносит определенный порядок в перечень вопросов, содержащихся в Программе, что, в свою очередь, позволяет кодировать оценочные материалы.

1.5. Для формирования профессиональных компетенций, необходимых для оказания медицинской помощи больным, в программе отводятся часы на обучающий симуляционный курс (далее - ОСК).

Обучающий симуляционный курс состоит из двух компонентов

1) ОСК, направленный на формирование общепрофессиональных умений и навыков;

2) ОСК, направленный на формирование специальных профессиональных умений и навыков.

---

<sup>4</sup> Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 г. № 1072 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации)» (зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 28 октября 2014 г., регистрационный № 34490).

1.6. Планируемые результаты обучения направлены на формирование профессиональных компетенций врача-генетика. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональными стандартами, квалификационной характеристикой должности врача-генетика и требованиями соответствующих федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования к результатам освоения образовательных программ<sup>5</sup>

1.7. Примерный учебный план с примерным календарным учебным графиком определяет состав изучаемых дисциплин с указанием их трудоемкости, объема, последовательности и сроков изучения, устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (лекции, обучающий симуляционный курс, семинарские и практические занятия), конкретизирует формы контроля знаний и умений обучающихся.

1.8. Организационно-педагогические условия реализации Программы включают:

а) учебно-методическую документацию и материалы по всем разделам (модулям) специальности;

б) материально-техническую базу, обеспечивающую организацию всех видов занятий:

- учебные аудитории, оснащенные материалами и оборудованием для проведения учебного процесса;

- клиники в образовательных и научных организациях, клинические базы в медицинских организациях в зависимости от условий оказания медицинской помощи по профилю «Генетика», соответствующие требованиям Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам;

в) кадровое обеспечение реализации Программы, соответствующее требованиям штатного расписания соответствующих образовательных и научных организаций, реализующих дополнительные профессиональные программы<sup>6</sup>.

---

<sup>5</sup> Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23 июля 2010 г. № 541н «Об утверждении Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 25 августа 2010 г., регистрационный № 18247).

<sup>6</sup> Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 11 января 2011 г. № 1н «Об утверждении Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей руководителей и специалистов высшего профессионального и дополнительного профессионального образования» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 марта 2011 г., регистрационный № 20237).

1.9. Программа может реализовываться полностью или частично в форме стажировки. Стажировка осуществляется в целях изучения передового опыта, а также закрепления теоретических знаний, полученных при освоении Программы и приобретения практических навыков и умений для их эффективного использования при выполнении своих должностных обязанностей. Содержание стажировки определяется образовательными организациями, реализующими Программы, с учетом содержания Программы и предложений организаций, направляющих врачей-генетиков на стажировку.

1.10. При реализации Программы могут применяться различные образовательные технологии, в том числе дистанционные образовательные технологии и электронное обучение<sup>7</sup>. Организация, осуществляющая обучение, вправе применять электронное обучение и дистанционные образовательные технологии при реализации Программы, за исключением практической подготовки обучающихся.

1.11. Программа может реализовываться организацией, осуществляющей обучение, как самостоятельно, так и посредством сетевой формы<sup>8</sup>.

1.12. В Программе содержатся требования к аттестации обучающихся. Итоговая аттестация осуществляется посредством проведения экзамена и выявляет теоретическую и практическую подготовку обучающегося в соответствии с целями и содержанием Программы.

Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения Программы в объеме, предусмотренном учебным планом. Успешно прошедший итоговую аттестацию обучающийся получает документ о дополнительном профессиональном образовании – диплом о профессиональной переподготовке<sup>9</sup>.

## II. Планируемые результаты обучения

2.1. Требования к планируемым результатам освоения Программы, обеспечиваемым учебными модулями:

Характеристика универсальных компетенции<sup>10</sup> (далее – УК) врача-генетика, подлежащих совершенствованию.

Код компетенции и индикаторы достижения компетенции:

---

<sup>7</sup> Часть 2 статьи 13 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, № 53, ст. 7598).

<sup>8</sup> Статья 15 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» (Собрание Законодательства Российской Федерации, 2012, № 53, ст. 7598).

<sup>9</sup> Часть 10 статьи 60 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» (Собрание Законодательства Российской Федерации, 2012, № 53, ст. 7598; 2016, № 1, ст. 24, 72; № 27, ст. 4223).

<sup>10</sup> Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 г. № 1072 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации)» (зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 28 октября 2014 г., регистрационный № 34490).

УК-1. Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу.

Умеет:

- выделять и систематизировать существенные свойства и связи предметов, отделять их от частных свойств;
- анализировать и систематизировать любую поступающую информацию; выявлять основные закономерности изучаемых объектов.

