

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«САНКТ-ПЕТЕРБУРГСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДИАТРИЧЕСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России)
КАФЕДРА ОБЩЕЙ И МОЛЕКУЛЯРНОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

УТВЕРЖДЕНО
Учебно-методическим советом
«29» марта 2017 г. протокол № 7

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

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА ПОВЫШЕНИЯ
КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ СО СРОКОМ ОСВОЕНИЯ
36 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ
«ГЕНЕТИКА ПЕРВИЧНЫХ ИММУНОДЕФИЦИТОВ»
по специальности «Генетика»

Санкт-Петербург
2017 г.

СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ

по разработке дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей «Генетика первичных иммунодефицитов» по специальности «Генетика».

№ пп.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Имянитов Евгений Наумович	д.м.н, профессор, чл.-корр. РАН	заведующий кафедрой общей и молекулярной медицинской генетики	ФГБОУ ВО СПБГПМУ МЗ РФ
2.	Суспицын Евгений Николаевич	к.м.н.	доцент кафедры общей и молекулярной медицинской генетики	ФГБОУ ВО СПБГПМУ МЗ РФ

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации врачей по специальности «Генетика» обсуждена на заседании кафедры общей и молекулярной медицинской генетики «27» февраля 2017 г. протокол № 5

Заведующий кафедрой, проф. Имянитов Е.Н.

Рецензенты

№ пп.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Скрипченко Наталья Викторовна	д.м.н., профессор, з.д.н.	заместитель директора по научной работе	ФГБУ НИИДИ ФМБА
2.	Костик Михаил Михайлович	к.м.н.	доцент кафедры госпитальной педиатрии	ФГБОУ ВО СПБГПМУ МЗ РФ

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Актуальность.

Генетические особенности организма играют важную роль в развитии инфекционных заболеваний, обусловливая восприимчивость к разнообразным бактериям, вирусам и грибам, а также оказывая влияние на течение болезни. Помимо многочисленных аллелей предрасположенности к инфекциям, в настоящее время известно не менее 300 форм наследственных моногенных дефектов иммунитета. Нарушения различных компонентов иммунной защиты (клеточный иммунитет, гуморальный иммунитет, фагоцитоз, система комплемента) делают пациентов необычайно восприимчивыми к бактериальным и вирусным инфекциям. Своевременная диагностика таких состояний крайне необходима для повышения качества лечения пациентов. При этом использование традиционных иммунологических методов зачастую по ряду причин не позволяет установить правильный диагноз. Применение современных методов ДНК-анализа во многих случаях позволяет выявить генетическую причину уязвимости по отношению к тем или иным инфекционным агентам.

Значительный процент т.н. «часто болеющих детей», многократно попадающих в лечебные учреждения по поводу инфекций (синуситы, риниты, пневмонии и т.д.), имеет наследственные дефекты иммунитета, которые в большинстве случаев остаются недиагностированными. Несмотря на редкость отдельных нозологических форм, в совокупности частота первичных иммунодефицитов составляет не менее 1 случая на 10000 человек, приближаясь по своей распространенности к таким известным генетическим заболеваниям, как муковисцидоз и фенилкетонурия.

Врачам необходимо знать клинические признаки, при наличии которых можно заподозрить первичный иммунодефицит. В случае несвоевременного выявления такие иммунодефициты могут становиться причиной тяжелых бактериальных и вирусных заболеваний, приводящих к инвалидизации и смерти пациентов. В то же время, установление правильного диагноза позволяет не только снизить смертность, но и значительно улучшить качество жизни больных. Идентификация патогенной мутации в конкретной семье открывает возможности для проведения пренатальной диагностики и оценки генетического риска для потомства.

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 в учебно-методическом комплексе (далее УМК).

Учебный план определяет перечень, трудоемкость, последовательность и распределение модулей (разделов), устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (лекции, СТЖ, семинарские занятия, 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 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 «Генетика первичных иммунодефицитов» 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 клинико-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 клинико-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:

Конституцию Российской Федерации; 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 обучающегося 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-2);

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-3);

У обучающегося совершенствуются следующие **профессионально-специализированные компетенции** (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-2);

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-3);

реабилитационная деятельность:

-способность и готовность применять у больных с генетическими заболеваниями различные

реабилитационные мероприятия (медицинские, социальные, психологические) (ПСК-4);
-способность и готовность давать больным с генетическими расстройствами рекомендации по выбору оптимального режима двигательной активности в зависимости от моррофункционального статуса, определять показания и противопоказания к назначению средств лечебной физкультуры, физиотерапии, рефлексотерапии, фитотерапии (ПСК-5);

профилактическая деятельность:

-способность и готовность использовать методы оценки природных и медико-социальных факторов в появлении генетических болезней (ПСК-6).

