МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

(МИНЗДРАВ РОССИИ)

ПРИКАЗ

14 мая 2026г. № 437н

МИНИСТЕРСТВО ЮСТИЦИИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ЗАРЕГИСТРИРОВАНО
Москва
Регистрационный № 87077
от "18" июня 2026.

Об утверждении типовой дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по специальности «Генетика»

В соответствии с пунктом 12 части 7 статьи 76 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» и подпунктом 5.5.2[1] пункта 5 Положения о Министерстве здравоохранения Российской Федерации, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 19 июня 2012 г. № 608, п р и к а з ы в а ю:

Утвердить типовую дополнительную профессиональную программу повышения квалификации по специальности «Генетика» согласно приложению к настоящему приказу.

Министр М.А. Мурашко

Приложение
к приказу Министерства здравоохранения
Российской Федерации
от «14» мая 2026 г. № 434н

Типовая дополнительная профессиональная программа повышения квалификации по специальности «Генетика»

I. Общие положения

1. Целью дополнительной профессиональной программы повышения квалификации специалистов[1] с высшим медицинским образованием (далее – Программа) является совершенствование компетенций, необходимых для осуществления профессиональной деятельности по специальности «Генетика» (область профессиональной деятельности[2] – 02 Здравоохранение, уровень квалификации[3] – 8 уровень).

2. В результате освоения Программы организация, осуществляющая образовательную деятельность (далее – организация), обеспечивает совершенствование у обучающегося (слушателя) профессиональных компетенций (далее – ПК)[4], включающих необходимые знания, умения, в соответствии с планируемыми результатами обучения и рабочими программами модулей.

3. Форма обучения по Программе – очная, с возможностью частичного использования электронного обучения и дистанционных образовательных технологий (далее – ЭО и ДОТ).

4. Трудоемкость обучения (срок освоения Программы): 144 академических часа.

5. Календарный учебный график обеспечивает реализацию Программы в соответствии с учебным планом и разрабатывается организацией самостоятельно.

---

[1] Пункт 11 Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам, утвержденного приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 24 марта 2025 г. № 266 (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 22 апреля 2025 г., регистрационный № 81928), действует до 1 сентября 2031 года (далее – Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам).

[2] Таблица приложения к приказу Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 29 сентября 2014 г. № 667н «О реестре профессиональных стандартов (перечне видов профессиональной деятельности)» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 19 ноября 2014 г., регистрационный № 34779) с изменением, внесенным приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 9 марта 2017 г. № 254н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 29 марта 2017 г., регистрационный № 46168).

[3] Приказ Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 12 апреля 2013 г. № 148н «Об утверждении уровней квалификации в целях разработки проектов профессиональных стандартов» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 27 мая 2013 г., регистрационный № 28534).

[4] Пункт 11 Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам.

II. Планируемые результаты обучения

6. Планируемые результаты обучения:

№ п/п	Коды и наименования совершенствуемых компетенций	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям	
		Знания (далее – з)	Умения (далее – у)
1	ПК-1. Способен проводить медицинское обследование пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	1.з1. Нормативные правовые акты, регламентирующие медицинское обследование пациентов с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, включая порядки оказания медицинской помощи. 1.з2. Клинические рекомендации при оказании медицинской помощи в части диагностики врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.з3. Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем. 1.з4. Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья. 1.з5. Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, актуальные вопросы эмбриологии и тератологии. 1.з6. Этиология и патогенез, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, лечение врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей. 1.з7. Актуальные вопросы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация. 1.з8. Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека. 1.з9. Актуальные вопросы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.з10. Актуальные вопросы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии при проведении медицинского обследования в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.з11. Методика сбора анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.з12. Методика осмотров и обследований пациентов с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.	1.у1. Сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у2. Интерпретация и анализ информации, полученной от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания (их законных представителей). 1.у3. Выявление клинических симптомов и синдромов у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у4. Оценка анатомо-функционального состояния органов и систем организма у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у5. Проведение физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у6. Применение медицинских изделий при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у7. Оценка наличия у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описание их, с применением терминологии описания врожденных аномалий и пороков развития. 1.у8. Интерпретация и анализ результатов физикального осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у9. Проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания. 1.у10. Использование современных алгоритмов установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза. 1.у11. Составление плана лабораторных (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у12. Обоснование и планирование объема лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и

№ п/п	Коды и наименования совершенствуемых компетенций	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям	
		Знания (далее – з)	Умения (далее – у)
		1.з13. Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания и медицинские противопоказания к их назначению. 1.з14. Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей. 1.з15. Методики подготовки к лабораторным (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальным исследованиям (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.з16. Актуальные вопросы интерпретации результатов лабораторных (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.з17. Современные алгоритмы установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза. 1.з18. Правила формулирования диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.	молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у13. Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальные исследования (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию). 1.у14. Интерпретация и анализ результатов лабораторных (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у15. Обоснование необходимости направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам. 1.у16. Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам. 1.у17. Интерпретация и анализ результатов медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. 1.у18. Направление пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или в условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний. 1.у19. Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний. 1.у20. Установление диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.
2	ПК-2. Способен назначать и осуществлять патогенетическое лечение пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, контролировать его эффективность и безопасность	2.з1. Нормативные правовые акты, регламентирующие патогенетическое лечение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.з2. Клинические рекомендации при оказании медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в части патогенетического лечения.	2.у1. Разработка плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста, симптомов и признаков. 2.у2. Назначение лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.у3. Наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение.

