

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«САНКТ-ПЕТЕРБУРГСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДИАТРИЧЕСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России)

КАФЕДРА ОБЩЕЙ И МОЛЕКУЛЯРНОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

УТВЕРЖДЕНО

Учебно-методическим советом
«26» февраля 2020 г., протокол № 6

проректор по учебной работе,
председатель Учебно-методического совета,
профессор Орел В.И.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА ПОВЫШЕНИЯ
КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ СО СРОКОМ ОСВОЕНИЯ
36 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ
«НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ»
по специальности «Генетика»**


Санкт-Петербург
2020 г.

СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ

по разработке дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей «Наследственные нарушения соединительной ткани» по специальности «генетика».

№ пп.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Горбунова В.Н.	Д.б.н, профессор.	Профессор кафедры общей и молекулярной медицинской генетики СПбГПМУ	СПбГПМУ
2.	Суспицын Е.Н.	К.м.н.	Доцент кафедры общей и молекулярной медицинской генетики	СПбГПМУ

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации врачей по специальности «генетика» обсуждена на заседании кафедры общей и молекулярной медицинской генетики, «10» февраля 2020 г. протокол № 6

Заведующий кафедрой, проф.  /Имянитов Е.Н./
(подпись) (ФИО)

Рецензенты

№ пп.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Костик Михаил Михайлович	Д.м.н.	Профессор кафедры госпитальной педиатрии	СПбГПМУ
2.	Кадурина Тамара Ивановна	Д.м.н., профессор	Профессор кафедры медицинской генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Актуальность

Наблюдаемый в последние десятилетия прогресс в области медицинской генетики привел к разработке и внедрению в клиническую практику методов молекулярной диагностики, позволяющей определять индивидуальные состояния не только отдельных генов, но и генома в целом. В настоящее время активно исследуются ассоциации между структурными особенностями генов, регуляцией их экспрессии и различными патологическими состояниями человека. На этой основе предлагаются принципиально новые подходы к профилактике и лечению тяжелых наследственных заболеваний, до недавнего времени считавшихся неизлечимыми. Многие болезни соединительной ткани возникают вследствие нарушения ее развития, то есть являются дисплазиям (ДСТ). Разнообразные проявления ДСТ составляют среди населения от 10 до 30%, из них на долю наследственных нарушений приходится не более 1%. Причиной таких заболеваний чаще всего являются мутации в генах белков внеклеточного матрикса или регуляторов морфогенеза соединительной ткани, таких как транскрипционные факторы, трансформирующие и фибробластные факторы роста, их рецепторы и антогонисты. Клинически наследственные ДСТ могут проявляться в виде скелетных дисплазий, остеоартроза, артропатии, синдромов Марфана, Элерса-Данло, буллёзного эпидермолиза, офтальмопатии, нефропатии, тугоухости, миопатии, дистрофии волос, зубов, ногтей и другой патологии. Созданные в последние годы в нашей стране Центры Молекулярной диагностики позволяют проводить индивидуальное тестирование состояния десятков и тысяч генов, ответственных за развитие в том числе и наследственных ДСТ, определять лекарственную чувствительность различных. пациентов, их этническую принадлежность, склонность к определенным видам деятельности. Однако подавляющее большинство врачей, преподавателей и студентов медицинских вузов не знакомы с этими достижениями и возможностями их практического использования. Сдвиг в генетическом мышлении врача может произойти только в том случае, если в учебные программы каждой клинической медицинской кафедры будут введены сведения, касающиеся молекулярной этиологии и патогенеза наследственных заболеваний, соответствующих профилю данной кафедры. Предлагаемая учебная программа направлена на повышение уровня генетического образования врачей диспластологов и преподавателей тех специализированных кафедр, на которых рассматриваются клинические последствия нарушения развития соединительной ткани.

Цель дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по специальности «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 удостоверении 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 профессиональной деятельности, и повышение профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации.

Трудоемкость освоения – 36 академических часов.

1 академический час равен 45 минутам.

1 академический час равен 1 кредиту.

Основными компонентами программы являются:

- актуальность;
- цель программы;

- планируемые результаты обучения;
- требования к итоговой аттестации обучающихся;
- учебный план;
- организационно-педагогические условия реализации программы;
- оценочные материалы.

Для формирования профессиональных навыков, необходимых для проведения профильной помощи (диагностических исследований) в программе отводятся часы на стажировку (далее СТЖ). Программа СТЖ включает: манипуляции, направленные на формирование специальных профессиональных умений и навыков.

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 определённый порядок в перечень вопросов, содержащихся в программе, что в свою очередь, позволяет кодировать контрольно-измерительные (тестовые) материалы.