УК-2. Готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия.

Умеет:

- уважительно принимать особенности других культур, способов самовыражения и проявления человеческой индивидуальности в различных социальных группах;
- терпимо относиться к другим людям, отличающимся по их убеждениям, ценностям и поведению;
- сотрудничать с людьми, различающимися по внешности, языку, убеждениям, обычаям и верованиям.

УК-3. Готовность к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения

Умеет:

- определять индивидуальные психологические особенности личности больного и типичные психологические защиты;
- формировать положительную мотивацию пациента к лечению;
- достигать главные цели педагогической деятельности врача;
- решать педагогические задачи в лечебном процессе.

Характеристика новых профессиональных компетенций (далее – ПК) врача-генетика.

Код компетенции и индикаторы достижения компетенции:

ПК-1. Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания.

Умеет:

- проводить санитарно-просветительную работу среди населения по вопросам профилактики и ранней диагностики заболеваний;

- разъяснять пациентам (их законным представителям) и лицам, осуществляющим уход за пациентами, элементы и правила формирования здорового образа жизни;

- разъяснять пациентам (их законным представителям) информацию о врожденном и (или) наследственном заболевании в семье, генетическом риске для пациента и его родственников, методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания.

ПК-2. Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения.

Умеет:

- разрабатывать планы профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской;

- проводить комплексную оценку анамнестических, клинических данных, результатов лабораторных и инструментальных исследования и заключений врачей-специалистов с целью установления диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.

ПК-3. Готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях.

Умеет:

- организовывать проведение санитарно-противоэпидемических (профилактических) мероприятий в случае возникновения очага инфекции; определять медицинские показания к введению ограничительных мероприятий (карантина) и медицинские показания для направления к врачу-специалисту.

ПК-4. Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков.

Умеет:

- проводить анализ медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности для оценки здоровья прикрепленного населения;

- использовать медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет»;

- проводить сбор данных и ведение регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям;



- использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну в соответствии с действующим законодательством.

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

Умеет:

- осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с целью уточнения диагноза;

- интерпретировать результаты лабораторных методов диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний;

ПК-6. Готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями.

Умеет:

- осуществлять ведение и лечение пациентов с наследственными заболеваниями с использованием клинических рекомендаций (протоколов лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, с применением основ медицинской этики и деонтологии, клинической психологии.

ПК-7. Готовность к оказанию медико-генетической помощи.

Умеет:

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

- назначать лекарственные препараты, медицинские изделия и лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;

- оценивать результаты лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля качества проведения патогенетической терапии пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;

- назначать немедикаментозное лечение: физиотерапевтическое, лечебную физкультуру пациентам с врожденными и (или) наследственными

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

- осуществлять профилактику или лечение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате применения лекарственных препаратов;

- разрабатывать патогенетическую терапию для пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с учетом степени тяжести основного и сопутствующих заболеваний, наличия инфекционных и неинфекционных осложнений, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;

- назначать лекарственные препараты, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;

- организовывать динамическое наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическую терапию, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;

- обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля и качества проводимой патогенетической терапии пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;

- оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, немедикаментозного лечения у пациентов с врожденными и (или) наследственными;

- предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов.

ПК-8. Готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации.

Умеет:

- оказывать медицинскую помощь при чрезвычайных ситуациях, в том числе при участии в медицинской эвакуации;

- распознавать состояния, представляющие угрозу жизни пациенту, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме;

- оказывать медицинскую помощь в экстренной форме при состояниях, представляющих угрозу жизни пациенту, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания);

- выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации;

- применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме.

ПК-9. Готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации.

Умеет:

- определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;

- разрабатывать план реабилитационных мероприятий у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;

- проводить мероприятия медицинской реабилитации пациентов с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.

ПК-10. Готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.

Умеет:

- формировать у населения, пациентов и членов их семей мотивацию, направленную на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.

ПК-11. Готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях.

Умеет:

- составлять планы и отчеты о своей работе;

- осуществлять контроль за выполнением должностных обязанностей находящегося в распоряжении медицинского персонала;

- использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну.

ПК-12. Готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей.

Умеет:

- заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, и контролировать качество ее ведения;

- представлять результаты анализа медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

- участвовать в обеспечении внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности.

ПК-13. Готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации.

Умеет:

- организовывать оказание медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе при медицинской эвакуации.

