

Утверждаю:  
Генеральный директор  
ООО «Эвоген»

/В.Б. Филатов/



2025 г.

**Дополнительная профессиональная программа -  
программа повышения квалификации  
«Актуальные вопросы пренатальной диагностики  
в акушерстве и гинекологии»  
(36 часов)**

Составители:  
Заместитель генерального  
директора ООО «Эвоген»  
О.В. Сагайдак

Руководитель направления  
по пренатальной диагностике,  
врач-генетик, врач-лабораторный  
генетик «ООО Эвоген»  
М.Т. Капланова

## ОГЛАВЛЕНИЕ

Раздел 1. ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ	3
1.1 Аннотация	3
1.2. Нормативные правовые основания разработки программы	3
1.3. Цель и задачи реализации программы	4
1.4. Характеристика профессиональных компетенций, совершенствующихся в результате освоения программы	4
1.5. Объем образовательной программы	5
1.6. Категория обучающихся	6
1.7. Форма обучения	6
1.8. Планируемые результаты обучения	6
1.9. Формы аттестации	7
Раздел 2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ	8
2.1. Учебный план	8
2.2. Содержание программы	10
2.3. Примерный календарный учебный график	14
2.4. Рабочая программа учебных предметов, курсов, дисциплин (модулей)	15
Раздел 3. ФОРМЫ КОНТРОЛЯ И ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ	22
3.1. Промежуточная аттестация	22
3.2. Итоговая аттестация	26
Раздел 4. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ	29
4.1. Материально-технические условия реализации программы	29
4.2. Кадровое обеспечение образовательного процесса	29
4.3. Учебно-методическое и информационное обеспечение программы	29
Приложение	32

## **Раздел 1. ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ**

### **1.1. Аннотация**

Актуальность дополнительной профессиональной программы повышения квалификации (далее – программа) врачей по теме «Актуальные вопросы пренатальной диагностики в акушерстве и гинекологии» обусловлена необходимостью повышения уровня знаний врачей-генетиков и врачей-акушеров-гинекологов.

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации «Актуальные вопросы пренатальной диагностики в акушерстве и гинекологии» направлена на совершенствование компетенций врачей-генетиков и врачей-акушеров-гинекологов в области применения современных методов (общеклинических, молекулярно-генетических и цитогенетических методов) диагностики наследственных заболеваний.

### **1.2. Нормативные правовые основания разработки программы**

Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;

Федерального закона от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;

Приказа Минобрнауки России от 01.07.2013 № 499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»;

Приказа Минобрнауки России от 24.03.2025 № 266 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»;

Приказа Минобрнауки России от 31.03.2025 N 299 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика»;

Приказа Минобрнауки России от 9.01.2023 № 6 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.01 Акушерство и гинекология»;

Приказа Минтруда России от 11.03.2019 № 142н «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-генетик»;

Приказа Минтруд России от 19.04.2021 № 262н «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-акушер-гинеколог»;

Приказа Минздравсоцразвития России от 23.07.2010 № 541н «Об утверждении Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» (по должностям специалистов «Врач-акушер-гинеколог», «Врач-генетик»);

Приказа Минздрава России от 20.10.2020 № 1130н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»;

Приказа Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

### 1.3. Цель и задачи реализации программы

Совершенствование компетенций врачей-генетиков и врачей-акушеров-гинекологов в области пренатальной диагностики.

1.4. Характеристика профессиональных компетенций, совершенствующихся в результате освоения программы

Код компетенций	Совершенствуемые компетенции	Трудовые функции/ код / уровень квалификации
<b>31.08.30 Генетика</b>		
УК-1	Способность критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания /
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	код А/01.8/ у.кв. 8
<b>31.08.01 Акушерство и гинекология</b>		
УК-1	Способность критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Проведение медицинского обследования пациентов в период беременности, родов, в послеродовой период, после прерывания беременности, с
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	гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез / код В/01.8/ у.кв. 8
ОПК-4	Способность проводить клиническую диагностику и обследование пациентов	Проведение медицинских экспертиз в отношении

ОПК-7	Способность проводить в отношении пациентов медицинскую экспертизу	пациентов в период беременности, родов, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез / код В/05.8/ у.кв. 8
-------	--------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

1.4.1. Приказ Минтруда России от 11.03.2019 № 142н «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-генетик»

Квалификационные требования, указанные в профессиональном стандарте/квалификационном справочнике (трудовые функции и/или трудовые действия)	Результаты обучения (усовершенствованные компетенции)
Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	УК-1 Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу

1.4.2. Приказ Минтруда России от 19.04.2021 № 262н «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-акушер-гинеколог»

Квалификационные требования, указанные в профессиональном стандарте/квалификационном справочнике (трудовые функции и/или трудовые действия)	Результаты обучения (усовершенствованные компетенции)
Проведение медицинского обследования пациентов в период беременности, родов, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез	УК-1 Способность критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте

1.5. Объем образовательной программы

Объем образовательной программы – 36 часов.

Срок освоения программы – 1 неделя (6 дней).

Режим занятий – 6 часов в день.

#### 1.6. Категория обучающихся

Лица, имеющие или получающие высшее образование – подготовка кадров высшей квалификации по специальности 31.08.30 Генетика и (или) по специальности 31.08.01 Акушерство и гинекология.

#### 1.7. Форма обучения по программе

Форма обучения – очная (с отрывом от работы).