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

В программу включены планируемые результаты обучения. Планируемые результаты обучения направлены на совершенствование профессиональных компетенций врача-генетика, 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 повышения квалификации врачей-генетиков по специальности «генетика» содержатся требования к аттестации обучающихся. Итоговая аттестация по программе осуществляется посредством проведения зачета и выявляет теоретическую и практическую подготовку обучающегося в соответствии с целями и содержанием программы.

Организационно-педагогические условия реализации программы

Условия реализации дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные нарушения соединительной ткани» 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 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

Квалификационная характеристика по должности «врач-генетик»

Должностные обязанности:

Проводит клинические аналитические исследования в соответствии с профилем лаборатории с использованием современных клинко-диагностических технологий, а также измерительной и аналитической аппаратуры. Организует рабочее место для проведения лабораторных исследований. Готовит необходимые реактивы, обрабатывает биологический материал для исследования. Внедряет новые методы молекулярно-генетических исследований, имеющие наибольшую аналитическую и клинко-диагностическую надежность при проведении селективного скрининга. Анализирует результаты проведенных исследований и способы их регистрации. Ведет необходимую учетно-отчетную документацию. Готовит ежемесячные отчеты о своей работе, участвует в составлении годового отчета лаборатории. Осуществляет внутрилабораторный контроль качества исследований. Готовит предложения по повышению эффективности проводимых исследований и их качества. Готовит презентации по вопросам лабораторной диагностики врожденных и наследственных заболеваний. Обследует больных с применением специальных генетических методов (цитогенетические, биохимические, иммунологические, молекулярно-генетические). Осуществляет забор биологического материала для проведения лабораторных и молекулярно-генетических исследований. Проводит цитогенетический анализ периферической крови больных, культуры амниотических клеток и/или биоптата хориона. Культивирует клетки амниотической жидкости и/или биоптата хориона. Проводит массовый и селективный скрининг на наследственные болезни обмена, биохимический контроль за лечением больных. Верифицирует результаты собственных исследований, привлекая в необходимых случаях врачей соответствующих специальностей для консультации и проведения диагностических исследований.

Должен знать:

законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; организацию лабораторной службы; общую и клиническую генетику; правила и способы получения биологического материала для проведения лабораторных и молекулярно-генетических исследований, необходимых для дифференциальной диагностики заболеваний; общую клиническую характеристику и особенности течения наследственных заболеваний; общую характеристику и особенности течения мультифакториальных болезней; принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения; современную классификацию и дифференциальную диагностику основных наследственных заболеваний; генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней; показания для проведения цитогенетического обследования, специального биохимического обследования; принципы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена; показания и сроки

беременности для проведения дородовой диагностики; методы дородовой диагностики; методы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний; современные методы терапии основных наследственных болезней; психологические и морально-этические проблемы медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики; 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; основы трудового законодательства; правила внутреннего трудового распорядка; правила по охране труда и пожарной безопасности; санитарные правила и нормы функционирования учреждения здравоохранения.

Требования к квалификации:

Высшее профессиональное образование по одной из специальностей "Лечебное дело", "Педиатрия", "Медицинская биохимия" и послевузовское профессиональное образование (интернатура и (или) ординатура) по специальности "Генетика", сертификат специалиста по специальности "Генетика", без предъявления требований к стажу работы.

Характеристика профессиональных компетенций врача-генетика, подлежащих совершенствованию в результате освоения дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по специальности «генетика»

У выпускника программы совершенствуются следующие **профессиональные компетенции** (далее – ПК):

в профилактической деятельности:

-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)

в диагностической деятельности:

-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);

в психолого-педагогической деятельности:

-готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-10);

Выпускник программы должен обладать **профессионально-специализированными компетенциями** (далее – ПСК):

диагностическая деятельность:

-способность и готовность к постановке диагноза на основании диагностического исследования в стационаре и амбулаторной сети (ПСК-1);

-способность и готовность выявлять у пациентов основные патологические симптомы и синдромы генетических заболеваний, используя знания основ медико-биологических и клинических дисциплин с учетом законов течения патологии по органам, системам и организма в целом, анализировать закономерности функционирования органов и систем при внутренней патологии, использовать алгоритм постановки диагноза (основного, сопутствующего, осложнений) с учетом Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее – МКБ), выполнять основные диагностические мероприятия по выявлению неотложных и угрожающих жизни состояний в группе генетических заболеваний (ПСК-3);

лечебная деятельность:

-способность и готовность назначать больным с генетическими заболеваниями адекватное лечение в соответствии с поставленным диагнозом, осуществлять алгоритм выбора медикаментозной и не медикаментозной терапии (ПСК-5);

реабилитационная деятельность:

-способность и готовность применять у больных с генетическими заболеваниями различные реабилитационные мероприятия (медицинские, социальные, психологические) (ПСК-6);

-способность и готовность давать больным с генетическими расстройствами рекомендации по выбору оптимального режима двигательной активности в зависимости от морфофункционального статуса, определять показания и противопоказания к назначению средств лечебной физкультуры, физиотерапии, рефлексотерапии, фитотерапии (ПСК-7);

профилактическая деятельность:

-способность и готовность использовать методы оценки природных и медико-социальных факторов в появлении генетических болезней (ПСК-9).