### III. Примерный учебный план

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
<b>Примерная рабочая программа учебного модуля 1 «Проведение обследования пациентов в целях выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний и постановки диагноза» (А/01.8)</b>						
1.1	Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии	7.12	4.0	–	3.12	Т/К <sup>12</sup>
1.2	Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	7.12	7.12	–	–	Т/К

<sup>11</sup> ПЗ – практические занятия, СЗ – семинарские занятия, ЛЗ – лабораторные занятия

<sup>12</sup> Т/К – текущий контроль

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
1.3	Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе, высокотехнологичной медицинской помощи населению по оказанию медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	7.12	5.12	–	2.0	Т/К
1.4	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	8.0	4.0	–	4.0	П/А <sup>13</sup>
1.5	Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация; принципы расчетов генетического риска при врожденных и (или) наследственных заболеваниях с разными типами наследования	8.0	4.0	–	3.12	П/А

<sup>13</sup> П/А – промежуточная аттестация

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
1.6	Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека	7.12	4.0	–	3.12	П/А
1.7	Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания	8.0	4.0	–	4.0	П/А
1.8	Принципы работы с электронными информационными системами, в том числе с использованием информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК генома человека	8.0	2.0	–	6.0	П/А
1.9	Лабораторные методы исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению	8.0	4.0	–	4.0	Т/К
1.10	Принципы интерпретации результатов лабораторных методов диагностики врожденных и (или) наследственных	7.12	3.12	–	4.0	Т/К

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
	заболеваний					
1.11	Инструментальные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний	8.0	2	–	6	Т/К
1.12	Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных исследований у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и состояниями, требующими уточнения диагноза, с учетом возрастных особенностей	7.12	3.12	–	4.0	Т/К
1.13	Методики подготовки к лабораторным исследованиям пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и состояниями, требующими уточнения диагноза	7.12	3.12	–	4.0	Т/К
1.14	Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	8.0	4.0	–	4.0	Т/К
1.15	Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии	7.12	3.12	–	4.0	Т/К
1.16	Международная классификация болезней МКБ	7.12	3.12	–	4.0	Т/К
1.17	Международная	7.12	3.12	–	4.0	Т/К

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
	классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (далее – МКФ)					
<b>Примерная рабочая программа учебного модуля 2 «Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (А/02.8)</b>						
2.1	Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе, высокотехнологичной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	10	6.0	–	4.0	П/А
2.2	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	10	6.0	–	4.0	Т/К
2.3	Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	10	6.0	–	4.0	Т/К
2.4	Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	10	6.0	–	4.0	Т/К
2.5	Методы медикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к	10	6.0	–	4.0	Т/К



Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
	применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи					
2.6	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)	10	5.0	–	5.0	Т/К
2.7	Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания	10	5.0	–	5.0	Т/К

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
	медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи					
2.8	Механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания, медицинские показания и медицинские противопоказания к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	10	5.0	–	5.0	Т/К
2.9	Методы немедикаментозного лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; медицинские показания и медицинские противопоказания; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные	8.68	4.0	–	4.68	Т/К
2.10	Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций,	8.0	4.0	–	4.0	Т/К

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
	в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями					
2.11	Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетической терапии пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	8.0	4.0	–	4.0	Т/К
2.12	Требования асептики и антисептики при проведении диагностических исследований и терапии пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
2.13	Неотложные состояния, вызванные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и оказание медицинской помощи при них	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
2.14	Принципы проведения диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими нормативными правовыми актами и иными документами	7.12	4.0	–	3.12	Т/К

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
2.15	МКБ	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
2.16	МКФ	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
<b>Примерная рабочая программа учебного модуля 3 «Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников» (А/03.8)</b>						
3.1	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	8.0	4.0	–	4.0	Т/К
3.2	Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
3.3	Показания к применению специальных биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования больных врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
3.4	Принципы работы с электронными информационными системами, в том числе с использованием телекоммуникационной сети «Интернет», по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК генома человека	8.0	4.0	0.5	4.0	Т/К
3.5	Принципы	8.0	4.0	0.5	4.0	Т/К

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
	генеалогического анализа; правила составления родословной семьи пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, общепринятые графические символы для составления родословной					
3.6	Принципы расчета генетического риска с учетом типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания	8.0	4.0	0.5	4.0	Т/К
3.7	Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания к их применению	8.0	4.0	0.5	4.0	Т/К
3.8	Принципы медицинской этики и деонтологии	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
3.9	Основы клинической психологии	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
Примерная рабочая программа учебного модуля 4 «Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными заболеваниями и (или) наследственными заболеваниями» (А/04.8)						
4.1	Порядок выдачи листков нетрудоспособности	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
4.2	Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями на медико-социальную экспертизу, требования к	8.0	4.0	–	4.0	Т/К