#### 1.8. Планируемые результаты обучения

В результате освоения программы повышения квалификации у обучающегося должны быть сформированы компетенции, в соответствии с разделом 1.4. программы, у выпускников будут сформированы:

##### знания о:

- основах генетики;
- методах диагностики наследственных заболеваний;
- принципах организации медико-генетической помощи в России и за рубежом;
- взаимосвязи медико-генетических консультаций с другими медицинскими учреждениями;
- задачах и функциях медико-генетических консультаций;
- организации неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземию;
- организации пренатальной диагностики наследственных и врожденных болезней, пороков развития плода и хромосомных болезней;
- общих показаниях для проведения пренатальной диагностики;
- значении пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии;
- мониторинге врожденных аномалий развития;
- показаниях для проведения периконцепционной профилактики;
- принципах и эффективности периконцепционной профилактики;
- правовых положениях для больных с тяжелыми инвалидизирующими наследственными болезнями;
- этических вопросах при медико-генетическом консультировании и пренатальной диагностики;

##### умения:

- заподозрить наследственное заболевание на основе владения семиотикой и принципами портретной диагностики;
- собирать и изображать графически родословную;
- пользоваться показаниями для направления на специальное генетическое исследование;
- проводить дифференциальную диагностику между наследственными и ненаследственными заболеваниями;
- пользоваться современными методами диагностики и профилактики наследственных болезней;

навыки:

сбора, графического изображения родословной и ее использования для выявления наследственной патологии;

объективного клинического обследования пробанда, родителей и других родственников;

использования различных источников при постановке диагноза, таких как интернет, справочники, атласы;

оценки показаний для проведения пренатальной диагностики.

### 1.9. Формы аттестации

Программа включает в себя текущий контроль и итоговую аттестацию.

Текущий контроль осуществляется по результатам освоения каждого раздела в форме тестирования с целью установления, усвоенного обучающимся содержания каждого из разделов программы планируемыми результатам обучения.

Освоение дополнительной профессиональной программы завершается итоговой аттестацией, направленной на установление соответствия усвоенного содержания программы повышения квалификации планируемыми результатам обучения. Итоговая аттестация проводится в форме тестирования для определения способности/ готовности обучающихся после освоения всех разделов программы повышения квалификации выявлять пациентов с наследственно обусловленными заболеваниями при помощи общеклинических методов обследования, а также оказывать специализированную медицинскую помощь пациентам с генетически обусловленными заболеваниями и их семьям.

Лицам, успешно освоившим дополнительную профессиональную программу – программу повышения квалификации «Актуальные вопросы пренатальной диагностики в акушерстве и гинекологии» и прошедшим итоговую аттестацию, выдается удостоверение о повышении квалификации по образцу, самостоятельно устанавливаемому организацией.

Лицам, не прошедшим итоговую аттестацию или получившим на итоговой аттестации неудовлетворительные результаты, а также лицам, освоившим часть программы, выдается справка об обучении или о периоде обучения по образцу, самостоятельно устанавливаемому организацией.

## Раздел 2. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ

### 2.1. Учебный план

№ п/п	Наименование учебных разделов, дисциплин (модулей), тем	Виды учебных занятий, учебных работ				Трудоемкость (количество часов)	Форма аттестации/ контроля
		Всего	Л	ПР/СР	А		
1.	Основы наследственности	4	3,5		0,5		
1.1.	Молекулярные основы наследственности	1	1			ТК / Самоконтроль	
1.2.	Цитологические основы наследственности	0,5	0,5			ТК / Самоконтроль	
1.3.	Гены и признаки	1	1			ТК / Самоконтроль	
1.4.	Изменчивость	1	1			ТК / Самоконтроль	
1.5.	Текущий контроль	0,5			0,5	ТК / ПА / Тест	
2.	Клиническая генетика	16	10,5	5	0,5		
2.1.	Характеристика наследственных болезней	5	5			ТК / Самоконтроль	
2.2.	Хромосомные болезни	2	2			ТК / Самоконтроль	
2.3.	Моногенные формы наследственных болезней	2	2			ТК / Самоконтроль	
2.4.	Болезни с наследственным предрасположением	1,5	1,5			ТК / Самоконтроль	
2.5.	Клиника наследственных синдромов, требующих неотложной помощи	5		5		ТК / Самоконтроль	
2.6.	Текущий контроль	0,5			0,5	ТК / ПА / Тест	
3.	Лабораторные методы диагностики	4	1,5	2	0,5		
3.1.	Хромосомный анализ (цитогенетическое исследование)	1	1			ТК / Самоконтроль	
3.2.	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	0,5	0,5			ТК / Самоконтроль	
3.3.	Лабораторные молекулярно-генетические методы диагностики наследственно обусловленных заболеваний	1		1		ТК / Самоконтроль	

3.4	Диагностика наследственных синдромов, встречающихся в практике врача-специалиста	1		1		ТК / Самоконтроль
3.5	Текущий контроль	0,5			0,5	ТК / ПА / Тест
4.	Профилактика наследственной патологии	10	5	4,5	0,5	
4.1.	Медико-генетическое консультирование	1	1			ТК / Самоконтроль
4.2.	Мониторинг врожденных аномалий развития	1	1			ТК / Самоконтроль
4.3.	Периконцепционная профилактика	1	1			ТК / Самоконтроль
4.4.	Пренатальная диагностика	1	1			ТК / Самоконтроль
4.5.	Неонатальный скрининг	1	1			ТК / Самоконтроль
4.6.	Молекулярно-генетическая диагностика, клиника и профилактика наследственной патологии, встречающейся в практике врача-специалиста	1		1		ТК / Самоконтроль
4.7.	Методические подходы к пренатальной диагностике	1,5		1,5		ТК / Самоконтроль
4.8.	Показания к пренатальной диагностике и методические приемы	2		2		ТК / Самоконтроль
4.9.	Текущий контроль	0,5			0,5	ТК / ПА / Тест
5.	Консультация	1		1		ТК / Самоконтроль
6.	Итоговый контроль (аттестация)	1			1	ИК / ИА / Тест
	ИТОГО:	36	20,5	12,5	3	

Условные обозначения:

Л – лекция

ПР – практическая работа

СР – самостоятельная работа

А – аттестация

ТК – текущий контроль

ИК – итоговый контроль (аттестация)