Перечень знаний, умений и навыков

По окончании обучения врач-генетик должен знать:

- основы законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; общие вопросы организации медико-генетической помощи в Российской Федерации; нормативные правовые акты, регулирующие деятельность врача-генетика.
- принципы социальной гигиены, биосоциальные аспекты здоровья и болезни; основы медицинской этики и деонтологии в генетике;
- общие принципы и основные методы клинической, инструментальной и лабораторной диагностики функционального состояния органов и систем организма человека; общую и клиническую генетику; правила и способы получения биологического материала для проведения лабораторных и молекулярно-генетических исследований;
- патогенез основных расстройств при генетических заболеваниях;
- принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения;
- современную классификацию и дифференциальную диагностику основных наследственных заболеваний; генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней; показания для проведения цитогенетического обследования; специального биохимического обследования; принципы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена;
- показания и сроки беременности для проведения дородовой диагностики; методы дородовой диагностики; методы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний;
- современные методы терапии основных наследственных болезней;

- психологические и морально-этические проблемы медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики;
- современные методы молекулярно-генетической диагностики;
- 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

По окончании обучения врач-генетик должен уметь:

- получить информацию о больных и здоровых членах семьи на основании опроса, личного осмотра или имеющихся медицинских документов;
- провести объективное обследование пробанда, членов его семьи и других родственников;
- диагностировать синдромы, требующие оказания неотложной помощи, установить ее объем и последовательность;
- направить на специальные исследования (биохимическое, цитогенетическое, молекулярно-генетическое, ультразвуковое и др.);
- установить предварительный диагноз и провести дифференциальную диагностику;
- определить показания к направлению на консультацию к врачам других специальностей;
- обосновать тактику лечения больного ребенка с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре);
- оценить эффективность терапии;
- разработать план реабилитационной терапии пациентов с наследственными заболеваниями;
- оценить результаты лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических, иммуногенетических);
- оценить результаты скрининговых исследований;
- определить показания для проведения инвазивных методов пренатальной диагностики;
- оценить заключения врачей-специалистов по исследованию функциональных показателей органов дыхания, сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, печени, почек и других внутренних органов;
- провести медико-генетическую консультацию;
- пользоваться компьютерными диагностическими программами; международными базами данных в сфере генетики и биоинформатики;
- объяснить консультирующимся в доступной форме содержание медико-генетического прогноза в семье;
- оформить необходимую медицинскую документацию.

По окончании обучения врач-генетик должен владеть навыками:

- клинической дифференциальной диагностики наследственной патологии;
- расчета генетического риска;
- оценки результатов лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических, иммунологических, инструментальных);
- использования клинико-генеалогическим метода (собрать семейный анамнез, графически изобразить и проанализировать родословную);
- интерпретации результатов молекулярно-генетических тестов;

- статистической обработки биомедицинской информации.

III. ТРЕБОВАНИЯ К ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

1. Итоговая аттестация по дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей продолжительностью 36 академических часов по специальности «генетика» проводится в форме зачета и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.
2. Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения учебных модулей в объеме, предусмотренном учебным планом дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей продолжительностью 36 академических часов по специальности «генетика».
3. Лица, освоившие дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей продолжительностью 36 академических часов по специальности «генетика» и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ установленного образца – Удостоверение о повышении квалификации.

IV. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

РАЗДЕЛ 1

ОБЩИЕ ПРЕДСТАВЛЕНИЯ ОБ ОСНОВАХ СОВРЕМЕННОЙ ГЕНЕТИКИ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1	Медицинская и клиническая генетика. Хромосомная теория наследственности
1.2	Структура и функции ДНК. Основные информационные процессы
1.3	Структура генома и эпигенома человека. Проект «Геном человека» и его значение для медицины.