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
	оформлению медицинской документации					
<b>Примерная рабочая программа учебного модуля 5 «Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов» (А/05.8)</b>						
5.1	Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	8.0	4.0	–	4.0	Т/К
5.2	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	8.0	4.0	–	4.0	Т/К
5.3	Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	8.0	4.0	–	4.0	Т/К
5.4	Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих инвалидность	8.0	4.0	–	4.0	Т/К
5.5	Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих инвалидность	8.0	4.0	–	4.0	Т/К
5.6	Медицинские показания и медицинские противопоказания к	7.12	4.0	–	3.12	Т/К

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
	проведению реабилитационных мероприятий у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов					
5.7	Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе, при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
5.8	Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
5.9	МКФ	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
<b>Примерная рабочая программа учебного модуля 6 «Проведение и контроль эффективности мероприятий по формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения с целью профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний» (А/06.8)</b>						

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
6.1	Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с действующими нормативными правовыми актами и иными документами	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
6.2	Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, родственников пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в гене	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
6.3	Особенности пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, родственников пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в гене	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
6.4	Вопросы организации санитарно-противоэпидемических	7.12	4.0	–	3.12	Т/К



Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
	(профилактических) мероприятий в целях предупреждения возникновения и распространения инфекционных заболеваний					
6.5	Основы здорового образа жизни, методы его формирования	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
6.6	Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов (их законных представителей) и их родственников, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
6.7	МКБ	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
6.8	МКФ	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
<b>Примерная рабочая программа учебного модуля 7 «Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала» (А/07.8)</b>						
7.1	Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа	8.0	4.0	–	4.0	Т/К
7.2	Правила работы в медицинских информационных системах и информационно-	8.0	4.0	–	4.0	Т/К

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
	телекоммуникационной сети «Интернет»					
7.3	Должностные обязанности медицинских работников в медицинских организациях медико-генетического профиля	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
7.4	Правила предоставления медико-статистических показателей для отчета о деятельности	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
7.5	Правила проведения противоэпидемических мероприятий в случае возникновения очага инфекций	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
7.6	Требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
7.7	Требования противопожарной безопасности, охраны труда и техники безопасности, основы личной безопасности и конфликтологии, правила внутреннего трудового распорядка	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
<b>Примерная рабочая программа учебного модуля 8 «Оказание медицинской помощи в экстренной форме» (А/07.8)</b>						
8.1	Методика сбора жалоб и анамнеза у пациентов (их законных представителей)	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
8.2	Методика физикального исследования пациентов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)	7.12	4.0	–	3.12	Т/К
8.3	Клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и (или) дыхания	18.32	8.74	2.0	7.58	Т/К

Код	Наименование разделов модулей	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ <sup>11</sup>	
8.4	Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации	8.0	–	4.0	4.0	Т/К
<b>Итоговая аттестация</b>		<b>6</b>	–	–	<b>6</b>	<b>Экзамен</b>
<b>Всего</b>		<b>576</b>	<b>320.7</b>	<b>8.0</b>	<b>247.3</b>	

#### IV. Примерный календарный учебный график

Учебные модули	Месяц			
	1 месяц	2 месяц	3 месяц	4 месяц
Проведение обследования пациентов в целях выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний и постановки диагноза	31.8	31.8	31.8	31.8
Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	35.07	35.07	35.07	35.07
Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников	17.12	17.12	17.12	17.12
Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными заболеваниями и (или) наследственными заболеваниями	3.78	3.78	3.78	3.78
Проведение и контроль эффективности мероприятий по формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения с целью профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	17.12	17.12	17.12	17.12
Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов	14.24	14.24	14.24	14.24

Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	14.73	14.73	14.73	14.73
Оказание медицинской помощи в экстренной форме	10.14	10.14	10.14	10.14
<b>Итоговая аттестация</b>	–	–	–	<b>6</b>
<b>Итого</b>	<b>144</b>	<b>144</b>	<b>144</b>	<b>144</b>

### V. Примерные рабочие программы учебных модулей

Примерная рабочая программа учебного модуля 1 «Проведение обследования пациентов в целях выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний и постановки диагноза» (А/01.8).

Цель модуля: формирование профессиональных компетенций в профилактической деятельности (ПК-2), диагностической деятельности (ПК-5, ПК-7), организационно-управленческой деятельности (ПК-11) врача-генетика.