№ п/п	Коды и наименования совершенствуемых компетенций	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям	
		Знания (далее – з)	Умения (далее – у)
		2.з3. Современные методы диагностики и патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.з4. Методы лечения лекарственными препаратами и методы немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.з5. 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). 2.з6. Актуальные вопросы применения лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.з7. Механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных, 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.з8. Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.з9. Актуальные методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или патогенетическом лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.з10. Современные требования асептики и антисептики при проведении диагностических исследований и патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	2.у4. Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.у5. Назначение немедикаментозного лечения (физиотерапевтическое, лечебная физкультура) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.у6. Оценка эффективности и безопасности немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.у7. Обоснование и планирование объема лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.у8. Назначение лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.у9. Интерпретация и анализ результатов лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.у10. Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения. 2.у11. Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 2.у12. Предотвращение или устранение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

№ п/п	Коды и наименования совершенствуемых компетенций	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям	
		Знания (далее – з)	Умения (далее – у)
		2.з11. Состояния, вызванные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме.	
3	ПК-3. Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, членов их семей и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	3.з1. Актуальные вопросы генеалогического анализа, правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний. 3.з2. Актуальные вопросы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования. 3.з3. Современные методы пренатальной и преимплантационной диагностики в программах вспомогательных репродуктивных технологий врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению. 3.з4. Особенности медико-генетического консультирования: пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных женщин с высоким риском врожденных пороков развития и хромосомных аномалий у плода, при проведении неонатального скрининга на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий; членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания; здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. 3.з5. Актуальные вопросы медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования.	3.у1. Определение медицинских показаний и медицинских противопоказаний к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания. 3.у2. Проведение генеалогического анализа, определение типа наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) членов его семьи. 3.у3. Использование методов оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье. 3.у4. Оценка прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска. 3.у5. Проведение медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных женщин с высоким риском врожденных пороков развития и хромосомных аномалий у плода, при проведении неонатального скрининга на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. 3.у6. Разъяснение пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах информации о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику. 3.у7. Использование современных методов оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику в программах вспомогательных репродуктивных технологий, формирования репродуктивного поведения.

№ п/п	Коды и наименования совершенствуемых компетенций	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям	
		Знания (далее – з)	Умения (далее – у)
			3.у8. Соблюдение медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования. 3.у9. Разработка плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику в программах вспомогательных репродуктивных технологий.
4	ПК-4. Способен проводить медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	4.з1. Формирование и выдача листков нетрудоспособности. 4.з2. Медицинские показания и порядок направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу. 4.з3. Признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 4.з4. Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 4.з5. Порядок оформления медицинской документации пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для осуществления медико-социальной экспертизы в государственных учреждениях медико-социальной экспертизы.	4.у1. Определение признаков временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 4.у2. Формирование и выдача листка нетрудоспособности. 4.у3. Определение медицинских показаний для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы. 4.у4. Подготовка и оформление необходимой медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 4.у5. Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности, на медико-социальную экспертизу.
5	ПК-5. Способен проводить мероприятия по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации инвалидов, контролировать их эффективность и безопасность	5.з1. Порядок организации медицинской реабилитации и порядок организации санаторно-курортного лечения. 5.з2. Актуальные вопросы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов. 5.з3. Современные методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов. 5.з4. Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов.	5.у1. Формирование плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов. 5.у2. Определение медицинских показаний и медицинских противопоказаний для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов. 5.у3. Определение медицинских показаний для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий по медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов. 5.у4. Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий

№ п/п	Коды и наименования совершенствуемых компетенций	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям	
		Знания (далее – з)	Умения (далее – у)
		5.з5. Механизм воздействия мероприятий по медицинской реабилитации на организм пациента с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 5.з6. Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий по медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов. 5.з7. Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации, пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	по медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов. 5.у5. Оценка эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.
6	ПК-6. Способен проводить мероприятия по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний и осуществлять контроль их эффективности	6.з1. Осуществление скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний. 6.з2. Медицинские показания и медицинские противопоказания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. 6.з3. Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. 6.з4. Нормативные правовые акты, регламентирующие порядки проведения диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 6.з5. Медицинские показания для проведения диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 6.з6. Периодичность диспансерных приемов (осмотров, консультаций). 6.з7. Длительность диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	6.у1. Назначение и осуществление контроля эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний. 6.у2. Осуществление организации скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах. 6.у3. Определение медицинских показаний и медицинских противопоказаний к проведению лабораторных и инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. 6.у4. Проведение санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. 6.у5. Формирование списков пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, подлежащих диспансерному наблюдению в отчетном году, их поквартальное распределение. 6.у6. Информирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, подлежащих диспансерному наблюдению в текущем году, или их