РАЗДЕЛ 2

МУТАЦИИ И БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.1	Роль генетических факторов в этиологии и патогенезе различных болезней человека
2.2	Наследственные, многофакторные и приобретенные заболевания
2.3	Типы и номенклатура мутаций. Взаимоотношения между мутациями и болезнями

РАЗДЕЛ 3

ХРОМОСОМНЫЕ И МОНОГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ. ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ. ПРЕДИКТИВНАЯ МЕДИЦИНА

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
3.1	Числовые и структурные нарушения хромосом. Основные хромосомные синдромы
3.2	Моногенные болезни. Типы наследования
3.3	Пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний, инвазивная, неинвазивная, преимплантационная
3.4	Предиктивная медицина. Анализ генетических ассоциаций. Генетические факторы риска сердечно-сосудистых и аутоиммунных заболеваний
3.5	Персонализированная медицина

РАЗДЕЛ 4

МЕТОДЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
4.1	Генеалогический анализ и медико-генетическое консультирование

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
4.2	Диагностика хромосомных болезней
4.3	Методы биохимической генетики. Программы скрининга среди беременных и новорожденных
4.4	ПЦР как основной метод молекулярной диагностики. Методы диагностики мутаций
4.5	Методы «секвенирования нового поколения». Экзомное секвенирование. Российские Центры Молекулярной диагностики. Диагностические панели для хромосомных, моногенных и многофакторных заболеваний

РАЗДЕЛ 5

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ДСП, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ БЕЛКОВ ВНЕКЛЕТОЧНОГО МАТРИКСА

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
5.1	Разнообразие и структура коллагеновых белков и генов альфа-цепей коллагенов. Наследственные коллагенопатии. Коллаген I типа. Несовершенный остеогенез. Коллаген II типа. Клинический полиморфизм «коллагенопатии II типа». Хондродисплазии, обусловленные мутациями в генах минорных хрящевых коллагенов
5.2	Коллаген III типа. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм синдрома Элерса-Данло. «Артериальный» тип заболевания
5.3	Коллаген IV типа. Синдром Альпорта. Клинические последствия мутаций в генах коллагенов VI типа, VII, XVII и VIII, XVIII типов
5.4	Синдром Марфана. Наследственные фибрилинопатии. Мутации в генах эластина и фибулинов. Разнообразие, структура и функции протеогликанов. Мутации в генах протеогликанов

РАЗДЕЛ 6

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ДСП, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ МУТАЦИЯМИ В ГЕНАХ БЕЛКОВ- РЕГУЛЯТОРОВ МОРФОГЕНЕЗА СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
6.1	Роль трансформирующего фактора роста и сигнальных путей, опосредуемых Tgfr, в патогенезе «марфаноподобных» синдромов. Синдром Луиса-Дитца
6.2	Наследственные синостозы. Разнообразие и структура фибробластных факторов роста и их рецепторов. Клинический полиморфизм заболеваний, обусловленных мутациями в генах <i>FGFR1</i> , <i>FGFR2</i> и <i>FGFR3</i> . Мажорные мутации в генах рецепторов фибробластных факторов роста (P252A, N540K, K650N, Q, M, R248C)
6.3	Гипохондроплазия, ахондроплазия, танатоформная дисплазия. Генетическая гетерогенность наследственных краниосиностозов. Синдромы Крузона, Пфайффера, Апера
6.4	Лабораторная диагностика наследственных краниосиностозов на примере синдромов Крузона, Пфайффера, Апера

V. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

Цель: систематизация и углубление профессиональных знаний, умений, навыков, освоение новых знаний, методик, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций по вопросам наследственной онкологической патологии.

Категория обучающихся: врачи-генетики, врачи-педиатры

Трудоемкость обучения: **36** академических часов

Форма обучения: очная

Режим занятий: 6 академических часов в день

	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе				Форма контроля
			Лекции	СТЖ	ПЗ	Итоговая аттестация	
1.	Общие представления об основах современной генетики	6	3		3		Текущий контроль (тесты)
1.1	Медицинская и клиническая генетика. Хромосомная теория наследственности				1.5		
1.2	Структура и функции ДНК. Основные информационные процессы				1.5		
1.3	Структура генома и эпигенома человека. Проект «Геном человека» и его значение для медицины		3				
2.	Мутации и болезни человека	4			4		Текущий контроль (тесты)
2.1	Роль генетических факторов в этиологии и патогенезе различных болезней человека				1		
2.2	Наследственные, многофакторные и приобретенные заболевания				1		
2.3	Типы и номенклатура мутаций. Взаимоотношения между мутациями и болезнями				2		
3.	Хромосомные и моногенные болезни. Типы наследования. Предиктивная медицина	6	3		3		Текущий контроль (тесты)
3.1	Числовые и структурные нарушения хромосом. Основные хромосомные синдромы				1		
3.2	Моногенные болезни. Типы наследования				1		
3.3	Пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний, инвазивная, неинвазивная, преимплантационная		1.5				
3.4	Предиктивная медицина. Анализ генетических ассоциаций. Генетические факторы риска сердечно-сосудистых и аутоиммунных заболеваний		1.5				
3.5	Персонализированная медицина				1		
4.	Методы медицинской генетики	6	3		3		Текущий контроль (тесты)
4.1	Генеалогический анализ и медико-генетическое консультирование				1		
4.2	Диагностика хромосомных болезней				1		
4.3	Методы биохимической генетики. Программы скрининга среди беременных и новорожденных				1		
4.4	ПЦР как основной метод молекулярной диагностики. Методы диагностики мутаций		1.5				
4.5	Методы «секвенирования нового поколения». Экзомное секвенирование. Российские Центры Молекулярной диагностики. Диагностические панели для хромосомных, моногенных и многофакторных заболеваний		1.5				
5.	Наследственные ДСП, обусловленные мутациями в генах белков внеклеточного матрикса	6	6				Текущий контроль (тесты)
5.1	Разнообразие и структура коллагеновых белков и генов альфа-цепей коллагенов. Наследственные		1.5				