#### Содержание примерной рабочей программы учебного модуля 1

Код	Наименования тем, элементов
1.1	Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии
1.2	Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
1.3	Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе, высокотехнологичной медицинской помощи населению по оказанию медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
1.4	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
1.5	Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или)

Код	Наименования тем, элементов
	наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация; принципы расчетов генетического риска при врожденных и (или) наследственных заболеваниях с разными типами наследования
1.6	Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека
1.7	Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания
1.8	Принципы работы с электронными информационными системами, в том числе с использованием информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК генома человека
1.9	Лабораторные методы исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению
1.10	Принципы интерпретации результатов лабораторных методов диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний
1.11	Инструментальные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний
1.12	Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных исследований у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и состояниями, требующими уточнения диагноза, с учетом возрастных особенностей
1.13	Методики подготовки к лабораторным исследованиям пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и состояниями, требующими уточнения диагноза
1.14	Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
1.15	Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии
1.16	МКБ
1.17	Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (далее – МКФ)

Образовательные технологии: при организации освоения учебного модуля «Проведение обследования пациентов в целях выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний и постановки диагноза» (А/01.8) используется совокупность технологий: интерактивные лекции с

применением мультимедиа, учебные конференции, работа с кейсами, решение ситуационных задач, дистанционные образовательные технологии.

Фонд оценочных средств: тестовые задания и задачи по проверке компетенций в профилактической деятельности (ПК-2), диагностической деятельности (ПК-5, ПК-7), организационно-управленческой деятельности (ПК-11) – проведение обследования пациентов в целях выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний и постановки диагноза.

Форма промежуточной аттестации по модулю – не предусмотрена (на выбор образовательной организации).

Примерная рабочая программа учебного модуля 2 «Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (А/02.8).

Цель модуля: формирование профессиональных компетенций в лечебной деятельности (ПК-6, ПК-7), организационно-управленческой деятельности (ПК-11) врача-генетика.

#### Содержание примерной рабочей программы учебного модуля 2

Код	Наименования тем, элементов
2.1	Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе, высокотехнологичной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
2.2	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
2.3	Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
2.4	Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
2.5	Методы медикаментозного 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 действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
2.6	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

Код	Наименования тем, элементов
	гемопозитических стволовых клеток, трансплантации внутренних органов (печени, почки, легких)
2.7	Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
2.8	Механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания, медицинские показания и медицинские противопоказания к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
2.9	Методы немедикаментозного лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; медицинские показания и медицинские противопоказания; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные
2.10	Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
2.11	Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетической терапии пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
2.12	Требования асептики и антисептики при проведении диагностических исследований и терапии пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
2.13	Неотложные состояния, вызванные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и оказание медицинской помощи при них
2.14	Принципы проведения диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими нормативными правовыми актами и иными документами
2.15	МКБ
2.16	МКФ

Образовательные технологии: при организации освоения учебного модуля «Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (А/02.8) используется совокупность технологий: интерактивные лекции с применением мультимедиа, учебные

конференции, работа с кейсами, решение ситуационных задач, дистанционные образовательные технологии.

Фонд оценочных средств: тестовые задания и задачи по проверке компетенций в лечебной деятельности (ПК-6, ПК-7), организационно-управленческой деятельности (ПК-11) – назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

Форма промежуточной аттестации по модулю – не предусмотрена (на выбор образовательной организации).

Примерная рабочая программа учебного модуля 3 «Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников» (А/03.8).

Цель модуля: формирование профессиональных компетенций в профилактической деятельности (ПК-2), диагностической деятельности (ПК-5), лечебной деятельности (ПК-7), психолого-педагогической деятельности (ПК-10), организационно-управленческой деятельности (ПК-11) врача-генетика.

#### Содержание примерной рабочей программы учебного модуля 3

Код	Наименование тем, элементов
3.1	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
3.2	Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями
3.3	Показания к применению специальных биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования больных врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников
3.4	Принципы работы с электронными информационными системами, в том числе с использованием телекоммуникационной сети «Интернет», по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК генома человека
3.5	Принципы генеалогического анализа; правила составления родословной семьи пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, общепринятые графические символы для составления родословной
3.6	Принципы расчета генетического риска с учетом типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания
3.7	Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания к их применению
3.8	Принципы медицинской этики и деонтологии
3.9	Основы клинической психологии

Образовательные технологии: при организации освоения учебного модуля «Проведение медико-генетического консультирования пациентов с



врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников» (А/03.8) используется совокупность технологий: интерактивные лекции с применением мультимедиа, учебные конференции, работа с кейсами, решение ситуационных задач, дистанционные образовательные технологии.

Фонд оценочных средств: тестовые задания и задачи по проверке компетенций в профилактической деятельности (ПК-2), диагностической деятельности (ПК-5), лечебной деятельности (ПК-7), психолого-педагогической деятельности (ПК-10), организационно-управленческой деятельности (ПК-11) - проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников.

Форма промежуточной аттестации по модулю – не предусмотрена (на выбор образовательной организации).

Примерная рабочая программа учебного модуля 4 «Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными заболеваниями и (или) наследственными заболеваниями» (А/04.8).