№ п/п	Коды и наименования совершенствуемых компетенций	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям	
		Знания (далее – з)	Умения (далее – у)
		6.з8. Перечень врачей-специалистов, участвующих в проведении диспансерного наблюдения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 6.з9. Меры индивидуальной защиты медицинских работников и пациентов при выполнении медицинских вмешательств.	законных представителей о необходимости явки в целях диспансерного наблюдения. 6.у7. Определение наличия медицинских показаний для проведения диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. 6.у8. Внесение сведений о диспансерном наблюдении за пациентом с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в его медицинскую документацию. 6.у9. Анализ результатов проведения диспансерного наблюдения на основании сведений, содержащихся в контрольных картах. 6.у10. Обеспечение безопасности диагностических и лечебных манипуляций. 6.у11. Применение средств индивидуальной защиты. 6.у12. Участие в обеспечении мер асептики и антисептики, индивидуальной изоляции при выполнении медицинских вмешательств.
7	ПК-7. Способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию, организовывать деятельность находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала	7.з1. Современные правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в электронной форме. 7.з2. Актуальные вопросы законодательства Российской Федерации о защите персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну. 7.з3. Современные правила анализа медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. 7.з4. Современные правила ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. 7.з5. Должностные обязанности находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала в медицинских организациях медико-генетического профиля. 7.з6. Современные требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности. 7.з7. Современные правила работы в информационных системах в сфере здравоохранения и в информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».	7.у1. Составление плана работы и отчета о своей работе. 7.у2. Заполнение медицинской документации, в том числе в электронной форме, контроль качества ее ведения. 7.у3. Проведение сбора данных и ведение регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. 7.у4. Использование в профессиональной деятельности медицинских информационных систем в сфере здравоохранения и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет». 7.у5. Проведение анализа медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. 7.у6. Контроль за выполнением должностных обязанностей средним и младшим медицинским персоналом, находящимся в распоряжении. 7.у7. Соблюдение правил внутреннего трудового распорядка, требований пожарной безопасности, охраны труда, личной безопасности, конфликтологии. 7.у8. Использование в работе персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну. 7.у9. Обеспечение внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности.

№ п/п	Коды и наименования совершенствуемых компетенций	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям	
		Знания (далее – з)	Умения (далее – у)
		7.з8. Требования пожарной безопасности, охраны труда, личной безопасности, конфликтологии и правила внутреннего трудового распорядка. 7.з9. Актуальные вопросы медицинской статистики.	
8	ПК-8. Способен оказывать медицинскую помощь в экстренной форме	8.з1. Принципы и методы оказания медицинской помощи в экстренной форме в соответствии с нормативными правовыми актами и клиническими рекомендациями. 8.з2. Клинические признаки состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. 8.з3. Факторы риска, представляющие непосредственную угрозу для собственной жизни и здоровья, жизни и здоровья пострадавшего (пострадавших) и окружающих лиц, методы устранения указанных факторов риска. 8.з4. Правила и порядок проведения первичного осмотра пациента (пострадавшего) при оказании медицинской помощи в экстренной форме при отсутствии сознания; остановке дыхания и (или) остановке кровообращения; нарушении проходимости дыхательных путей инородным телом и иных угрожающих жизни и здоровью нарушениях дыхания; наружных кровотечениях; травмах, ранениях и поражениях, вызванных механическими, химическими, электрическими, термическими поражающими факторами, воздействием излучения; отравлениях; укусах или ужаливаниях ядовитых животных; судорожном приступе, сопровождающемся потерей сознания; острых психологических реакциях на стресс. 8.з5. Правила эффективной коммуникации с пациентами, их законными представителями, окружающими лицами и медицинскими работниками при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 8.з6. Алгоритм обращения в службы спасения, в том числе вызова выездной бригады скорой медицинской помощи. 8.з7. Принципы действия приборов для наружной электроимпульсной терапии (дефибрилляции). 8.з8. Правила выполнения наружной электроимпульсной терапии (дефибрилляции) с использованием автоматического наружного дефибриллятора. 8.з9. Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению реанимационных мероприятий. 8.з10. Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации. 8.з11. Методы обеспечения проходимости дыхательных путей.	8.у1. Диагностика состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. 8.у2. Определение факторов, представляющих непосредственную угрозу для собственной жизни и здоровья, жизни и здоровья пострадавшего (пострадавших) и окружающих лиц. 8.у3. Устранение факторов, представляющих непосредственную угрозу для жизни и здоровья пострадавшего (пострадавших), а также участников оказания медицинской помощи в экстренной форме и окружающих лиц, в том числе предотвращение дополнительного травмирования пострадавшего (пострадавших). 8.у4. Обеспечение собственной безопасности, в том числе с использованием средств индивидуальной защиты. 8.у5. Вызов выездной бригады скорой медицинской помощи, перемещение, транспортировка пострадавшего, передача пострадавшего выездной бригаде скорой медицинской помощи. 8.у6. Оценка количества пострадавших. 8.у7. Устное информирование пострадавшего и окружающих лиц о готовности оказывать медицинскую помощь в экстренной форме, а также о начале проведения мероприятий по оказанию медицинской помощи в экстренной форме. 8.у8. Осуществление эффективной коммуникации с пациентом, его законным представителем, окружающими лицами и медицинскими работниками, в том числе выездной бригадой скорой медицинской помощи при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 8.у9. Устранение воздействия повреждающих факторов на пострадавшего. 8.у10. Извлечение пострадавшего из транспортного средства или других труднодоступных мест. 8.у11. Перемещение пострадавшего в безопасное место. 8.у12. Обеспечение проходимости дыхательных путей при их закупорке инородным телом. 8.у13. Проведение первичного осмотра пациента при состояниях, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. 8.у14. Осуществление мероприятий по временной остановке наружного кровотечения, в том числе прямым давлением на рану, наложением давящей повязки (в том числе с фиксацией инородного тела), наложением кровоостанавливающего жгута. 8.у15. Определение наличия признаков жизни у пострадавшего (наличие сознания, наличие дыхания с помощью слуха, зрения и осязания).