	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе				Форма контроля
			Лекции	СТЖ	ПЗ	Итоговая аттестация	
	коллагенопатии. Коллаген I типа. Несовершенный остеогенез. Коллаген II типа. Клинический полиморфизм «коллагенопатий II типа». Хондродисплазии, обусловленные мутациями в генах минорных хрящевых коллагенов						
5.2	Коллаген III типа. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм синдрома Элерса-Данло. Классический и «артериальный» тип заболевания		1.5				
5.3	Коллаген IV типа. Синдром Альпорта. Клинические последствия мутаций в генах коллагенов VI типа, VII, XVII и VIII, XVIII типов		1.5				
5.4	Синдром Марфана. Наследственные фибрилинопатии. Мутации в генах эластина и фибулинов Разнообразие, структура и функции протеогликанов. Мутации в генах протеогликанов		1.5				
6.	Наследственные ДСП, обусловленные мутациями в генах белков-регуляторов морфогенеза соединительной ткани	6	4	2			Текущий контроль (тесты)
6.1	Роль трансформирующего фактора роста и сигнальных путей, опосредуемых Tgfb, в патогенезе «марфаноподобных» синдромов. Синдром Луиса-Дитца		1.5				
6.2	Наследственные синостозы. Разнообразие и структура фибробластных факторов роста и их рецепторов. Клинический полиморфизм заболеваний, обусловленных мутациями в генах <i>FGFR1</i> , <i>FGFR2</i> и <i>FGFR3</i> . Мажорные мутации в генах рецепторов фибробластных факторов роста (P252A, N540K, K650N, Q, M, R248C)		1.5				
6.3	Гипохондроплазия, ахондроплазия, танатоформная дисплазия. Генетическая гетерогенность наследственных краниосиностозов. Синдромы Крузона, Пфайффера, Апера		1				
6.4	Лабораторная диагностика наследственных краниосиностозов на примере синдромов Крузона, Пфайффера, Апера			2			
Итоговая аттестация		2				2	зачет
Всего		36	19	2	13	2	

VI. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

Тематика лекционных занятий:

№	Тема лекции	Содержание лекции	Формируемые компетенции
1.	Структура генома и эпигенома человека. Проект «Геном человека» и его значение для медицины	1.3	ПК-1, ПК-5, ПК-10, ПСК-1,

№	Тема лекции	Содержание лекции	Формируемые компетенции
			ПСК-3
2.	Пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний, инвазивная, неинвазивная, преимплантационная	3.3	ПК5, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5
3.	Предиктивная медицина. Анализ генетических ассоциаций. Генетические факторы риска сердечно-сосудистых и аутоиммунных заболеваний	3.4	ПСК-1, ПСК-3
4.	ПЦР как основной метод молекулярной диагностики. Методы диагностики мутаций	4.4	ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-6, ПСК-7
5.	Методы «секвенирования нового поколения». Экзомное секвенирование. Российские Центры Молекулярной диагностики. Диагностические панели для хромосомных, моногенных и многофакторных заболеваний	4.5	ПК-1, ПК-5, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-9
6.	Разнообразие и структура коллагеновых белков и генов альфа-цепей коллагенов. Наследственные коллагенопатии. Коллаген I типа. Несовершенный остеогенез. Коллаген II типа. Клинический полиморфизм «коллагенопатии II типа». Хондродисплазии, обусловленные мутациями в генах минорных хрящевых коллагенов	5.1	ПК-1, ПК-5, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-9
7.	Коллаген III типа. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм синдрома Элерса-Данло. Классический и «артериальный» тип заболевания	5.2	ПК-1, ПК-5, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-9
8.	Коллаген IV типа. Синдром Альпорта. Клинические последствия мутаций в генах коллагенов VI типа, VII, XVII и VIII, XVIII типов	5.3	ПК-1, ПК-5, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-9
9.	Синдром Марфана. Наследственные фибрилинопатии. Мутации в генах эластина и фибулинов Разнообразие, структура и функции протеогликанов. Мутации в генах протеогликанов	5.4	ПК-1, ПК-5, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-9
10.	Роль трансформирующего фактора роста и сигнальных путей, опосредуемых TGFbeta, в патогенезе «марфаноподобных» синдромов. Синдром Луиса-Дитца	6.1	ПК-1, ПК-5, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-9
11.	Наследственные синостозы. Разнообразие и структура фибробластных факторов роста и их рецепторов. Клинический полиморфизм заболеваний, обусловленных мутациями в генах <i>FGFR1</i> , <i>FGFR2</i> и <i>FGFR3</i> . Мажорные мутации в генах рецепторов фибробластных факторов роста (P252A, N540K, K650N, Q, M, R248C)	6.2	ПК-1, ПК-5, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-9
12.	Гипохондроплазия, ахондроплазия, танатоформная дисплазия. Генетическая гетерогенность наследственных краниосиностозов. Синдромы Крузона, Пфайффера, Апера	6.3	ПК-1, ПК-5, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-9