Цель модуля: формирование профессиональных компетенций в диагностической деятельности (ПК-5), реабилитационной деятельности (ПК-9), психолого-педагогической деятельности (ПК-10), организационно-управленческой деятельности (ПК-11, ПК-12) врача-генетика.

#### Содержание примерной рабочей программы учебного модуля 4

Код	Наименования тем, элементов
4.1	Порядок выдачи листков нетрудоспособности
4.2	Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями на медико-социальную экспертизу, требования к оформлению медицинской документации

Образовательные технологии: при организации освоения учебного модуля «Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными заболеваниями и (или) наследственными заболеваниями» (А/04.8) используется совокупность технологий: интерактивные лекции с применением мультимедиа, учебные конференции, работа с кейсами, решение ситуационных задач, дистанционные образовательные технологии.

Фонд оценочных средств: тестовые задания и задачи по проверке компетенций в диагностической деятельности (ПК-5), реабилитационной деятельности (ПК-9), психолого-педагогической деятельности (ПК-10), организационно-управленческой деятельности (ПК-11, ПК-12) – проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными заболеваниями и (или) наследственными заболеваниями.

Форма промежуточной аттестации по модулю – не предусмотрена (на выбор образовательной организации).

Примерная рабочая программа учебного модуля 5 «Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов» (А/05.8).

Цель модуля: формирование профессиональных компетенций в диагностической деятельности (ПК-5), реабилитационной деятельности (ПК-8), организационно-управленческой деятельности (ПК-11) врача-генетика.

#### Содержание примерной рабочей программы учебного модуля 5

Код	Наименования тем, элементов
5.1	Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
5.2	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
5.3	Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
5.4	Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих инвалидность
5.5	Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих инвалидность
5.6	Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению реабилитационных мероприятий у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов
5.7	Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе, при реализации

	индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов
5.8	Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
5.9	МКФ

Образовательные технологии: при организации освоения учебного модуля «Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов» (А/05.8) используется совокупность технологий: интерактивные лекции с применением мультимедиа, учебные конференции, работа с кейсами, решение ситуационных задач, дистанционные образовательные технологии.

Фонд оценочных средств: тестовые задания и задачи по проверке компетенций в диагностической деятельности (ПК-5), реабилитационной деятельности (ПК-8), организационно-управленческой деятельности (ПК-11) – проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов.

Форма промежуточной аттестации по модулю – не предусмотрена (на выбор образовательной организации).

Примерная рабочая программа учебного модуля 6 «Проведение и контроль эффективности мероприятий по формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения с целью профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний» (А/06.8).

Цель модуля: формирование профессиональных компетенций в профилактической деятельности (ПК-1, ПК-2), психолого-педагогической деятельности (ПК-9), организационно-управленческой деятельности (ПК-11) врача-генетика.

#### Содержание примерной рабочей программы учебного модуля 6

Код	Наименования тем, элементов
6.1	Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний в

	соответствии с действующими нормативными правовыми актами и иными документами
6.2	Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, родственников пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в гене
6.3	Особенности пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, родственников пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в гене
6.4	Вопросы организации санитарно-противоэпидемических (профилактических) мероприятий в целях предупреждения возникновения и распространения инфекционных заболеваний
6.5	Основы здорового образа жизни, методы его формирования
6.6	Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов (их законных представителей) и их родственников, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
6.7	МКБ
6.8	МКФ

Образовательные технологии: при организации освоения учебного модуля «Проведение и контроль эффективности мероприятий по формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения с целью профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний» (А/06.8) используется совокупность технологий: интерактивные лекции с применением мультимедиа, учебные конференции, работа с кейсами, решение ситуационных задач, дистанционные образовательные технологии.

Фонд оценочных средств: тестовые задания и задачи по проверке компетенций в профилактической деятельности (ПК-1, ПК-2), психолого-педагогической деятельности (ПК-9), организационно-управленческой деятельности (ПК-11) – проведение и контроль эффективности мероприятий по формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения с целью профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний

Форма промежуточной аттестации по модулю – не предусмотрена (на выбор образовательной организации).

Примерная рабочая программа учебного модуля 7 «Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской

документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала» (А/07.8).

Цель модуля: формирование профессиональных компетенций в профилактической деятельности (ПК-4), организационно-управленческой деятельности (ПК-10) врача-генетика.