ПА – промежуточная аттестация

ИА – итоговая аттестация

## 2.2. Содержание образовательной программы

№ п/п	Тема	Виды учебных занятий, учебных работ/ час	Содержание
1.	Основы наследственности 4 часа		
1.1.	Молекулярные основы наследственности	Лекция 1 час	Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Структура гена. Репликация дезоксирибонуклеиновой кислоты (далее – ДНК) – основа сохранения генетической информации в клетке. Транскрипция. Сплайсинг. Рибонуклеиновые кислоты (далее – РНК). Аппарат трансляции. Митохондриальный геном.
1.2.	Цитологические основы наследственности	Лекция 0,5 часа	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии. Механизмы, обуславливающие количественные перестройки кариотипа. Механизмы, обуславливающие структурные перестройки кариотипа.
1.3.	Гены и признаки	Лекция 1 час	Законы передачи наследственных признаков. Примеры доминантных и рецессивных признаков у человека. Х-сцепленное наследование признаков и маркеров. Хромосомное определение пола. Взаимодействие генотипа и среды в формировании признаков. Пенетрантность и экспрессивность.
1.4.	Изменчивость	Лекция 1 час	Ненаследственная форма изменчивости. Модификации,

			<p>норма реакции по данному признаку. Тератогенез. Мутационная изменчивость. Отличие мутаций от полиморфных вариантов ДНК. Причины возникновения мутаций различного типа. Различные типы мутаций. Классификация мутаций. Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения. Хромосомные aberrации (структурные перестройки хромосом), механизмы происхождения, фенотипические проявления, эволюционное значение. Геномные мутации (числовые аномалии), механизмы их возникновения, фенотипические проявления. Классификация мутаций по их локализации.</p>
1.5.	Текущий контроль	Промежуточная аттестация 0,5 часа	Тестирование.
2.	Клиническая генетика 16 часов		
2.1.	Характеристика наследственных болезней	Лекция 5 часов	<p>Общая характеристика наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Типы наследования наследственных болезней. Семиотика наследственных болезней (учение о признаках наследственных болезней). Синдром. Следствие (вторичный порок развития). Ассоциация (аномалад). Понятие о больших и малых аномалиях развития (далее – БАР и МАР). Понятие о минимальных диагностических признаках как ядра синдрома. Принципы диагностики наследственных болезней. Синдромологический подход к постановке диагноза. Принципы</p>

			лечения наследственных болезней и болезней с наследственной предрасположенностью.
2.2.	Хромосомные болезни	Лекция 2 часа	Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии. Основные показания для проведения хромосомного анализа.
2.3.	Моногенные формы наследственных болезней	Лекция 2 часа	Общая характеристика наследственных болезней обмена (далее – НБО). Моногенные формы злокачественных заболеваний.
2.4.	Болезни с наследственным предрасположением	Лекция 1,5 часа	Общая характеристика болезней с наследственной предрасположенностью. Профилактика болезней с наследственной предрасположенностью.
2.5.	Клиника наследственных синдромов, требующих неотложной помощи	Самостоятельная работа 5 часов	Изучение рекомендованных источников литературы, периодической печати, научных монографий, поиск и анализ дополнительной информации по теме занятия.
2.6.	Текущий контроль	Промежуточная аттестация 0,5 часа	Тестирование.
3.	Лабораторные методы диагностики 4 часа		
3.1.	Хромосомный анализ (цитогенетическое исследование)	Лекция 1 час	Клинические показания для проведения хромосомного анализа. Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфичных ДНК-зондов.

3.2	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	Лекция 0,5 часа	Правила сбора и хранения биологического материала.
3.3.	Лабораторные молекулярно-генетические методы диагностики наследственно обусловленных заболеваний	Практическая работа 1 час	Программа «Геном человека» и ее итоги. Общие характеристики генома человека. Методы регистрации точковых мутаций и порядок записи точковых мутаций по номенклатуре. Область применения ДНК-диагностики.
3.4	Диагностика наследственных синдромов, встречающихся в практике врача-специалиста	Практическая работа 1 час	Проведение исследований методом ПЦР и кариотипирование (лабораторная генетика).
3.5	Текущий контроль	Промежуточная аттестация 0,5 часа	Тестирование.
4.	Профилактика наследственной патологии 10 часов		
4.1.	Медико-генетическое консультирование	Лекция 1 час	Функции и задачи медико-генетических консультаций на современном этапе. Принципы расчета повторного генетического риска.
4.2.	Мониторинг врожденных аномалий развития	Лекция 1 час	Международная классификация врожденных аномалий развития X пересмотра. Частота врожденных аномалий развития.
4.3.	Периконцепционная профилактика	Лекция 1 час	Формирование групп риска беременных женщин. Методы периконцепционной профилактики. Терапия акушерской патологии. Эффективность периконцепционной профилактики.
4.4.	Пренатальная диагностика	Лекция 1 час	Общие показания к пренатальной диагностике. Методические подходы к пренатальной диагностике и используемые методы лабораторной генетики.

4.5.	Неонатальный скрининг	Лекция 1 час	Требования к программам массового скрининга. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на фенилкетонурию, гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз.
4.6.	Молекулярно-генетическая диагностика, клиника и профилактика наследственной патологии, встречающейся в практике врача-специалиста	Практическая работа 1 час	Круглый стол. Проведение исследований методом ПЦР, секвенирование по Сэнгеру (лабораторная генетика).
4.7.	Методические подходы к пренатальной диагностике	Практическая работа 1,5 часа	Кейс-задание.
4.8.	Показания к пренатальной диагностике и методические приемы	Самостоятельная работа 2 часа	Изучение рекомендованных источников литературы, периодической печати, научных монографий, поиск и анализ дополнительной информации по теме занятия.
4.9.	Текущий контроль	Промежуточная аттестация 0,5 часа	Тестирование.
5.	Консультация	Практическая работа 1 час	Подготовка к итоговой аттестации. Ответы преподавателя на вопросы обучающихся.
6.	Итоговый контроль (аттестация)	Итоговая аттестация 1 час	Решение тестовых заданий для фиксации итогового уровня знаний по теме курса.
	<b>ИТОГО:</b>	<b>36 часов</b>	

### 2.3. Примерный календарный учебный график

Примерный календарный учебный график представлен в Приложении к программе.

## 2.4. Рабочая программа учебных предметов, курсов, дисциплин (модулей)

### 2.4.1. Пояснительная записка.

Цель реализации программы – совершенствование у обучающихся профессиональных компетенций в области пренатальной диагностики в акушерстве и гинекологии, повышение профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации по укрупненной группе специальностей и направлений подготовки 31.00.00 Клиническая медицина.