№ п/п	Коды и наименования совершенствуемых компетенций	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям	
		Знания (далее – з)	Умения (далее – у)
		8.з12. Правила остановки наружных кровотечений. 8.з13. Правила наложения повязок при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 8.з14. Способы охлаждения при травмах, воздействиях излучения, высоких температур, химических веществ, укусах или ужаливаниях ядовитых животных; проведения термоизоляции и согревания при воздействии низких температур. 8.з15. Методы иммобилизации с использованием медицинских изделий и подручных средств. 8.з16. Правила использования средств индивидуальной защиты при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 8.з17. Правила и порядок проведения мониторинга состояния пациента при оказании медицинской помощи в экстренной форме, порядок передачи пациента выездной бригаде скорой медицинской помощи. 8.з18. Порядок применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме.	8.у16. Проведение сердечно-легочной реанимации и поддержание проходимости дыхательных путей. 8.у17. Использование автоматического наружного дефибриллятора. 8.у18. Наложение окклюзионной (герметизирующей) повязки при ранении грудной клетки. 8.у19. Промывание желудка. 8.у20. Охлаждение при травмах, воздействиях излучения, высоких температур, химических веществ, укусах или ужаливаниях ядовитых животных. 8.у21. Проведение термоизоляции и согревания при воздействии низких температур. 8.у22. Проведение иммобилизации (обездвиживания) с использованием медицинских изделий или подручных средств; аутоиммобилизация или обездвиживание руками травмированных частей тела. 8.у23. Предотвращение дополнительного травмирования головы при судорожном приступе, сопровождающемся потерей сознания. 8.у24. Придание и поддержание оптимального положения тела пострадавшего в зависимости от его состояния. 8.у25. Осуществление контроля состояния пострадавшего (наличия сознания, дыхания, кровообращения и отсутствия наружного кровотечения); оказание пострадавшему психологической поддержки. 8.у26. Применение лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме.

III. Учебный план[5]

7. Учебный план:

№ п/п	Наименования модулей, тем, разделов практики	Количество часов (трудоемкость)						
		всего	в том числе по видам учебной деятельности					
			лекции	занятия семинарского типа (семинары, практические занятия, практикумы, лабораторные работы, коллоквиумы и иные аналогичные занятия)			практика	аттестация
				всего	в том числе			
					практическая подготовка	возможно использование ЭО и ДОТ		
1	**Модуль 1. Актуальные вопросы медицинской генетики**	**42**	**18**	**23**	**18**	**0**	**0**	**1**
1.1	Актуальные вопросы генетики человека	6	4	2	2	0	0	0
1.2	Организация медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	12	6	6	6	0	0	0
1.3	Медицинская реабилитация пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	6	2	4	4	0	0	0
1.4	Профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний	17	6	11	6	0	0	0
1.5	Промежуточная аттестация по модулю 1	1	0	0	0	0	0	1
2	**Модуль 2. Современные аспекты частной медицинской генетики**	**92**	**26**	**65**	**41**	**0**	**0**	**1**
2.1	Врожденные и (или) наследственные заболевания	30	6	24	12	0	0	0
2.2	Лабораторные и инструментальные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний	18	6	12	6	0	0	0
2.3	Современные методы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	18	6	12	6	0	0	0
2.4	Современные методы немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) и лечебного питания	8	2	6	6	0	0	0
2.5	Медико-генетическое консультирование	17	6	11	11	0	0	0
2.6	Промежуточная аттестация по модулю 2	1	0	0	0	0	0	1
3	**Модуль 3. Современные технологии оказания медицинской помощи в экстренной форме**	**6**	**2**	**4**	**0**	**0**	**0**	**0**
3.1	Оказание медицинской помощи в экстренной форме	6	2	4	0	0	0	0
4	**Итоговая аттестация**	**4**	**0**	**0**	**0**	**0**	**0**	**4**
Итого часов (трудоемкость)		144	46	92	59	0	0	6

[5] Пункт 22 статьи 2 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» (далее – Федеральный закон № 273-ФЗ); пункт 11 Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам.