#### Содержание примерной рабочей программы учебного модуля 7

Код	Наименование тем, элементов
7.1	Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа
7.2	Правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»
7.3	Должностные обязанности медицинских работников в медицинских организациях медико-генетического профиля
7.4	Правила предоставления медико-статистических показателей для отчета о деятельности
7.5	Правила проведения противоэпидемических мероприятий в случае возникновения очага инфекций
7.6	Требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности
7.7	Требования противопожарной безопасности, охраны труда и техники безопасности, основы личной безопасности и конфликтологии, правила внутреннего трудового распорядка

Образовательные технологии: при организации освоения учебного модуля «Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала» (А/07.8) используется совокупность технологий: интерактивные лекции с применением мультимедиа, учебные конференции, работа с кейсами, решение ситуационных задач, дистанционные образовательные технологии.

Фонд оценочных средств: тестовые задания и задачи по проверке компетенций в профилактической деятельности (ПК-4), организационно-управленческой деятельности (ПК-10) – проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала.

Форма промежуточной аттестации по модулю – не предусмотрена (на выбор образовательной организации).

Примерная рабочая программа учебного модуля 8 «Оказание медицинской помощи в экстренной форме» (А/08.8).

Цель модуля: формирование профессиональных компетенций в диагностической деятельности (ПК-5), лечебной деятельности (ПК-8), организационно-управленческой деятельности (ПК-13) врача-генетика.

#### Содержание примерной рабочей программы учебного модуля 8

Код	Наименования тем, элементов
8.1	Методика сбора жалоб и анамнеза у пациентов (их законных представителей)
8.2	Методика физикального исследования пациентов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)
8.3	Клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и (или) дыхания
8.4	Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации

Образовательные технологии: при организации освоения учебного модуля «Оказание медицинской помощи в экстренной форме» (А/07.8) используется совокупность технологий: интерактивные лекции с применением мультимедиа, учебные конференции, работа с кейсами, решение ситуационных задач, дистанционные образовательные технологии.

Фонд оценочных средств: тестовые задания и задачи по проверке компетенций в диагностической деятельности (ПК-5), лечебной деятельности (ПК-8), организационно-управленческой деятельности (ПК-13) – оказание медицинской помощи в экстренной форме.

Форма промежуточной аттестации по модулю – не предусмотрена (на выбор образовательной организации).

#### VI. Организационно-педагогические условия

6.1. При организации и проведении учебных занятий необходимо иметь учебно-методическую документацию и материалы по всем разделам (модулям) специальности, соответствующая материально-техническая база, обеспечивающая организацию всех видов занятий. Кадровое обеспечение реализации Программы должно соответствовать следующим требованиям: квалификация руководящих и научно-педагогических работников организации должна соответствовать квалификационным характеристикам, установленным в Едином квалификационном справочнике должностей руководителей, специалистов и служащих, в разделе «Квалификационные характеристики должностей руководителей и специалистов высшего профессионального и дополнительного профессионального образования», и профессиональным стандартам (при наличии).

Доля научно-педагогических работников (в приведенных к

целочисленным значениям ставок), имеющих образование, соответствующие профилю преподаваемой дисциплины (модуля), в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, должна составлять не менее 70%.

Доля научно-педагогических работников (в приведенных к целочисленным значениям ставок), имеющих ученую степень (в том числе ученую степень, присвоенную за рубежом и признаваемую в Российской Федерации) и (или) ученое звание (в том числе ученое звание, полученное за рубежом и признаваемое в Российской Федерации), в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, должна быть не менее 65%.

Доля работников (в приведенных к целочисленным значениям ставок) из числа руководителей и работников организации, деятельностью которых связана с направленностью (спецификой) реализуемой Программы (имеющих стаж работы в данной профессиональной области не менее 3 лет), в общем числе работников, реализующих программу, должна быть не менее 10%.

6.2. Основное внимание должно быть уделено практическим занятиям. Приоритетным следует считать разбор/обсуждение выбранной тактики и осуществленных действий при оказании помощи пациенту в конкретной ситуации. Предпочтение следует отдавать активным методам обучения (разбор клинических случаев, обсуждение, ролевые игры). Для усиления интеграции профессиональных знаний и умений следует поощрять контекстное обучение. Этические и психологические вопросы должны быть интегрированы во все разделы Программы.

6.3. С целью проведения оценки знаний следует использовать различные методики, например, тестовые задания и клинические примеры, а также опросники для оценки отношения и профессиональных навыков.

## VII. Формы аттестации

7.1. Текущий контроль осуществляется в форме собеседования, проверки правильности формирования практических умений.

7.2. Промежуточная аттестация по отдельным разделам Программы осуществляется в форме тестирования, собеседования, проверки практических умений и решения ситуационных задач.

7.3. Итоговая аттестация по обучающей Программе проводится в форме экзамена и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-генетика в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

7.4. Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом.

7.5. Обучающиеся, освоившие Программу и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном

профессиональном образовании – диплом о профессиональной переподготовке<sup>14</sup>.