Основной задачей программы является совершенствование способности/готовности врачей-генетиков и врачей-акушеров-гинекологов к выявлению пациентов с наследственно обусловленными заболеваниями при помощи общеклинических, молекулярно-генетических и цитогенетических методов обследования.

Программа разработана на основании и с учетом:

Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;

Федерального закона от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;

Приказа Минобрнауки России от 01.07.2013 № 499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»;

Приказа Минобрнауки России от 24.03.2025 № 266 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»;

Приказа Минобрнауки России от 31.03.2025 N 299 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика»;

Приказа Минобрнауки России от 9.01.2023 № 6 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.01 Акушерство и гинекология»;

Приказа Минтруда России от 11.03.2019 № 142н «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-генетик»;

Приказа Минтруд России от 19.04.2021 № 262н «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-акушер-гинеколог»;

Приказа Минздравсоцразвития России от 23.07.2010 № 541н «Об утверждении Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» (по должностям специалистов «Врач-акушер-гинеколог», «Врач-генетик»);

Приказа Минздрава России от 20.10.2020 № 1130н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология»;

Приказа Минздрава России от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

Программа повышения квалификации включает четыре раздела, каждый из которых содержит теоретическую часть и время для практической и (или) самостоятельной работы обучающегося. В теоретической части преподаватель знакомит обучающихся с основными понятиями генетических заболеваний, общеклинических методов обследования, рассказывает о «подводных камнях», разбирает типовые примеры.

Самостоятельное изучение теоретического материала предусмотрено по всем разделам учебного плана программы, за исключением раздела «Основы наследственности». Целью самостоятельной работы является формирование профессиональной компетентности обучающегося.

Самостоятельная работа включает в себя тематическое исследование - поиск информации, изучение, анализ, фиксирование результатов работы по поставленным вопросам. Самостоятельная работа предполагает систематическое изучение рекомендованных источников литературы, периодической печати, научных монографий, поиск и анализ дополнительной информации по учебным темам.

Углубление теоретических знаний, приобретение умений и навыков осуществляется через практическую работу обучающихся с имеющимся материалом.

Раздел учебного плана «Профилактика наследственной патологии» включает практическую работу обучающихся в формах круглого стола и выполнения кейс-задания.

Для конструирования кейс-задания используются описания реальных случаев в пренатальной диагностике в акушерстве и гинекологии (моделируется практическая ситуация, требующая анализа и предложений по эффективному решению проблемы). Обучающиеся должны исследовать ситуацию, разобраться в сути проблем, предложить возможные решения и выбрать лучшее из них. Кейс основывается на реальном фактическом материале или же приближен к реальной ситуации.

Круглый стол — это метод активного обучения, одна из организационных форм познавательной деятельности обучающихся, позволяющая закрепить полученные ранее знания, восполнить недостающую информацию, сформировать умения решать проблемы, укрепить позиции, улучшить культуру ведения дискуссии. Характерной чертой «круглого стола» является сочетание тематической дискуссии с групповой консультацией.

Основной целью проведения «круглого стола» является выработка у обучающихся профессиональных умений излагать мысли, аргументировать свои соображения, обосновывать предлагаемые решения и отстаивать свои убеждения. При этом происходит закрепление информации и самостоятельной работы с дополнительным материалом, а также выявление проблем и вопросов для обсуждения.

Учебный план также включает промежуточную аттестацию в форме тестирования по каждому разделу программы. По итогам тестирования обучающимся проставляется отметка о зачете/незачете. Задачей промежуточной аттестации является анализ усвоения слушателями материала программы.

#### 2.4.2. Объем учебной нагрузки и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы	36
В том числе:	
теоретическое обучение (лекции)	20,5
Практическая / самостоятельная работа	12,5
аттестация, из них:	3
-промежуточная аттестация	2
-итоговая аттестация	1

#### 2.4.3. Структура и содержание программы.

Программа рассчитана на 36 часов, включая время, отведенное на консультацию и итоговую аттестацию.

##### 1. Основы наследственности 4 часа.

##### 1.1. Молекулярные основы наследственности. Лекция 1 час.

Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Структура гена. Репликация дезоксирибонуклеиновой кислоты (далее – ДНК) – основа сохранения генетической информации в клетке. Транскрипция. Сплайсинг. Рибонуклеиновые кислоты (далее – РНК). Аппарат трансляции. Митохондриальный геном.

##### 1.2. Цитологические основы наследственности. Лекция 0,5 часа.

Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии. Механизмы, обуславливающие количественные перестройки кариотипа. Механизмы, обуславливающие структурные перестройки кариотипа.

##### 1.3. Гены и признаки. Лекция 1 час.

Законы передачи наследственных признаков. Примеры доминантных и рецессивных признаков у человека. Х-сцепленное наследование признаков и маркеров. Хромосомное определение пола. Взаимодействие генотипа и среды в формировании признаков. Пенетрантность и экспрессивность.

##### 1.4. Изменчивость. Лекция 1 час.

Ненаследственная форма изменчивости. Модификации, норма реакции по данному признаку. Тератогенез. Мутационная изменчивость. Отличие мутаций от полиморфных вариантов ДНК. Причины возникновения мутаций различного типа. Различные типы мутаций. Классификация мутаций. Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения. Хромосомные aberrации

(структурные перестройки хромосом), механизмы происхождения, фенотипические проявления, эволюционное значение. Геномные мутации (числовые аномалии), механизмы их возникновения, фенотипические проявления. Классификация мутаций по их локализации.

1.5. Текущий контроль: 0,5 часа. Тестирование.

2. Клиническая генетика 16 часов.

2.1. Характеристика наследственных болезней. Лекция 5 часов.

Общая характеристика наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Типы наследования наследственных болезней. Семиотика наследственных болезней (учение о признаках наследственных болезней). Синдром. Следствие (вторичный порок развития). Ассоциация (аномалад). Понятие о больших и малых аномалиях развития (далее – БАР и МАР). Понятие о минимальных диагностических признаках как ядра синдрома. Принципы диагностики наследственных болезней. Синдромологический подход к постановке диагноза. Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственной предрасположенностью.