Тематика практических занятий:

№	Тема практического занятия	Содержание практического занятия	Формируемые компетенции
1.	Медицинская и клиническая генетика. Хромосомная теория наследственности	1.1	ПСК-1, ПСК-3
2.	Структура и функции ДНК. Основные информационные процессы	1.2	ПК-1, ПК-5, ПК-10, ПСК-9
3.	Роль генетических факторов в этиологии и патогенезе различных болезней человека	2.1	ПСК-1, ПСК-3
4.	Наследственные, многофакторные и приобретенные заболевания	2.2	ПСК-1, ПСК-3
5.	Типы и номенклатура мутаций. Взаимоотношения между мутациями и болезнями	2.3	ПК-1, ПСК-5, ПСК-9
6.	Числовые и структурные нарушения хромосом. Основные хромосомные синдромы	3.1	ПСК-1, ПСК-3
7.	Моногенные болезни. Типы наследования	3.2	ПСК-1, ПСК-3
8.	Персонализированная медицина	3.5	ПК-1, ПСК-5, ПСК-9
9.	Генеалогический анализ и медико-генетическое консультирование	4.1	ПК-1, ПСК-5, ПСК-9
10.	Диагностика хромосомных болезней	4.2	ПК-1, ПК-5, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-9
11.	Методы биохимической генетики. Программы скрининга среди беременных и новорожденных	4.3	ПК-1, ПК-5, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-9

Стажировка

№	Тема	Содержание	Формируемые компетенции
1.	Лабораторная диагностика наследственных краниосиностозов на примере синдромов Крузона, Пфайффера, Апера	6.5	ПК-5, ПСК-1, ПСК-3









VII. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Печатные источники литературы:

1. Бочков Н.П., Пузырев В.П. Смирнихина С.А. Клиническая генетика. Учебник. // М.: ГЭОТАР-Медиа. – 2015. - 592 с.
2. Вахарловский В.Г., Баранов В.С. Наследственные болезни и дородовая диагностика. – СПб: Знание. ИВЭСЭП. 2003, 48 с.: ил.
3. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра. СПб: Из-во «Феникс», 2009, 288 с.: ил.
4. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина. – 2003. – 448 с.: ил.

5. Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики. – СПб: «Интермедика», 1999. – 209 с.: ил.
6. Горбунова В.Н. Молекулярная генетика – путь к индивидуальной персонализированной медицине // Педиатр. 2013. - Т. 4. - № 1. - С. 115-121.
7. Горбунова В.Н., Стрекалов Д.Л., Суспицын Е.Н., Имянитов Е.Н. Клиническая генетика. Учебник. СПб: Изд-во Фолиант, 2015. - 396 с: ил.
8. Горбунова В.Н. Наследственные болезни: генетические основы вертебральной патологии. В кн.: Ульрих В.Э., Мушкин А.Ю., Губин А.В. Вертебральная патология в синдромах// Новосибирск: Костюкова, 2016. – С. 175-194.
9. Кадурина Т.И., Горбунова В.Н. Дисплазия соединительной ткани. Руководство для врачей. – СПб: Элби-СПб, 2009. – 704 с.: ил.
10. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е., Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М. 1996. – 416 с.: ил.