## VIII. Оценочные материалы

### 8.1. Примерная тематика контрольных вопросов:

1. Структура ДНК. Комплементарность цепей. Репликация ДНК. Репарация ДНК, клинические примеры дефектов репарации.
2. Генетический код, его свойства. Рибонуклеиновые кислоты, основные классы, участие в реализации экспрессии генов.
3. Экспрессия генов. Этапы синтеза белка: транскрипция, процессинг, трансляция. Клинические примеры нарушений. Понятие «один ген- один фермент» и его условность. Биохимическая индивидуальность организма.
4. Наследственные болезни обмена веществ. Этиология и патогенез. Классификация. Показания для обследования на наследственные болезни обмена веществ.
5. Этапы и уровни диагностики наследственных болезней обмена веществ. Общая характеристика методов. Массовый скрининг. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, на которые проводится массовый скрининг.
6. Лечение наследственных болезней обмена веществ: этиологические, патогенетические, симптоматические подходы, эффективность. Генотерапия.
7. Молекулярная генетика муковисцидоза. Картирование гена. Характеристика мутаций в гене CF. Пренатальная ДНК-диагностика.
8. Ген и признак. Особенности фенотипического проявления генов (доминирование, пенетрантность и экспрессивность, плейотропные эффекты гена). Примеры из наследственной патологии человека.
9. Мутагенез. Классификация мутаций. Спонтанный мутагенез. Радиационный мутагенез. Зависимость частоты мутаций от вида облучения, мощности, дозы и чувствительности организма. Механизм возникновения мутаций.
10. Группы сцепления. Кроссинговер и его биологическая роль. Наследование, сцепленное с полом. Особенности расчета генетического риска при наследовании признака, сцепленного с X-хромосомой.

8.2. Примеры заданий, выявляющих практическую подготовку врача-генетика:

1. Какой диагностический алгоритм при редких наследственных синдромах?
2. Какие особенности осмотра больного при наследственных синдромах?
3. Что характерно для клинической картины при хромосомных болезнях?
4. Какие особенности наследования аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных и X-сцепленных заболеваний?

---

<sup>14</sup>Часть 10 статьи 60 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» (Собрание законодательства Российской Федерации 2012, № 53, ст. 7598).



5. Какие наиболее информативные методы молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний?
6. Каковы основные принципы медико-генетического консультирования на современном этапе?
7. Какие существуют показания для пренатальной диагностики?

### 8.3. Примеры тестовых заданий:

Выберите один правильный ответ

1. Определите диагноз наследственного заболевания по следующим критериям: арахнодактилия с множественными врожденными контрактурами суставов кисти, коленных и локтевых суставов:

- а) Синдром Ларсена
- б) Синдром Билса-Гехта
- в) Артрогрипоз
- г) синдром Боуэна-Конради

Ответ: б

2. Аномальная форма мочек ушных раковин в сочетании с низким ростом, дисплазией и врожденным вывихом локтевых или коленных суставов характерна для:

- а) синдрома Ларсена
- б) Аурикуло-остеодисплазии
- в) Синдрома «ногти-надколенник»
- г) Синдрома Аарскога

Ответ: б

3. Сибсы – это:

- а) Все родственники пробанда
- б) Дядя пробанда
- в) Родители пробанда
- г) Братья и сестры пробанда

Ответ: г

4. Укажите правильный кариотип синдрома Патау:

- а) 47, XX, +18
- б) 47, XY, +13
- в) 46, XX, 5p-
- г) 47, XXУ
- д) 45, XO

Ответ: б

5. Тип наследования адреногенитального синдрома:

- а) Аутосомно-доминантный

- б) Аутосомно-рецессивный
- в) X-сцепленный рецессивный
- г) X-сцепленный доминантный
- д) аномалия в системе хромосом

Ответ: б

Выберите все правильные ответы

6. Признаками наследственных заболеваний в целом являются:

- а) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов
- б) сегрегация симптомов в семьях
- в) микроаномалии и нормальные варианты фенотипа в роли диагностических признаков
- г) высокая температура тела
- д) недоношенность

Ответ: а, б, в

7. Заместительная терапия используется при:

- а) фенилкетонурии,
- б) муковисцидозе
- в) агаммаглобулинемии,
- г) непереносимости лактозы
- д) гепатоцеребральной дегенерации

Ответ: а, г

8. Общими признаками хромосомных болезней являются:

- а) низкая масса тела при доношенной беременности
- б) сочетание умственной отсталости с врожденными пороками развития
- в) сокращение продолжительности жизни
- г) депигментация кожи
- д) специфический запах мочи

Ответ: а, б, в