2.2. Хромосомные болезни. Лекция 2 часа.

Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии. Основные показания для проведения хромосомного анализа.

2.3. Моногенные формы наследственных болезней. Лекция 2 часа.

Общая характеристика наследственных болезней обмена (далее – НБО). Моногенные формы злокачественных заболеваний.

2.4. Болезни с наследственным предрасположением. Лекция 1,5 часа.

Общая характеристика болезней с наследственной предрасположенностью. Профилактика болезней с наследственной предрасположенностью.

2.5. Клиника наследственных синдромов, требующих неотложной помощи. Самостоятельная работа 5 часов.

Изучение рекомендованных источников литературы, периодической печати, научных монографий, поиск и анализ дополнительной информации по теме занятия.

2.6. Текущий контроль: 0,5 часа. Тестирование.

3. Лабораторные методы диагностики 4 часа.

3.1. Хромосомный анализ (цитогенетическое исследование). Лекция 1 час.

Клинические показания для проведения хромосомного анализа. Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфичных ДНК-зондов.

3.2. Биохимические методы диагностики наследственных болезней. Лекция 0,5 часа.

Правила сбора и хранения биологического материала.

3.3. Лабораторные молекулярно-генетические методы диагностики наследственно обусловленных заболеваний. Практическая работа 1 час.

Программа «Геном человека» и ее итоги. Общие характеристики генома человека. Методы регистрации точковых мутаций и порядок записи точковых мутаций по номенклатуре. Область применения ДНК-диагностики.

3.4. Диагностика наследственных синдромов, встречающихся в практике врача-специалиста. Практическая работа 1 час.

Проведение исследований методом ПЦР и кариотипирование (лабораторная генетика).

3.5. Текущий контроль: 0,5 часа. Тестирование.

4. Профилактика наследственной патологии 10 часов.

4.1. Медико-генетическое консультирование. Лекция 1 час.

Функции и задачи медико-генетических консультаций на современном этапе. Принципы расчета повторного генетического риска.

4.2. Мониторинг врожденных аномалий развития. Лекция 1 час.

Международная классификация врожденных аномалий развития X пересмотра. Частота врожденных аномалий развития.

4.3. Периконцепционная профилактика. Лекция 1 час.

Формирование групп риска беременных женщин. Методы периконцепционной профилактики. Терапия акушерской патологии. Эффективность периконцепционной профилактики.

4.4. Пренатальная диагностика. Лекция 1 час.

Общие показания к пренатальной диагностике. Методические подходы к пренатальной диагностике и используемые методы лабораторной генетики.

4.5. Неонатальный скрининг. Лекция 1 час.

Требования к программам массового скрининга. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на фенилкетонурию, гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз.

4.6. Молекулярно-генетическая диагностика, клиника и профилактика наследственной патологии, встречающейся в практике врача-специалиста. Практическая работа 1 час.

Круглый стол. Проведение исследований методом ПЦР, секвенирование по Сэнгеру (лабораторная генетика).

4.7. Методические подходы к пренатальной диагностике. Практическая работа 1,5 часа.

Кейс-задание.

4.8. Показания к пренатальной диагностике и методические приемы. Самостоятельная работа 2 часа.

Изучение рекомендованных источников литературы, периодической печати, научных монографий, поиск и анализ дополнительной информации по теме занятия.

4.9. Текущий контроль: 0,5 часа. Тестирование.

5. Консультация 1 час. Подготовка к итоговой аттестации. Ответы преподавателя на вопросы обучающихся.

6. Итоговая аттестация 1 час. Решение тестовых заданий для фиксации итогового уровня знаний по теме курса.

#### *2.4.4 Планируемые результаты.*

В результате освоения программы повышения квалификации у обучающегося будут сформированы:

##### знания о:

основах генетики;  
методах диагностики наследственных заболеваний;  
принципах организации медико-генетической помощи в России и за рубежом;  
взаимосвязи медико-генетических консультаций с другими медицинскими учреждениями;  
задачах и функциях медико-генетических консультаций;  
организации неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, adrenogenitalный синдром, муковисцидоз, галактоземию;  
организации пренатальной диагностики наследственных и врожденных болезней, пороков развития плода и хромосомных болезней;  
общих показаниях для проведения пренатальной диагностики;  
значении пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии;  
мониторинге врожденных аномалий развития;  
показаниях для проведения периконцепционной профилактики;  
принципах и эффективности периконцепционной профилактики;  
правовых положениях для больных с тяжелыми инвалидизирующими наследственными болезнями;  
этических вопросах при медико-генетическом консультировании и пренатальной диагностики;

##### умения:

заподозрить наследственное заболевание на основе владения семиотикой и принципами портретной диагностики;  
собирать и изображать графически родословную;  
пользоваться показаниями для направления на специальное генетическое исследование;  
проводить дифференциальную диагностику между наследственными и ненаследственными заболеваниями;  
пользоваться современными методами диагностики и профилактики наследственных болезней;

##### навыки:

сбора, графического изображения родословной и ее использования для выявления наследственной патологии;

объективного клинического обследования пробанда, родителей и других родственников;

использования различных источников при постановке диагноза, таких как интернет, справочники, атласы;

оценки показаний для проведения пренатальной диагностики.

## Раздел 3. ФОРМЫ КОНТРОЛЯ И ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

Программа включает в себя текущий контроль и итоговую аттестацию.

Текущий контроль осуществляется по результатам освоения каждого раздела в форме тестирования с целью установления, усвоенного обучающимся содержания каждого из разделов программы планируемым результатам обучения.

Освоение дополнительной профессиональной программы завершается итоговой аттестацией, направленной на установление соответствия усвоенного содержания программы повышения квалификации планируемым результатам обучения. Итоговая аттестация проводится в форме тестирования для определения способности/ готовности обучающихся после освоения всех разделов программы повышения квалификации выявлять пациентов с наследственно обусловленными заболеваниями при помощи общеклинических методов обследования, а также оказывать специализированную медицинскую помощь пациентам с генетически обусловленными заболеваниями и их семьям.