IV. Рабочие программы модулей[6]

8. Рабочие программы модулей:

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
1	**Модуль 1. Актуальные вопросы медицинской генетики**		
1.1	Актуальные вопросы генетики человека	Структура генома человека. Классификация генов. Экспрессия генов. Гены общеклеточных и специфических функций. Уровни регуляции экспрессии генов: геном – метилирование дезоксирибонуклеиновой кислоты; транскриптом – различные варианты некодирующих рибонуклеиновых кислот, интерференция рибонуклеиновой кислоты; протеом – гистоновый код, модификации хроматина. Типы взаимодействия генов. Актуальные вопросы наследственной изменчивости: индивидуализирующие маркеры, в том числе группы крови, наследование признаков, сцепленных с полом, и их связь с биохимическими процессами внутриклеточного метаболизма. Актуальная классификация и механизмы образования генных, хромосомных и геномных мутаций. Молекулярные и цитологические механизмы наследственности. Актуальные вопросы сцепленного наследования и взаимодействия генов. Мультигенные семейства. Изменчивость, ее виды. Современные аспекты эпигенетической регуляции экспрессии генов. Импринтинг.	ПК-1
1.2	Организация медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Действующие нормативные правовые акты, регламентирующие оказание медицинской помощи населению, включая порядки оказания медицинской помощи. Актуальные клинические рекомендации при оказании медицинской помощи. Профессиональный стандарт врача-генетика. Организация деятельности среднего и младшего медицинского персонала, находящегося в распоряжении врача-генетика. Актуальный порядок оформления и выдачи листков нетрудоспособности. Определение признаков временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи. Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу. Определение признаков стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленных врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Актуальные требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Медико-статистические показатели заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, правила их анализа. Медико-статистические показатели мониторинга врожденных пороков развития. Виды регистров по врожденным и (или) наследственным заболеваниям, современные правила их ведения.	ПК-1, ПК-4, ПК-7
1.3	Медицинская реабилитация пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Актуальные нормативные правовые акты, регламентирующие виды и порядок проведения медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Актуальные вопросы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или)	ПК-5

[6] Пункт 11 Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам.

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
		наследственными заболеваниями. Этапы и планирование медицинской реабилитации при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Современные методы оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Актуальные методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов. Выбор методов медицинской реабилитации пациентов с различными формами врожденных и (или) наследственных заболеваний, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации инвалидов. Профилактика, способы устранения, разработка плана по предотвращению или устранению осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	
1.4	Профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний	Профилактика врожденных и (или) наследственных заболеваний: первичная, вторичная, третичная. Формы и методы санитарно-просветительской работы среди пациентов и членов их семей, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. Взаимодействие с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. Пропаганда медико-генетических знаний. Актуальные вопросы организации и виды скрининговых программ в Российской Федерации. Скрининг беременных на врожденные пороки развития и хромосомные синдромы у плода. Современные методы пренатальной диагностики. Особенности наследственной патологии при ультразвуковом исследовании плода второго триместра. Комбинированный скрининг первого триместра беременности. Неинвазивный пренатальный тест как современный метод диагностики трисомий. Инвазивная пренатальная диагностика: хорионбиопсия, плацентоцентез, амниоцентез и кордоцентез. Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению секвенирования нового поколения и хромосомного микроматричного анализа плода. Определение рекомендаций по тактике ведения беременности в зависимости от результатов пренатального скрининга и результатов инвазивной пренатальной диагностики. Организация преимплантационного скрининга в рамках программ вспомогательных репродуктивных технологий. Отбор эмбрионов типированных в рамках преимплантационного генетического тестирования. Неонатальный скрининг. Медицинские показания и медицинские противопоказания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при различных видах скрининга, членов их семьи, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патологических мутаций в генах. Определение медицинских показаний к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при различных видах скрининга, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патологических мутаций в генах. Нормативные правовые акты, порядок проведения,	ПК-6

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
		критерии эффективности диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Скрининг на носительство распространенных наследственных заболеваний в мире и Российской Федерации. Другие виды массового скрининга.	
1.5	Промежуточная аттестация по модулю 1	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 1.1-1.4.	ПК-1, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7
2	**Модуль 2. Современные аспекты частной медицинской генетики**		
2.1	Врожденные и (или) наследственные заболевания	Понятие о генетическом грузе, его вклад в структуру заболеваемости. Понятие и актуальная классификация наследственной и врожденной патологии. Особенности наследственной патологии. Структура и частота моногенной патологии. Ключевые международные базы данных по генетическим и редким заболеваниям. Ключевые звенья патогенеза моногенных болезней. Группы генных заболеваний: наследственные болезни обмена веществ, первичные иммунодефициты, нервно-мышечные заболевания, эпилептические энцефалопатии и наследственные формы эпилепсии, врожденные и (или) наследственные нарушения эндокринной системы, дисплазии соединительной ткани, синдромы предрасположенности к раку. Актуальная классификация и патогенез болезней накопления. Генетика нарушения репродуктивной функции. Генетическая гетерогенность: межлокусная и внутрилокусная. Клинический полиморфизм. Распространение орфанных моногенных наследственных заболеваний. Прогноз при моногенных болезнях. Современные методы лечения генных заболеваний. Хромосомные синдромы: аутосомные и гоносомные. Летальные, сублетальные и нелетальные синдромы. Сбалансированные хромосомные аберрации. Несбалансированные хромосомные аберрации, микроделеционные и микродупликационные синдромы. Интерактивная веб-база данных, включающая набор инструментов, предназначенных для облегчения интерпретации геномных вариантов. Понятие о генетических полиморфизмах.	ПК-1
2.2	Лабораторные и инструментальные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Актуальные методы биохимической диагностики: тройная квадрупольная масс-спектрометрия, газовая хроматография – масс-спектрометрия, ферментодиагностика. Электрофорез белков. Молекулярно-генетические методы. Молекулярно-генетическая диагностика как необходимый этап верификации орфанной патологии. Полимеразная цепная реакция и ее виды. Электрофорез дезоксирибонуклеиновой кислоты. Мультиплексная амплификация проб. Секвенирование по Сенгеру. Секвенирование нового поколения. Интерпретация результатов секвенирования. Медицинские показания и медицинские противопоказания для диагностики. Ограничения методов. Сравнительная геномная гибридизация. Цитогенетические методы исследования. Анализ полового хроматина. Кариотипирование. Флюоресцентная гибридизация in situ. Хромосомный микроматричный анализ. Номенклатура записи результатов цитогенетических исследований, международная система стандартизированной номенклатуры для описания структуры и аномалий человеческих хромосом. Анализ кариограмм пациентов. Номенклатура записи генных мутаций. Интерпретация результатов генетической диагностики. Тактика генетической диагностики в разных	ПК-1