Программное обеспечение:

-   Операционные системы: Windows 7, Windows 8, Windows Server 2012
-   Офисные пакеты MS Office 2003, MS Office 2007, MS Office 2010
-   Текстовый редактор Word
-   Антивирусное ПО: антивирус Dr. Web

Базы данных, информационно-справочные системы:

1. Российское образование <http://www.edu.ru> (сайт представляет собой систему интернет-порталов сферы образования, включая федеральные образовательные порталы по уровням образования и предметным областям, специализированные порталы. Законодательство. Глоссарий).
2. Медицина <http://www.medicina.ru> (сайт представляет собой систему интернет-порталов сферы медицины, включая федеральные порталы по разделам медицины, специализированные порталы. Законодательство. Глоссарий).

VIII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

1. СПб, ул. Александра Матросова, д.22, КДЦ, аудитории кафедры общей и молекулярной медицинской генетики
2. СПб, пос. Песочный, ул. Ленинградская, д. 68, НМИЦ онкологии им. Н.Н. Петрова, лаборатория молекулярной онкологии

IX. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

Текущий контроль успеваемости обеспечивает оценивание хода освоения модулей, и проводится в форме тестового контроля.

Итоговая аттестация обучающихся по результатам освоения дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по специальности «генетика» проводится в форме зачета и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

Примерная тематика контрольных вопросов:

1. Что означает «открытие гена»? Проект «Геном человека» и его значение для медицины

2. Методы молекулярной диагностики мутаций. ПЦР. Экзомное секвенирование
3. Структура и процессинг коллагенов. Разнообразие генов альфа-цепей коллагенов. Наследственные коллагенопатии
4. Несовершенный остеогенез. Клинический полиморфизм заболеваний, обусловленных мутациями в гене мажорного хрящевого коллагена II типа. Хондродисплазии, обусловленные мутациями в генах минорных хрящевых коллагенов
5. Наследственные фибриллинопатии. Синдром Марфана. Роль трансформирующего фактора роста и сигнальных путей, опосредуемых TGFbeta, в патогенезе «марфаноподобных» синдромов
6. Разнообразие и структура фибробластных факторов роста и их рецепторов. Клинический полиморфизм заболеваний, обусловленных мутациями в генах *FGFR1*, *FGFR2* и *FGFR3*. Генетическая гетерогенность наследственных краниосиностозов

Задания, выявляющие практическую подготовку врача-генетика:

Задача 1:

К врачу-генетику обратилась семья, в которой отец и дочь имеют клинические проявления синдрома Марфана. Возможна ли молекулярная диагностика заболевания? Куда нужно направить эту семью и какие гены необходимо обследовать для подтверждения диагноза наследственного синдрома Марфана. Какова вероятность рождения в этой семье больного внука и в каких случаях возможна пренатальная диагностика заболевания?

Задача 2:

У женщины 45 лет на протяжении последних 3-х лет наблюдаются неоднократные переломы в области локтевых и голеностопных суставов с последующей деформацией прилегающих костей. Выраженная тугоухость. Детей не имеет. Была одна беременность, которая закончилась мертворождением на 28 неделе. У плода множественные ВПР. Какой диагноз Вы можете заподозрить? Какую молекулярную диагностику надо провести для подтверждения диагноза?

Практические навыки:

- Сбор анамнеза
- Построение и анализ родословной
- Оценка и интерпретация результатов лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических, иммуногенетических)
- Умение объяснить консультирующимся в доступной форме содержание медико-генетического прогноза
- Сбор и хранение биологического материала

Примеры тестовых заданий:

1. Метод ПЦР может использоваться для
 - А) диагностики хромосомных нарушений
 - Б) молекулярной идентификации личности
 - В) диагностики мутаций в генах наследственных болезней
 - Г) диагностики инфекций
 - Д) диагностики дефектов внутриутробного развития плода
2. Произошла мутация в кодирующей последовательности:
5'-CAG AAT ACC TGA TTG ATA GCA-3',

мутантная последовательность имеет вид:
5'-CAG AAT ACT GAT TGA TAG CAT-3'.

Определите характер мутации:

- А) делеция
 - Б) нонсенс
 - В) сдвиг рамки считывания
3. Открытие гена означает:
- А) определение его локализации на цитогенетической карте
 - Б) определение его локализации на карте микросателлитных индексных маркеров
 - В) изоляция и клонирование кДНК
 - Г) клонирование геномных ДНК, перекрывающих область локализации гена
 - Д) секвенирование полной нуклеотидной последовательности гена
4. Сколько генов в геноме человека?
- А) столько же, сколько и белков
 - Б) 32 000
 - Г) 80 000
 - Д) 118 000
5. Последовательностью РНК, содержащей интроны, является:
- А) мРНК
 - Б) преРНК
 - В) тРНК
 - Г) рРНК
 - Д) ядерная гетерогенная РНК
6. Прямая молекулярная диагностика мутаций в гене возможна:
- А) для любых моногенных заболеваний
 - Б) для генов с известной цитогенетической локализацией
 - В) для клонированных генов
 - Г) для генов с известной нуклеотидной последовательностью
7. Можно ли, зная последовательность аминокислот в кодируемом белке однозначно выпписать последовательность нуклеотидов в:
- А) гене
 - Б) экзонах
 - В) кДНК
 - Г) преРНК
 - Д) мРНК
8. Фенотипический эффект миссенс-мутации зависит от:
- А) внутригенной локализации
 - Б) изменения заряда аминокислоты
 - В) функции домена, включающего аминокислотную замену
 - Г) размера кодируемого белка
 - Д) скорости транскрипции
9. Какова суммарная популяционная частота наследственных коллагенопатий?
- А) 30%
 - Б) 10%
 - В) менее 1%
 - Г) 5%
10. Какое количество нозологических форм входит в группу наследственных коллагенопатий?
- А) 70
 - Б) 5
 - В) 150
 - Г) 10
11. Синдром Марфана наследуется по