Лицам, успешно освоившим дополнительную профессиональную программу – программу повышения квалификации «Актуальные вопросы пренатальной диагностики в акушерстве и гинекологии» и прошедшим итоговую аттестацию, выдается удостоверение о повышении квалификации по образцу, самостоятельно устанавливаемому организацией.

Лицам, не прошедшим итоговую аттестацию или получившим на итоговой аттестации неудовлетворительные результаты, а также лицам, освоившим часть программы, выдается справка об обучении или о периоде обучения по образцу, самостоятельно устанавливаемому организацией.

### Инструменты оценки для аттестации

Форма аттестации	Тестирование
Требования, предъявляемые к аттестации	Прохождение теста закрытого (выбор из готовых вариантов ответов) или открытого типа (самостоятельный поиск ответа).
Критерии оценивания	Время, отведенное на выполнение тестового задания – 40 минут. Минимальный процент правильных ответов – 70% – позволяет считать обучающегося аттестованным.
Оценка	Зачет/ незачет

#### 3.1. Промежуточная аттестация.

Промежуточная аттестация осуществляется в форме тестирования с проставлением отметки о зачете/незачете. Задачей промежуточной аттестации является анализ усвоения обучающимися пройденного материала программы.

*Пример тестовых заданий закрытого типа к промежуточной аттестации.*

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

- А) Если правильны ответы 1, 2, 3
- Б) Если правильны ответы 1 и 3
- В) Если правильны ответы 2 и 4
- Г) Если правильный ответ 4
- Д) Если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Клиническими показаниями для проведения хромосомного анализа являются:

- 1. Умственная отсталость
- 2. Нарушения развития
- 3. Врожденные пороки развития
- 4. Хронические воспалительные заболевания

*Эталонный ответ: А*

Клиническими показаниями для пренатального кариотипирования плода являются:

- 1. Хромосомные перестройки, хромосомный мозаицизм или анеуплоидия по половым хромосомам у родителей
- 2. Гипертоническая болезнь у родственников
- 3. Выявленные при ультразвуковом исследовании аномалии плода
- 4. Наличие диабета у одного из родителей наличие

*Эталонный ответ: Б*

Показанием для проведения молекулярно-цитогенетической диагностики (FISH-метод) является:

- 1. Наличие муковисцидоза в семье
- 2. Наличие сверхчисленной маркерной хромосомы
- 3. Возраст матери до 35 лет
- 4. Подозрение на мозаицизм по определенному хромосомному синдрому

*Эталонный ответ: В*

Периконцепционная профилактика проводится:

- 1. До наступления беременности
- 2. В течение всей беременности
- 3. В ближайшие сроки после наступления беременности
- 4. В течение всей жизни

*Эталонный ответ: Б*

Показаниями для проведения периконцепционной профилактики являются:

- 1. Рождение ребенка с врожденными пороками развития в анамнезе
- 2. Спонтанные аборт
- 3. Хронические заболевания родителей

4. Моногенные заболевания родителей

*Эталонный ответ: А*

Инструкция: Выберите один правильный ответ:

Дородовую диагностику пола плода следует рекомендовать при:

- А. Аденогенитальном синдроме
- Б. Синдроме Нунан
- В. Синдроме тестикулярной феминизации
- Г. Синдроме Дауна
- Д. Нейрофиброматозе

*Эталонный ответ: В*

Отсутствие яичек в гипопластичной мошонке и низкорослость могут наблюдаться при:

- А. Синдроме Клайнфельтера
- Б. Синдроме чистой дисгенезии гонад
- В. Смешанной дисгенезии гонад
- Г. Синдроме тестикулярной феминизации
- Д. Синдроме Дауна

*Эталонный ответ: В*

Ребенок 5 лет, родился от 1 беременности массой 3800 г, длиной тела 50 см. При рождении отмечено неправильное строение гениталий: гипертрофированный пенисообразный клитор, морщинистые и пигментированные губошоночные складки, тестикулы не пальпируются, у основания пенисообразного клитора уrogenитальное отверстие. Лечение не проводилось. К 3 годам отмечалось ускоренное физическое развитие, опережал сверстников на 1-1,5 года, половые органы увеличивались в размере, к 4,5 годам появилось оволосение на лобке, голос стал грубым. Костный возраст в 5 лет соответствовал 8-9 годам. Кариотип 46,XX. Предполагаемый диагноз:

- А. Синдром неполной маскулинизации
- Б. Синдром неполной тестикулярной феминизации
- В. Аденогенитальный синдром
- Г. Гормонопродуцирующая опухоль
- Д. Гермафродитизм ложный

*Эталонный ответ: В*

Девочка 15 лет находилась в отделении плановой хирургии в связи с левосторонней паховой грыжей. Телосложение правильное. Молочные железы развиты соответственно возрасту, выражено оволосение на лобке, менструаций нет. Психическое и интеллектуальное развитие в норме. При операции грыжесечения обнаружено яичко с признаками озлокачествления. Предполагаемый диагноз:

- А. Синдром чистой дисгенезии гонад

- Б. Синдром смешанной дисгенезии гонад
- В. Аденогенитальный синдром
- Г. Синдром тестикулярной феминизации
- Д. Синдром неполной маскулинизации

*Эталонный ответ: Г*

Девушка 18 лет, рост 167 см, физически развита по возрасту, занимается спортом, вторичные половые признаки отсутствуют. Наружные половые органы развиты правильно. При УЗИ органов малого таза выявлена гипоплазия матки, трубы и гонады в виде тяжа. Психика и интеллект в норме. При исследовании хромосом обнаружен кариотип 46, XY. Наиболее вероятный диагноз:

- А. Синдром тестикулярной феминизации (полный)
- Б. Синдром тестикулярной феминизации (неполный)
- В. Синдром Тернера
- Г. Синдром чистой дисгенезии гонад
- Д. Аденогенитальный синдром

*Эталонный ответ: Г*

*Примерные тестовые задания открытого типа (самостоятельный поиск ответа) к промежуточной аттестации*

Примерная тематика контрольных вопросов, выявляющих теоретическую подготовку обучающегося:

1. Наследственные болезни обмена веществ. Этиология и патогенез. Классификация. Показания для обследования на наследственные болезни обмена веществ.
2. Этапы и уровни диагностики наследственных болезней обмена веществ. Общая характеристика методов. Массовый скрининг. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, на которые проводится массовый скрининг.
3. Лечение наследственных болезней обмена веществ: этиологические, патогенетические, симптоматические подходы, эффективность. Генотерапия.
4. Ген и признак. Особенности фенотипического проявления генов (доминирование, пенетрантность и экспрессивность, плейотропные эффекты гена). Примеры из наследственной патологии человека.
5. Доминантное и рецессивное наследование, сцепленное с X-хромосомой. Особенности родословных и расчета генетического риска.
6. Мультифакториальные заболевания: распространенность в популяциях, половой диморфизм, характер семейного накопления. Критерии мультифакториального наследования по Картеру (отличия от простого менделевского наследования).
7. Тератогенез. Тератогенные факторы окружающей среды. Особенности тератогенного действия физических, химических и биологических факторов. Основные «ошибки» морфогенеза. Примеры дизрупции, деформации, ассоциации. Тератогенные синдромы.

8. Классификация хромосомных болезней. Показания к цитогенетическому исследованию. Понятие о частичных и полных моно- и трисомиях. Примеры.

9. Методы исследования кариотипа человека. Основные показания к проведению кариотипирования. Исследование кариотипа в пренатальной диагностике.

Примеры заданий, выявляющих практическую подготовку обучающегося

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?

5. Какие наиболее информативные методы молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний?

### 3.2. Итоговая аттестация.

Итоговая аттестация обучающихся, завершающих обучение по программе, является обязательной.

Итоговая аттестация позволяет выявить и объективно оценить подготовку обучающегося. Итоговая аттестация обучающихся проводится в форме итогового теста с проставлением отметки о зачете/незачете. Порядок проведения аттестационных испытаний определяется настоящей программой и доводится до сведения обучающихся перед началом ее освоения.

*Пример тестового задания закрытого типа к итоговой аттестации.*

Инструкция: Выберите один правильный ответ

Мальчик 14 лет наблюдается у врача по поводу судорожных припадков. В последнее время стал неусидчивым на уроках, появились сильные головные боли, которые часто сопровождаются рвотой. Телосложение правильное. Кожа бледно-розовая с участками гиперпигментации на груди, спине, конечностях, шее. Множественные пигментные пятна полиморфны по форме и величине, не выступают над уровнем кожи. При пальпации в толще кожи определяются подкожные узелки, безболезненные, не спаянные с окружающей тканью, величиной от горошины до 1,5-2,0 см. Учится в массовой школе, программу осваивает с трудом. Наиболее вероятно ребенок страдает:

А. Генуинной эпилепсией

Б. Диффузным липоматозом

- В. Нейрофиброматозом 1 типа (болезнь Реклингаузена)
  - Г. Нарушением липидного обмена
  - Д. Нарушением аминокислотного обмена
- Эталонный ответ: В*

Мальчик 13 лет до 4-х лет развивался удовлетворительно. В 4 года у него появились судороги, стал отставать от сверстников в психическом развитии.

В 7,5 лет пошел в 1 класс массовой школы, с большим трудом освоил программу 1-го класса, во 2 классе стал очень расторможенным, не усваивал программу, был переведен в школу со вспомогательной программой.

При осмотре выявлено правильное телосложение, на коже лица - зернистые высыпания, напоминающие угревидную сыпь, ногти ломкие, расслаиваются на концах, в поясничной области участки шершавой кожи, маленькие очаги гипо- и гиперпигментации. На рентгенограмме черепа определяются участки мелких кальцификатов, на глазном дне определяются мелкие опухолевидные образования. Половое развитие соответствует возрасту. Проводимые лечебные мероприятия малоэффективны. Наиболее вероятно у ребенка:

- А. Токсоплазмоз
  - Б. Нарушение аминокислотного обмена
  - В. Туберозный склероз
  - Г. Нейрофиброматоз
  - Д. Склеродермия
- Эталонный ответ: В*

Инструкция: «Установите соответствие между позициями, представленными в обозначенных колонках. Для каждого буквенного компонента левой колонки выберите пронумерованный элемент правой. Каждый пронумерованный элемент правой колонки может быть выбран один раз, более одного раза или не выбран совсем».

Установите соответствие:

Заблевание	Принципы лечения
А. Прогрессирующая мышечная дистрофия	1. Этиологический
Б. Факоматоз	2. Патогенетический
	3. Заместительный
	4. Симптоматический
	5. Не поддаются лечению

*Эталонный ответ: А4, Б3*

Инструкция: Выберите правильный ответ по схеме:

- А) - Если правильны ответы 1, 2, 3
- Б) - Если правильны ответы 1 и 3
- В) - Если правильны ответы 2 и 4
- Г) - Если правильный ответ 4

Д)- если правильный ответ 1, 2, 3, 4

Мужчина 26 лет обратился к врачу-генетику по поводу прогноза потомства. В возрасте 18 лет у него было выявлено наследственное заболевание – нейрофиброматоз. До этого он никогда не наблюдался у врача, считая себя практически здоровым. У больного есть родная сестра 29 лет, инвалид детства, страдающая умственной отсталостью в степени глубокой дебильности, на коже туловища множественные пигментные пятна, опухолевидные образования, безболезненные, величиной от мелкой горошины до крупного грецкого ореха. С возраста 14 лет появилось снижение слуха, медленно прогрессирующее, периодически судорожные приступы. У детей мужчины могут быть клинические проявления:

1. Такие как у отца
2. Такими как у сестры отца
3. Могут наблюдаться изолированные поражения органов зрения, слуха кожи, поражение центральной нервной системы
4. Клинические проявления могут отсутствовать

*Эталонный ответ: Д*

*Примерные тестовые задания открытого типа (самостоятельный поиск ответа) к итоговой аттестации*

Примерная тематика контрольных вопросов, выявляющих теоретическую подготовку обучающегося:

1. Семиотика наследственных болезней. Особенности проявления наследственных болезней, позволяющие отличить их от ненаследственных. Примеры.