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
		группах заболеваний. Современные лабораторные и инструментальные методы исследования (ультразвуковое исследование, магнитно-резонансная томография, электроэнцефалография) для мониторинга и оценки тяжести течения наследственной патологии.	
2.3	Современные методы лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Актуальные вопросы видов лечения наследственных заболеваний. Медицинские показания, медицинские противопоказания и обоснование для назначения патогенетической терапии в различных группах пациентов с наследственной патологией. Современные подходы к гормонозаместительной терапии. Ферментозаместительная и субстрат-редуцирующая терапия. Назначение энерготропной терапии в соответствии с выявленным молекулярно-генетическим дефектом. Актуальные терапевтические стратегии, нацеленные на снижение уровня аммиака при лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Применение кофакторов в лечении наследственной патологии. Использование иммуноглобулинов в лечении первичных иммунодефицитов. Актуальные вопросы таргетной терапии при наследственных и спорадических онкологических заболеваниях. Генная терапия. Препараты генной терапии, применяемые в Российской Федерации. Медицинские показания и медицинские противопоказания к применению и оценка эффективности терапии. Актуальные вопросы разработки генотерапевтических лекарственных препаратов. Эффективность и безопасность генотерапевтического лечения. Зарегистрированные орфанные препараты в Российской Федерации. Нормативные правовые акты, регламентирующие назначение ферментозаместительной терапии. Междисциплинарный подход к лечению пациентов с орфанной патологией. Особенности вакцинации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Оценка целесообразности и наличия медицинских противопоказаний для трансплантации костного мозга и внутренних органов.	ПК-1, ПК-2
2.4	Современные методы немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) и лечебного питания	Актуальные виды немедикаментозного лечения. Медицинские показания и медицинские противопоказания к применению немедикаментозного лечения при различных группах врожденных и (или) наследственных заболеваний. Современная тактика ведения пациентов с наследственными болезнями обмена. Разработка диетотерапии, расчет калорийности питания, актуальные аспекты и возрастные потребности рациона питания. Актуальные вопросы расчета диеты при нарушении метаболизма аминокислот (тирозинемия тип 1) и органических ацидуриях (лейциноз, метилмалоновая ацидурия).	ПК-2
2.5	Медико-генетическое консультирование	Современные аспекты медико-генетического консультирования: медицинские показания. Уровни медико-генетической службы: местный, региональный, федеральный. Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в амбулаторных и стационарных условиях. Проспективное и ретроспективное консультирование. Определение медицинских показаний для медико-генетического консультирования у лиц с различными патологиями. Определение уровня оказания медико-генетической помощи в соответствие с заболеванием, тяжестью его течения, необходимостью выполнения генетической диагностики. Генеалогический метод. Применение в клинической практике, этапы и правила	ПК-3

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
		генеалогического метода. Актуальные представления о классических и неклассических типах наследования. Наследование при болезнях импринтинга, митохондриальной патологии, носительстве сбалансированных хромосомных перестроек. Признаки полигенного наследования, генные сети, генетическая предрасположенность. Расчеты генетических рисков рождения больных детей (эмпирические, расчетные, индивидуальные). Прогнозы беременностей с хромосомными аномалиями плода. Расчет генетического риска при структурных хромосомных аберрациях, моногенной патологии, полигенной патологии. Оказание медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями: проведение медицинского обследования; назначение и проведение лечения и контроль его эффективности и безопасности; проведение медицинской реабилитации и контроль ее эффективности, консультирование врачей-специалистов.	
2.6	Промежуточная аттестация по модулю 2	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 2.1-2.5.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
3	**Модуль 3. Современные технологии оказания медицинской помощи в экстренной форме**		
3.1	Оказание медицинской помощи в экстренной форме	Нормативно-правовое регулирование оказания медицинской помощи в экстренной форме. Диагностика состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. Коммуникация со службами спасения, выездными бригадами скорой медицинской помощи, пациентом, его законным представителем и окружающими лицами. Транспортировка и иммобилизация пациента. Сердечно-легочная реанимация. Остановка наружных кровотечений. Обеспечение проходимости дыхательных путей. Промывание желудка. Применение согревания и охлаждения. Проведение термоизоляции и согревания при воздействии низких температур. Применение лекарственных препаратов и медицинских изделий.	ПК-8

V. Формы аттестации[7]

9. Промежуточная аттестация, предусмотренная учебным планом, должна включать в себя решение тестовых заданий, ситуационных задач, демонстрацию умений в соответствии с содержанием модуля и планируемыми результатами обучения. Форма и критерии успешного прохождения промежуточной аттестации определяются организацией.

Итоговая аттестация проводится в форме, определяемой организацией, и включает в себя решение тестовых заданий, ситуационных задач, демонстрацию умений. Итоговая аттестация проводится для оценки степени достижения обучающимися запланированных результатов обучения по Программе и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку обучающегося. Обучающийся допускается к итоговой аттестации при успешном прохождении промежуточных аттестаций, предусмотренных учебным планом.

[7] Пункт 11 Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам.

Обучающийся, освоивший Программу и успешно прошедший итоговую аттестацию, получает документ о квалификации – удостоверение о повышении квалификации[8].

10. Оценочные материалы Программы формируются организацией для проведения текущего контроля, промежуточных аттестаций, итоговой аттестации в соответствии с содержанием модулей и планируемыми результатами обучения. Каждое задание оценочных материалов должно быть соотнесено с результатами обучения, для оценки которых оно предназначено.

Пример тестового задания

Инструкция: Выберите один правильный ответ

Вопрос (задание)	Варианты ответов	Правильный ответ	Коды результатов обучения
Вероятность рождения ребенка в семье с аутосомно-доминантным заболеванием, где оба родителя – гетерозиготы, если известно, что пенетрантность заболевания составляет практически 100% среди мужчин и практически 0% среди женщин, составляет	А) 50% Б) 37,5% В) 25% Г) 12,5%	Б	3.у2

Пример ситуационной задачи

Инструкция: ознакомьтесь с условием задачи. На основании полученной информации дайте развернутые ответы на вопросы, приведенные ниже.

Условия

Пациент 12 лет, мальчик, доставлен в отделение неотложной помощи после перелома правой локтевой кости при падении. Его родители говорят, что у него было несколько переломов костей за последние 9 лет. При физикальном обследовании врач обращает внимание на голубоватый цвет склер у ребенка.

Задания

1. Какое заболевание (группа заболеваний) должно быть включено в дифференциальный диагноз у данного пациента?
2. Какой объем молекулярно-генетического исследования должен быть рекомендован для подтверждения или исключения предполагаемой наследственной патологии?
3. Какой генетический феномен объясняет клинические проявления болезни у пациента?

Эталоны ответов

1. С учетом длительного анамнеза переломов и голубого цвета склер в дифференциальный диагноз должен входить несовершенный остеогенез (заболевания из группы наследственных дисплазий соединительной ткани).
2. Большинство случаев несовершенного остеогенеза (до 98% пациентов) ассоциированы с вариантами в генах COL1A1 и COL1A2. С учетом этих данных минимальным объемом молекулярно-генетического исследования является секвенирование последовательности вышеуказанных генов при помощи высокопроизводительного секвенирования с последующей валидацией методом секвенирования по Сенгеру.
3. Генетическим феноменом, объясняющим поражение нескольких систем органов у ребенка, является плейотропия. Для наследственных заболеваний из группы коллагенозов (наследственные дисплазии соединительной ткани) характерна первичная (или структурная)

[8] Пункт 1 части 10 статьи 60 Федерального закона № 273-ФЗ.

плейотропия, при которой молекулярные дефекты генов коллагена и других компонентов соединительной тка́ни приводят к поражению нескольких органов независимо друг от друга.

Коды результатов обучения: 1.з5, 1.з6, 1.з13, 1.з15.

VI. Организационно-педагогические условия реализации Программы[9]

11. Требования к кадровым условиям реализации Программы:

Реализация Программы обеспечивается работниками организации и (или) лицами, привлекаемыми на иных условиях.

Квалификация работников организации, реализующих Программу, должна отвечать квалификационным характеристикам, установленным в Едином квалификационном справочнике должностей руководителей, специалистов и служащих, разделе «Квалификационные характеристики должностей руководителей и специалистов высшего профессионального и дополнительного профессионального образования», утвержденном приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 11 января 2011 г. № 1н[10], и профессиональным стандартам (при наличии).

Лекции проводятся лицами, имеющими ученую степень кандидата или доктора медицинских наук, при этом:

1) лекции модулей 1 и 2 проводятся лицами, имеющими аккредитацию по специальности «Генетика», осуществляющими медицинскую деятельность по специальности «Генетика» и имеющими стаж такой деятельности не менее 5 лет;

2) лекции модуля 3 проводится лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: «Анестезиология-реаниматология», «Скорая медицинская помощь», осуществляющими медицинскую деятельность по одной из специальностей: «Анестезиология-реаниматология», «Скорая медицинская помощь» и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет.

Не менее 40 % объема занятий семинарского типа проводятся лицами, имеющими ученую степень кандидата или доктора медицинских наук.

Занятия семинарского типа модуля 3 проводятся в группе обучающихся численностью не более 10 человек лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: «Анестезиология-реаниматология», «Скорая медицинская помощь», осуществляющими медицинскую деятельность по одной из специальностей: «Анестезиология-реаниматология», «Скорая медицинская помощь» и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет.

12. Требования к кадровому обеспечению реализации Программы в части практической подготовки:

Занятия семинарского типа модулей 1 и 2, предусматривающие практическую подготовку в соответствии с учебным планом, проводятся в группе обучающихся численностью не более 10 человек лицами, имеющими аккредитацию

---

[9] Пункт 11 Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам.

[10] Зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 марта 2011 г., регистрационный № 20237, с изменениями, внесенными приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 25 января 2023 г. № 39н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 27 февраля 2023 г., регистрационный № 72453).

по специальности «Генетика», осуществляющими медицинскую деятельность по специальности «Генетика» и имеющими стаж такой деятельности не менее 5 лет.

13. Требования к материально-техническому обеспечению реализации Программы:

Организация обеспечивает соблюдение следующих требований к материально-техническим условиям реализации Программы:

Модуль	Требования к материально-техническим условиям реализации Программы
Модуль 1. Актуальные вопросы медицинской генетики	1. Наличие учебных аудиторий площадью не менее 2,5 кв. м. на одного обучающегося, оснащенных видеопроекционной аппаратурой и неограниченным доступом к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет». 2. Наличие комплекта лицензионного программного обеспечения, включая свободно распространяемое, в том числе отечественного производства: операционная система, текстовый редактор, редактор презентаций, учебная медицинская информационная система.
Модуль 2. Современные аспекты частной медицинской генетики	
Модуль 3. Современные технологии оказания медицинской помощи в экстренной форме	1. Наличие учебных аудиторий площадью не менее 2,5 кв. м. на одного обучающегося, оснащенных видеопроекционной аппаратурой и неограниченным доступом к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет». 2. Наличие комплекта лицензионного программного обеспечения, включая свободно распространяемое, в том числе отечественного производства: операционная система, текстовый редактор, редактор презентаций, учебная медицинская информационная система. 3. Наличие тренажеров (симуляторов) с обратной связью для оказания медицинской помощи в экстренной форме, позволяющих формировать следующие умения: определение наличия признаков жизни; обеспечение проходимости дыхательных путей; временная остановка наружного кровотечения; проведение сердечно-легочной реанимации и поддержание проходимости дыхательных путей; использование автоматического наружного дефибриллятора; наложение окклюзионной (герметизирующей) повязки при ранении грудной клетки; промывание желудка; придание и поддержание оптимального положения тела пострадавшего в зависимости от его состояния.

14. Требования к материально-техническому обеспечению реализации Программы в части практической подготовки:

Практическая подготовка обучающихся при реализации Программы обеспечивается путем их участия в осуществлении медицинской деятельности[11] в медицинских организациях и (или) иных организациях, осуществляющих деятельность в сфере охраны здоровья граждан в Российской Федерации (далее вместе – базы практической подготовки), соответствующих следующим требованиям:

Наименование модулей, тем, разделов практики	Требования к базам практической подготовки и их мощности в расчете на 1 обучающегося при реализации Программы
Модуль 1. Актуальные вопросы медицинской генетики	
Темы, предусматривающие практическую подготовку	Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании первичной специализированной медико-санитарной помощи в амбулаторных условиях и (или) первичной специализированной медико-санитарной помощи в условиях

[11] Часть 4 статьи 82 Федерального закона № 273-ФЗ.

Наименование модулей, тем, разделов практики	Требования к базам практической подготовки и их мощности в расчете на 1 обучающегося при реализации Программы
	дневного стационара, и (или) специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара, и (или) специализированной медицинской помощи в стационарных условиях (наличие соответствующей лицензии) по: генетике; организации здравоохранения и общественному здоровью, эпидемиологии; 2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-генетика на 5 обучающихся.
Модуль 2. Современные аспекты частной медицинской генетики	
Темы, предусматривающие практическую подготовку	Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей: 1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании первичной специализированной медико-санитарной помощи в амбулаторных условиях и (или) первичной специализированной медико-санитарной помощи в условиях дневного стационара, и (или) специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара, и (или) специализированной медицинской помощи в стационарных условиях (наличие соответствующей лицензии) по: генетике; организации здравоохранения и общественному здоровью, эпидемиологии; 2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-генетика на 5 обучающихся.

15. Требования к использованию ЭО и ДОТ, учебно-методическому обеспечению реализации Программы:

По решению организации лекции при реализации Программы могут проводиться с использованием ЭО и ДОТ полностью или частично.

Использование ЭО и ДОТ при проведении занятий семинарского типа, промежуточных и итоговой аттестаций не допускается.

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения должен быть обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к одной или нескольким электронно-библиотечным системам (электронным библиотекам) и к электронной информационно-образовательной среде организации. Электронно-библиотечная система (электронная библиотека) и электронная информационно-образовательная среда должны обеспечивать возможность доступа обучающегося из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», как на территории организации, так и вне ее.

Перечень учебных изданий, в том числе электронных, иных информационных материалов, необходимых для освоения Программы, определяется организацией самостоятельно.

16. Финансовое обеспечение реализации Программы должно осуществляться в объеме не ниже определенного в соответствии с Бюджетным кодексом Российской Федерации и Федеральным законом № 273-ФЗ.