Перечень знаний, умений и навыков

По окончании обучения врач-генетик должен знать:

- конституцию Российской Федерации; 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 ИТОГОВОМУ ЗАЧЕТУ

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 часа 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. Генетические детерминанты инфекционных заболеваний

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1	Генетические факторы предрасположенности к инфекциям
1.2	Первичные иммунодефициты: частота, классификация
1.3	Клинико-лабораторные признаки первичных иммунодефицитов

РАЗДЕЛ 2. Генетика первичных иммунодефицитов, связанных с дефектами клеточного и гуморального иммунитета

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.1	Первичные иммунодефициты в структуре хромосомных и моногенных заболеваний
2.2	Генетика общей вариабельной иммунной недостаточности

РАЗДЕЛ 3. Генетика первичных иммунодефицитов, связанных с дефектами врожденного иммунитета

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
3.1	Дефекты фагоцитоза
3.2	Дефекты системы комплемента
3.3	Аутовоспалительные синдромы

РАЗДЕЛ 4. Генетические исследования в диагностике первичных иммунодефицитов

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
4.1	Алгоритм поиска генетических причин заболевания
4.2	Расценка результатов генетических исследований

РАЗДЕЛ 5. Стажировка

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
5.1	Алгоритм работы с пациентами с подозрением на наличие первичного иммунодефицита. Разбор клинических случаев, трактовка результатов генетических исследований.

РАЗДЕЛ 6. Генетический груз российской популяции в отношении первичных иммунодефицитов

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
6.1	Генетический груз российской популяции в отношении первичных иммунодефицитов

V. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

Цель: систематизация и углубление профессиональных знаний, умений, навыков, освоение новых знаний, методик, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций по вопросам генетических детерминант первичных иммунодефицитов.

Категория обучающихся: врачи-генетики, педиатры, аллергологи-иммунологи.

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, СЗ	Итоговая аттестация	
1.	Генетические детерминанты инфекционных заболеваний	6	2	0	4	0	Текущий контроль (тесты)
1.1	Генетические факторы предрасположенности к инфекциям		2				
1.2	Первичные иммунодефициты: частота, классификация				2		
1.3	Клинико-лабораторные признаки первичных иммунодефицитов				2		

№	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе			Форма контроля	
			Лекции	СТЖ	ПЗ, СЗ		
2.	Генетика первичных иммунодефицитов, связанных с дефектами клеточного и гуморального иммунитета	6	2	0	4	0	Текущий контроль (тесты)
2.1	Первичные иммунодефициты в структуре хромосомных и моногенных заболеваний				4		
2.2	Генетика общей вариабельной иммунной недостаточности			2			
3.	Генетика первичных иммунодефицитов, связанных с дефектами врожденного иммунитета	6	2	0	4	0	Текущий контроль (тесты)
3.1	Дефекты фагоцитоза			2			
3.2	Дефекты системы комплемента				2		
3.3	Аутовоспалительные синдромы				2		
4.	Генетические исследования в диагностике первичных иммунодефицитов	6	2	0	4	0	Текущий контроль (тесты)
4.1	Алгоритм поиска генетических причин заболевания			2			
4.2	Расценка результатов генетических исследований				4		
5.	Симуляционный курс	6	0	6	0	0	Текущий контроль (оценка практических навыков)
5.1	Алгоритм работы с пациентами с подозрением на наличие первичного иммунодефицита. Разбор клинических случаев, трактовка результатов генетических исследований.			6			
6.	Генетический груз российской популяции в отношении первичных иммунодефицитов	4	0	0	4	0	Текущий контроль (тесты)
6.1	Генетический груз российской популяции в отношении первичных иммунодефицитов				4		
Итоговая аттестация		2				2	зачет
Всего		36	8	6	20	2	

VI. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

Тематика лекционных занятий:

№	Тема лекции	Содержание лекции	Формируемые компетенции
1.	Генетические факторы предрасположенности к инфекциям	1.1	ПК-1, ПСК-5
2.	Генетика общей вариабельной иммунной недостаточности	2.2	ПСК-3, ПСК-5
3.	Дефекты фагоцитоза	3.1	ПК-3, ПСК-3, ПСК-5
4.	Алгоритм поиска генетических причин заболевания	4.1	ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5

Тематика практических занятий:

№	Тема практического занятия	Содержание практического занятия	Формируемые компетенции
1.	Первичные иммунодефициты: частота, классификация	1.2	ПК-2, ПСК-6
2.	Клинико-лабораторные признаки первичных иммунодефицитов	1.3	ПСК-3
3.	Первичные иммунодефициты в структуре хромосомных и моногенных заболеваний	2.1	ПК-1, ПК-3
4.	Дефекты системы комплемента	3.2	ПК-3, ПСК-1, ПСК-5, ПСК-6
5.	Аутовоспалительные синдромы	3.3	ПК-3, ПСК-1, ПСК-5, ПСК-6
6.	Расценка результатов генетических исследований	4.2	ПСК-1, ПСК-3
7.	Генетический груз российской популяции в отношении первичных иммунодефицитов	6.1	ПК-1, ПСК-6

Стажировка:

№	Тема	Содержание	Формируемые компетенции
1.	Алгоритм работы с пациентами с подозрением на наличие первичного иммунодефицита. Разбор клинических случаев, трактовка результатов генетических исследований.	5.1	ПСК-2, ПСК-4, ПСК-6

VII. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Источники литературы:

- Хайтов Р.М. Иммунология: учебник / Р.М. Хайтов. – 2 –е изд., перераб и доп. -2013. – 528 с.
- Кондратенко И.В. Первичные иммунодефициты. Медицинская иммунология, 2005, т.7, №5-6, стр. 467-476.
- Горбунова В.Н., Стрекалов Д.Л., Суспицын Е.Н., Имянитов Е.Н. Клиническая генетика / СПб, Фолиант, 2015. – 400 с.
- Ярцев М.Н., Чувиров Д.Г., Мещерин К.В., Плахтиенко М.В., Яковлева К.П./ Первичные иммунодефициты [Электронный ресурс] /- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.

Дополнительная литература:

- де Вриз и соавт. Многоступенчатый диагностический протокол скрининга пациентов на наличие первичного иммунодефицита, разработанный для врачей-неймунологов. Медицинская иммунология, 2013, т.15, №5, стр.477-492.

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, НИИ 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. Назовите клинические признаки, позволяющие заподозрить первичный иммунодефицит у ребенка.
2. Современная классификация первичных дефектов иммунитета

Тестовые задания:

Известно, что к развитию хронической грануломатозной болезни приводят мутации следующих генов:

- а) TP53
- б) CYBB
- в) NCF1
- г) BTK

Врачи каких специальностей могут столкнуться с проявлениями первичных иммунодефицитов?

- а) гастроэнтерологи
- б) дерматологи
- г) ревматологи
- д) иммунологи
- е) эндокринологи
- ж) все вышеперечисленные

В каких случаях показано введение внутривенных иммуноглобулинов?

- а) ТКИН
- б) СПИД
- в) хроническая грануломатозная болезнь
- г) ничего из перечисленного

Какие рекуррентные инфекции чаще указывают на наличие первичного иммунодефицита?

- а) хронический тонзиллит
- б) инфекции мочеполовых путей
- в) отиты и синуситы
- г) инфекции верхних дыхательных путей

Какие признаки наиболее вероятно указывают на наличие дефекта нейтрофилов?

- а) респираторные инфекции
- б) хронический кандидоз
- в) папилломы
- г) абсцессы кожи, медленное заживление ран

Задания, выявляющие практическую подготовку врача-генетика:

Задачи:

1. Девочка 4 лет страдает частыми и длительными инфекциями верхних дыхательных путей. В анамнезе – оперированный врожденный порок сердца (тетрада Фалло). Есть указания на уменьшенные размеры тимуса. Какой диагноз может объяснить данные проявления? Какие дополнительные исследования необходимы?
2. Мальчик 2.5 года с двухсторонним отитом среднего уха, пневмонией, легко возникающими синяками и тяжелой экземой. Лабораторные анализы выявили тромбоцитопению, низкий IgM, повышенный уровень IgA, IgE. Каков наиболее вероятный диагноз?

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"