2. Врожденные пороки развития: типы, классификация. Основные механизмы нарушения морфогенеза. Дифференциальная активность генов в раннем онтогенезе. Критические периоды. Типы связей между пороками развития.

3. Пренатальная диагностика: показания к проведению, методические подходы. ДНК-диагностика заболеваний у плода. Эффективность на современном этапе.

4. Периконцепционная профилактика: показания и этапы проведения, методические подходы. Механизм действия фолиевой кислоты. Эффективность при врожденных пороках развития и другой врожденной патологии в группах риска и на популяционном уровне.

5. Программа «Геном человека» и ее наиболее значительные достижения.

Примеры заданий, выявляющих практическую подготовку обучающегося:

1. Каковы основные показания для медико-генетического консультирования?

2. Какие показания для пренатальной диагностики?

## **Раздел 4. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ**

### **4.1. Материально-технические условия реализации программы**

Реализация образовательной программы предполагает наличие оборудованного кабинета:

- рабочее место преподавателя;
- рабочие места по количеству обучающихся;
- компьютер, принтер;
- магнитно-маркерная доска;
- электронные средства обучения (CD, DVD, видеофильмы, интерактивные плакаты на флэш-носителе, лицензионное программное обеспечение);
- комплект учебно-методических материалов;
- методические рекомендации и разработки;
- LED-панель для демонстрационных материалов;
- наглядные пособия и демонстрационные материалы (схемы, таблицы, предметные картинки по темам и т.д.).

### **4.2. Кадровое обеспечение образовательного процесса**

Требования к квалификации педагогических кадров - обеспечивается необходимый уровень компетенции преподавательского состава, включающий высшее образование, направленность (профиль) которого соответствует преподаваемой программе/ разделу программы/ теме.

Квалификация руководящих и научно-педагогических работников организации соответствует квалификационным характеристикам, установленным в Едином квалификационном справочнике должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей руководителей и специалистов высшего профессионального и дополнительного профессионального образования», утвержденном приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 11.01.2011 №1н.

### **4.3. Учебно-методическое и информационное обеспечение программы**

Программа обеспечивается учебно-методической документацией и материалами по всем разделам и темам. Каждый обучающийся обеспечивается доступом к информационным и образовательным ресурсам:

#### Основная литература:

1. Современное медико-генетическое консультирование. Под редакцией Е.К. Гинтера и С.И. Козловой М. 2016, «Авторская Академия», 302 с.

2. Национальное руководство. Наследственные болезни. Под редакцией Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева / ГЭОТАР-Медиа. Москва. 2012. – 936 с.
3. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М.: Т-во научных изданий КМК; Авторская академия. – 3-е изд. -2007. - 448 с.
4. Медицинская генетика. Национальное руководство. Под редакцией Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева, С.И. Куцева / ГЭОТАР-Медиа. Москва. 2024. – 896 с.
5. Основы генетики. – Клаг У.С., Каммингс М.Р., Спенсер Ш.А. Изд-е 10-ое. Пер. с англ. М.: Техносфера, 2021

Дополнительная литература:

1. Геномика – медицине / Под ред. Киселева Л.Л. – М.: Академкнига. – 2005.
2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. Учебник. – М.: Медицина. - 2003. – 448 с.
3. Иллариошкин С.Н. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование. – М.: МИА. – 2004.
4. Наследственные болезни. Национальное руководство краткое издание. Под ред. акад. РАН Е.К. Гинтера, акад. РАН В.П. Пузырева. – М., «ГЭОТАР-Медиа» - 2017. – 458 с.
5. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. – Спейчер М.Р., Антонаракис С.Е., Мотулски А.Г. Изд-е 4-ое. СПб.: издательство Н-Л, 2013.

Интернет-ресурсы:

1. Сайт: Всемирная организация здравоохранения  
URL: <http://www.who.int/en/>
2. Сайт: Центральная Научная Медицинская Библиотека  
URL: <http://www.scsml.rssi.ru/>
3. Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации URL: <https://ncagp.ru/ios/index/>
4. Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» является ведущим научным центром в области медицинской генетики и генетики человека.  
URL: <https://med-gen.ru/spetcialistam/>
5. Российское общество медицинских генетиков  
URL: <http://www.romg.org/>
6. Сайт: Проект «Биомолекула» URL: <https://biomolecula.ru/>
7. Сайт: Stepik — образовательная платформа  
URL: <https://stepik.org/catalog>

8. Сайт: Рецензируемый научно-практический журнал «Медицинская генетика» URL: <https://www.medgen-journal.ru/jour/>
9. Сайт: Компания «Эвоген» URL: <https://evogenlab.ru/>

Иностранные ресурсы:

1. База данных PubMed, доступ к базе данных Medline URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi>
2. Полнотекстовые научные журналы издательства Oxford University Press URL: <http://www.oxfordjournals.org/>
3. Полнотекстовые научные журналы издательства Wiley URL: <https://obgyn.onlinelibrary.wiley.com/>
4. Полнотекстовые научные журналы издательства MDPI URL: <https://www.mdpi.com/about/journals>

Приложение  
к Дополнительной профессиональной  
программе - программе повышения  
квалификации «Актуальные вопросы  
пренатальной диагностики в акушерстве  
и гинекологии»

### Примерный календарный учебный график

№ п/п	Наименование учебных тем, курсов, дисциплин (модулей)	Кол- во часов всего	Л	ПР/СР	А	1 неделя / дни						
						1	2	3	4	5	6	
1.	Основы наследственности	4	3,5		0,5	Л / А						
2.	Клиническая генетика	16	10,5	5	0,5	Л	Л	Л / СР	СР / А			
3.	Лабораторные методы диагностики	4	1,5	2	0,5				Л / СР / ПР / А			
4.	Профилактика наследственной патологии	10	5	4,5	0,5					Л / ПР		ПР / СР / А
5.	Консультация	1		1								К
6.	Итоговый контроль (аттестация)	1			1							А
	<b>ИТОГО</b>	<b>36</b>	<b>20,5</b>	<b>12,5</b>	<b>3</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>6</b>

Условные обозначения:

Л – лекция

ПР – практическая работа

СР – самостоятельная работа

А – аттестация