- А) аутосомно-рецессивному типу
 - Б) аутосомно-доминантному типу
 - В) X-сцепленному типу
 - Г) митохондриальному типу
12. Является ли синдром Марфана
- А) наследственной коллагенопатией
 - Б) наследственной протеогликанопатией
 - В) наследственной фибриллинотопатией
 - Г) наследственной ламининопатией
13. У женщины изолированная эктопия хрусталика. Можно ли заподозрить синдром Марфана, и какие результаты молекулярного тестирования подтверждают этот диагноз?
- А) найдена мутация в гене *COL3A1*
 - Б) найдена мутация в гене *FBN2*
 - В) найдена мутация в гене *COL18A1*
 - Г) найдена мутация в гене *FBN1*
14. У пациента классические проявления синдрома Элерса-Данло. Молекулярное тестирование каких генов нужно провести, чтобы подтвердить наследственный характер заболевания
- А) *COL5A1*
 - Б) *FBN2*
 - В) *COL5A2*
 - Г) *FBN1*
 - Д) *COL5A3*
15. Является ли буллезный эпидермолиз наследственной коллагенопатией? Какие результаты молекулярного тестирования подтверждают это предположение?
- А) найдена мутация в гене *LAMB3*
 - Б) найдена мутация в гене *COL7A1*
 - В) найдена мутация в гене *COL17A1*
 - Г) найдена мутация в гене *LAMA3*
16. У пациента аневризма аорты и извитость артерий сочетается с «марфаноподобными» скелетными деформациями и черепно-лицевыми аномалиями. Предполагаемый диагноз
- А) синдром Марфана
 - Б) Синдром Билса
 - В) Синдрома Луиса-Дитца
 - Г) Синдром Камурати-Энгельманна
17. Какие результаты молекулярного тестирования подтверждают диагноз синдрома Луиса-Дитца)
- А) найдена мутация в гене *FBN2*
 - Б) найдена мутация в гене *TGFB1*
 - В) найдена мутация в гене *TGFB2*
 - Г) найдена мутация в гене *TGFBR1*
 - Д) найдена мутация в гене *TGFBR2*
18. Последствием мутаций в генах *FGFR1* и *FGFR2* может быть
- А) краниосиностоз
 - Б) ахондроплазия
 - В) врожденный гипогонадотропный гипогонадизм в сочетании с расстройствами обоняния
 - Г) танатоформная дисплазия
19. У ребенка с мягкой формой краниосиностоза найдена мутация P252A в гене *FGFR1*. Предположительный диагноз
- А) краниосиностоз Пфайффера
 - Б) синдром Крузона

- В) синдром Апера
 Г) несиндромальный коронарный краниосиностоз Мюнке
20. У ребенка с краниосиностозом найдена мутация S252T в гене *FGFR2*. Предположительный диагноз
- А) краниосиностоз Пфайффера
 Б) синдром Крузона
 В) синдром Апера
 Г) несиндромальный коронарный краниосиностоз Мюнке

Правильные ответы

1 – Б, В, Г	6 – В, Г	11 — Б	16 — В
2 – А, В	7 – нет	12 — В	17 — В, Г, Д
3 – В, Д	8 – А, Б, В	13 – Г	18 — А, В
4 – В	9 — Г	14 — А, В, Д	19 — А
5 – Б	10 — А	15 — Б, В	20 — В

Х. НОРМАТИВНЫЕ ПРАВОВЫЕ АКТЫ

1. Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»
2. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»
3. Приказ Минобрнауки России от 01.07.2013 N 499 (ред. от 15.11.2013) "Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам" (Зарегистрировано в Минюсте России 20.08.2013 N 29444)
4. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации (Минздравсоцразвития России) от 23 июля 2010 г. N 541н г. Москва "Об утверждении Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел "Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения"