

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ВЫСШЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ  
СЕВЕРО-ЗАПАДНЫЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ  
ИМЕНИ И.И. МЕЧНИКОВА  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
(ГБОУ ВПО СЗГМУ ИМ. И.И.МЕЧНИКОВА МИНЗДРАВА РОССИИ)

КАФЕДРА МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

УТВЕРЖДАЮ

Ректор

ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И.Мечникова  
Минздрава России

«29» декабря 2015 г.



О.Г. Хурцилава  
(подпись) (ФИО)

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА  
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПЕРЕПОДГОТОВКИ ВРАЧЕЙ  
СО СРОКОМ ОСВОЕНИЯ 504 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСА  
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ «Лабораторная генетика»**

**I. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ**

Цель дополнительной профессиональной программы профессиональной переподготовки врачей по специальности «лабораторная генетика» (далее – программа), в соответствии с положениями частей 1 и 4 статьи 76 Федерального закона «Об образовании в Российской Федерации» ФЗ-273 от 29.12.2012 г., заключается в удовлетворении образовательных и профессиональных потребностей, профессионального развития человека, обеспечении соответствия его квалификации меняющимся условиям профессиональной деятельности и социальной среды. Данная программа направлена на совершенствование имеющихся и получение новых компетенций, необходимых для выполнения новых видов профессиональной деятельности, то есть приобретение новой квалификации.

Трудоемкость освоения – 504 академических часа (3,5 месяца).

Основными компонентами программы являются:

- цель программы;
- планируемые результаты обучения;
- учебный план;
- календарный учебный график;
- требования к итоговой аттестации обучающихся;
- рабочие программы учебных модулей: «Фундаментальные дисциплины», «Специальные дисциплины», «Смежные дисциплины»;
- организационно-педагогические условия реализации программы;
- оценочные материалы.

Содержание программы построено в соответствии с модульным принципом,

структурными единицами модуля являются разделы. Каждый раздел модуля 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 (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 контрольно-измерительные (тестовые) материалы в учебно-методическом комплексе (далее – УМК).

Учебный план определяет перечень, трудоемкость, последовательность и распределение модулей (разделов), устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (лекции, семинарские и практические занятия), формы контроля знаний.

В программу включены планируемые результаты обучения. Планируемые результаты обучения направлены на совершенствование профессиональных компетенций врача – специалиста, его профессиональных знаний, умений, навыков. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональными стандартами, квалификационными характеристиками по соответствующим должностям, профессиям и специальностям (или, квалификационным требованиям к профессиональным знаниям и навыкам, необходимым для исполнения должностных обязанностей, которые устанавливаются в соответствии с федеральными законами и иными правовыми актами Российской Федерации о государственной службе).

В дополнительной профессиональной программе профессиональной переподготовки врачей - специалистов по специальности «Лабораторная генетика» содержатся требования к аттестации обучающихся. Итоговая аттестация по программе осуществляется посредством проведения сертификационного экзамена и выявляет теоретическую и практическую подготовку обучающегося в соответствии с целями и содержанием программы.

Организационно-педагогические условия реализации программы. Условия реализации дополнительной профессиональной программы профессиональной переподготовки по специальности «Лабораторная генетика» включают:

- а) учебно-методическую документацию и материалы по всем разделам (модулям) специальности;
- б) учебно-методическую литературу для внеаудиторной работы обучающихся;
- в) материально-технические базы, обеспечивающие организацию всех видов дисциплинарной подготовки:
  - учебные аудитории, оснащенные материалами и оборудованием для проведения учебного процесса;
  - клинические и лабораторные базы в медицинских организациях, научно-исследовательских организациях Министерства здравоохранения Российской Федерации;
- г) кадровое обеспечение реализации программы соответствует требованиям штатного расписания кафедры;
- д) законодательство Российской Федерации.

## II. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

Характеристика новой квалификации и связанных с ней видов профессиональной деятельности, трудовых функций и (или) уровней квалификации

Квалификационная характеристика по должности: врач-специалист

Должностные обязанности. Выполняет перечень работ и услуг для диагностики заболевания, оценки состояния больного и клинической ситуации в соответствии со стандартом медицинской помощи. Выполняет перечень работ и услуг для лечения заболевания, состояния, клинической ситуации в соответствии со стандартом медицинской помощи. Осуществляет экспертизу временной нетрудоспособности. Ведет медицинскую документацию в установленном порядке. Планирует и анализирует результаты своей работы. Соблюдает принципы врачебной этики. Руководит работой среднего и младшего медицинского персонала. Проводит санитарно-просветительную работу среди больных и их родственников по укреплению здоровья и профилактике заболеваний, пропаганде здорового образа жизни.

Должен знать: Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, защиты прав потребителей и санитарно-эпидемиологического благополучия населения; теоретические основы по избранной специальности; современные методы лечения, диагностики и лекарственного обеспечения больных; основы медико-социальной экспертизы; правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций, ВИЧ-инфекции; порядок взаимодействия с другими врачами-специалистами, службами, организациями, в том числе страховыми компаниями, ассоциациями врачей и т.п.; основы функционирования бюджетно-страховой медицины и добровольного медицинского страхования, обеспечения санитарно-профилактической и лекарственной помощи населению; медицинскую этику; психологию профессионального общения; основы трудового законодательства; правила внутреннего трудового распорядка; правила по охране труда и пожарной безопасности.

Требования к квалификации. Высшее образование - специалитет по одной из специальностей: "Лечебное дело", "Педиатрия", "Стоматология", "Медицинская биофизика", "Медицинская биохимия", "Медицинская кибернетика"

Характеристика профессиональных компетенций,  
подлежащих совершенствованию в результате освоения дополнительной  
профессиональной программы профессиональной переподготовки по специальности  
«лабораторная генетика»

У обучающегося совершенствуются следующие универсальные компетенции (далее – УК):

- обучающихся совершенствуются следующие универсальные компетенции (далее – УК):
- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);
- 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 (УК-3)

У обучающихся совершенствуются следующие общепрофессиональные компетенции (далее – ОПК):

в организационно-управленческой деятельности:

- способность и готовность использовать нормативную документацию, принятую в сфере охраны здоровья (законодательство Российской Федерации, технические регламенты, международные и национальные стандарты, приказы, рекомендации, международную систему единиц (далее – СИ), действующие международные классификации), а также документацию для оценки качества и эффективности работы медицинских организаций (ОПК-1);
- способность и готовность использовать знания по организации структуры лабораторной генетической службы, управленческой и экономической деятельности медицинских организаций различных типов по оказанию медицинской помощи; анализировать показатели работы генетических лабораторий всех уровней, проводить их оценку. Проводить оценку эффективности современных медико-организационных технологий при осуществлении диагностических исследований (ОПК-2).

У обучающегося совершенствуются следующие профессиональные компетенции (далее – ПК):

*профилактическая деятельность:*

- 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 (ПК-1);
- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);
- готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3);
- готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);

*диагностическая деятельность:*

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

*психолого-педагогическая деятельность:*

- готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-7);

*организационно-управленческая деятельность:*

- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-8);
- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9)
- готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-10)

Характеристика новых профессиональных компетенций, формирующихся в результате освоения дополнительной профессиональной программы профессиональной переподготовки по специальности «лабораторная генетика»

У обучающегося должны быть сформированы следующие профессиональные

компетенции (далее – ПК):

- готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6)

### Перечень знаний и умений

По окончании обучения врач - лабораторный генетик должен знать:

- Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; основы трудового законодательства
- организацию лабораторной службы; основы социальной гигиены в медицинской генетике;
- социальные аспекты медицинской генетики;
- учет, отчетность и ведение документации в генетической лаборатории;
- организацию труда врача - лабораторного генетика; автоматизированное рабочее место врача - лабораторного генетика
- основы врачебной этики и деонтологии;
- психологические и морально-этические проблемы медицинской генетики,
- планирование и организацию дополнительного профессионального образования врачей в Российской Федерации
- основные понятия общей и популяционной генетики;
- молекулярные основы наследственности;
- цитологические основы наследственности;
- общую клиническую характеристику и особенности течения наследственных заболеваний;
- общую характеристику и особенности течения мультифакторных болезней;
- принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения;
- современную классификацию и дифференциальную диагностику основных наследственных заболеваний;
- правила и способы получения биологического материала для проведения цитогенетических, молекулярно-цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических исследований, необходимых для дифференциальной диагностики заболеваний;
- генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней;
- показания для проведения лабораторного генетического обследования,
- принципы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена;
- показания, сроки беременности и методы проведения дородовой диагностики;
- методы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний;
- современные методы терапии основных наследственных болезней;
- современные методы молекулярно-генетической диагностики; молекулярно-генетическую диагностику наиболее распространенных врожденных и наследственных заболеваний;
- методы консервирования, хранения и обезвреживания биологического материала;
- влияние биологических факторов на результаты исследований;
- организацию контроля качества лабораторных исследований; порядок и основные требования к его проведению;
- правила эксплуатации оргтехники и медицинского оборудования своего рабочего места;
- онкогенетику и генетическую диагностику онкологических заболеваний

По окончании обучения врач - лабораторный генетик должен уметь:

- Проводить клинические аналитические исследования в соответствии с профилем лаборатории с использованием современных клинико-диагностических технологий, а также измерительной и аналитической аппаратуры.
- Готовить необходимые реактивы, обрабатывать биологический материал для исследования.
- Внедрять новые методы молекулярно-генетических исследований, имеющие наибольшую аналитическую и клинико-диагностическую надежность при проведении селективного скрининга.
- Анализировать результаты проведенных исследований и способы их регистрации. Вести необходимую учетно-отчетную документацию.
- Осуществлять внутрिलाбораторный контроль качества исследований.
- Обследовать больных с применением специальных генетических методов (цитогенетические, биохимические, иммунологические, молекулярно-генетические).
- Осуществлять забор биологического материала для проведения лабораторных и молекулярно-генетических исследований.
- Культивировать клетки различных тканей для получения цитогенетических препаратов
- Проводить цитогенетический анализ препаратов, используя различные методы дифференциального окрашивания.
- Проводить массовый и селективный скрининг на наследственные болезни обмена, биохимический контроль лечения больных.
- Проводить цитогенетические и молекулярно-генетические исследования опухолевого материала
- осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей;

По окончании обучения врач-лаборант генетик должен владеть:

- Организацией рабочего места для проведения лабораторных исследований.
- Подготовкой проб для проведения молекулярно-генетических лабораторных исследований
- Проведением молекулярно-генетической диагностики
- Приготовлением препаратов для цитогенетических исследований
- Кариотипированием с использованием номенклатуры ISCN
- Оформлением необходимой медицинской документации;
- Написанием заключений по результатам лабораторных генетических исследований
- Пользованием компьютерными хромосомными и геномными программами;

### III. ТРЕБОВАНИЯ К ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Итоговая аттестация по дополнительной профессиональной программе профессиональной переподготовки врачей по специальности «Лабораторная генетика» проводится в форме сертификационного экзамена и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача - лабораторного генетика в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом дополнительной профессиональной программы профессиональной переподготовки врачей по специальности «лабораторная генетика».

Лица, освоившие дополнительную профессиональную программу профессиональной переподготовки врачей по специальности «лабораторная генетика» и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном профессиональном образовании – диплом о профессиональной переподготовке и сертификат специалиста.

Лицам, не прошедшим итоговой аттестации или получившим на итоговой аттестации неудовлетворительные результаты, а также лицам, освоившим часть дополнительной профессиональной программы и (или) отчисленным из ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России, выдается справка об обучении или о периоде обучения.

#### IV. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

##### РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ «ФУНДАМЕНТАЛЬНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ»

##### РАЗДЕЛ 1 ОСНОВЫ СОЦИАЛЬНОЙ ГИГИЕНЫ, ОРГАНИЗАЦИЯ ЛАБОРАТОРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СЛУЖБЫ В РФ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1	Понятие о страховой медицине
1.1.1	Основы управления здравоохранением и страховой медицины. Основные законодательные акты управления здравоохранением и страховой медицины
1.2.	Организационные принципы помощи больным с наследственной патологией и их семьям
1.2.1	Принципы организации медико-генетической помощи в Российской Федерации
1.2.2	Организация генетических лабораторий
1.2.3	Организация неонатального скрининга
1.2.4	Организация пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга:
1.3.	Основные этические проблемы медицинской генетики
1.3.1	Основные этические проблемы медицинской генетики
1.3.2	Этические проблемы медико-генетического консультирования
1.3.3	Этические проблемы генетического тестирования
1.3.4	Этические вопросы при использовании методов пренатальной и предимплантационной диагностики
1.3.5	Этические вопросы при массовом скрининге новорожденных
1.3.6	Этические проблемы прикладных генных технологий
1.3.7	Конфиденциальность генетической информации
1.3.8	Правило информированного согласия в медико-генетической практике

##### РАЗДЕЛ 2 БИОХИМИЯ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.1	Типовые нарушения обмена веществ
2.1.1	Нарушения энергетического обмена
2.1.2	Нарушения углеводного обмена
2.1.3	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов
2.1.4	Нарушения обмена белков
2.1.5	Нарушения обмена липидов
2.2	Основные особенности метаболических процессов
2.2.1	Взаимосвязь процессов анаболизма и катаболизма. Основные этапы преобразования энергии в организме
2.3	Методы исследования нарушений обмена веществ
2.3.1	Методы исследования углеводного обмена
2.3.2	Методы исследования обмена отдельных аминокислот
2.3.3	Методы исследования обмена органических кислот
2.3.4	Методы исследования окисления жирных кислот
2.3.5	Методы исследования обмена пуринов и пиримидинов
2.3.6	Методы исследования стероидного обмена



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ  
«СПЕЦИАЛЬНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ»

РАЗДЕЛ 3  
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
3.1	Медицинская генетика история и современность
3.1.1	Этапы становления медицинской генетики
3.1.2	Направления исследований в современной генетике человека
3.2	Гены и признаки.
3.2.1	Законы передачи наследственных признаков
3.2.1.1	Доминантность, рецессивность, Кодоминантность
3.2.1.2	Сцепленное наследование. Группы сцепления
3.2.1.3	Признаки, сцепленные с полом
3.2.2	Генетические карты
3.2.2.1	Картирование генов. Методы
3.2.3	Взаимодействие неаллельные генов
3.2.3.1	Комплементарность
3.2.3.2	Эпистаз
3.2.3.3	Полимерия
3.2.3.4	Гены-модификаторы
3.2.4.	Взаимодействие генотипа и среды в формировании признаков
3.2.4.1	Пенетрантность и экспрессивность
3.2.4.2	Плейотропия
3.2.4.3	Генокопии и фенокопии
3.3.	Молекулярные основы наследственности
3.3.1	Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации
3.3.1.1	ДНК, типы последовательностей оснований в ДНК. Свойства генетического кода.
3.3.1.2	Репликация. Полуконсервативный способ репликации ДНК
3.3.1.3	Структура гена. Сигнальные, регуляторные последовательности
3.3.2	Транскрипция. Регуляция транскрипции. Тканевая специфичность
3.3.3	Сплайсинг. Альтернативный сплайсинг
3.3.4	Рибонуклеиновые кислоты РНК. Типы РНК
3.3.5	Трансляция. Посттрансляционная модификация
3.3.6	Механизмы регуляции генной экспрессии
3.3.6.1	Генетическая регуляция экспрессии генов
3.3.6.2	Эпигенетическая регуляция генной экспрессии
3.3.7	Митохондриальный геном
3.4.	Цитологические основы наследственности
3.4.1.	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности
3.4.2.	Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия
3.4.2.1.	Связь между поведением хромосом и распределением признаков - основа хромосомной теории наследственности
3.4.2.2.	Структурно-функциональная организация хромосом
3.4.2.3.	Гетерохроматин и эухроматин.
3.4.3.	Митоз, его фазы, биологический смысл
3.4.4.	Мейоз, его фазы, биологический смысл
Код	Наименование тем, элементов и подэлементов