

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
«НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ОПУХОЛЕВЫЕ СИНДРОМЫ»
по специальности «Генетика»

Санкт-Петербург
2017 г.

СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ

по разработке дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей «Наследственные опухолевые синдромы» по специальности «Генетика».

№ пп.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Имянитов Е.Н.	Д.м.н, профессор, чл.-корр. РАН	Заведующий кафедрой общей и молекулярной медицинской генетики	ФГБОУ ВО СПбГПМУ
2.	Иевлева А.Г.	К.м.н.	Доцент кафедры общей и молекулярной медицинской генетики	ФГБОУ ВО СПбГПМУ

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.	Коханенко Николай Юрьевич	д.м.н., профессор	Заведующий кафедрой факультетской хирургии им. профессора А.А. Русанова	ФГБОУ ВО СПбГПМУ
2.	Берлев Игорь Викторович	д.м.н., профессор	Заведующий кафедрой акушерства и гинекологии	СЗГМУ им. И.И. Мечникова

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Актуальность.

Наследственные опухолевые синдромы вносят существенный вклад в заболеваемость некоторыми видами рака, в частности, раком молочной железы, яичника, толстой кишки, щитовидной железы. Проявление этих синдромов связано с передачей из поколения в поколение чрезвычайно высокой предрасположенности к опухолям определённых локализаций. Примерно 1% здоровых людей являются носителями патогенных «онкоассоциированных» мутаций, поэтому данную группу заболеваний можно считать одной из наиболее частых генетически обусловленных патологий. За последние два десятилетия достигнуты большие успехи в расшифровке причин и объяснении механизмов развития наследственных опухолей, разработаны методы их молекулярно-генетического тестирования, а также сформулированы практические рекомендации по диагностике, лечению и организации профилактического скрининга для пациентов и их родственников. Кроме того, продолжающиеся исследования в этой сфере регулярно приводят к появлению новых данных и необходимости обновления клинических рекомендаций. Значительная частота наследственных онкологических синдромов, многообразие их проявлений, постоянно обновляющиеся данные о методах скрининга и терапевтических подходах обуславливают актуальность курса. Не вызывает сомнений, что врачи разных специальностей должны иметь общие представления о механизмах развития наследственных онкологических заболеваний и быть способными распознать их признаки.

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-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 опухолевые синдромы» 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 молекуллярно-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 ипренатальной 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 совершаются 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 совершаются 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 морфофункционального 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 probanda, 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. Общие представления о наследственных опухолевых синдромах

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1	Общие принципы злокачественной трансформации
1.2	Механизмы возникновения наследственных опухолевых синдромов
1.3	Клинические признаки наследственных опухолевых синдромов
1.4	Генетическое консультирование пациентов с подозрением на наследственный опухолевый синдром

РАЗДЕЛ 2. Наследственный рак молочной железы (рмж) и яичника (ря)

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.1	Эпидемиология синдрома наследственного РМЖ и РЯ в России. Вклад высоко- и умеренно-пенетрантных мутаций
2.2	Клинические особенности наследственного РМЖ и РЯ
2.3	Клинические показания к проведению ДНК-тестирования. Предиктивные статистические модели для расчета риска носительства мутаций
2.4	РМЖ в составе редких генетических синдромов: синдрома Ли-Фраумени, Коудена, Пейтца-Егерса, синдрома наследственного диффузного рака желудка
2.5	Медицинские мероприятия, применяемые в отношении носительниц мутаций в генах наследственного РМЖ/РЯ
2.5.1	Скрининг с целью ранней диагностики опухолей. Лекарственная профилактика
2.5.2	Профилактические операции
2.6	Особенности тактики лечения и ведения больных с синдромом наследственного РМЖ/РЯ

РАЗДЕЛ 3. Синдром линча (наследственный неполипозный рак толстой кишки)

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
3.1	Спектр ассоциированных с синдромом опухолей, клинические проявления
3.2	Генетика и молекулярный патогенез синдрома Линча: спектр наследственных мутаций, феномен микросателлитной нестабильности
3.3	Клинические критерии синдрома Линча (Амстердамские, Bethesda). Предиктивные статистические модели
3.4	Алгоритм генетического тестирования: выявление дефекта мисмэтч-репарации ДНК, поиск наследственных мутаций
3.5	Скрининг для здоровых носителей мутаций
3.6	Особенности тактики лечения и ведения больных с синдромом Линча

РАЗДЕЛ 4. Наследственный полипоз толстой кишки

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
4.1	Аутосомно-доминантные формы аденоатозного полипоза толстой кишки
4.1.1	Семейный аденоатозный полипоз
4.1.2	Полипоз, ассоциированный с врожденным дефектом 3'-5' экзонуклеазной активности полимераз, AXIN2-ассоциированный полипоз
4.2	Аутосомно-рецессивные формы полипоза толстой кишки
4.2.1	MUTYH-ассоциированный полипоз
4.2.2	Синдром Тюрко, NTHL1-ассоциированный полипоз, MSH3-ассоциированный полипоз
4.3	Гамартоматозные полипозы толстой кишки

РАЗДЕЛ 5. Лабораторная диагностика наследственных опухолевых синдромов (стажировка)

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
5.1	Лабораторная диагностика наследственного рака молочной железы и яичников
5.2	Лабораторная диагностика синдрома Линча
5.3	Лабораторная диагностика семейного аденоатозного полипоза
5.4	Лабораторная диагностика наследственного медуллярного рака щитовидной железы

РАЗДЕЛ 6. Наследственный медуллярный рак щитовидной железы. Редкие наследственные опухолевые синдромы

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
6.1	Синдром множественной эндокринной неоплазии, тип 2A и 2B (MEN2A, MEN2B): клинические проявления
6.2	Наследственные дефекты в гене RET, корреляции с фенотипом

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
6.3	Профилактическая тиреоидэктомия при MEN2A, MEN2B
6.4	Редкие наследственные опухолевые синдромы
6.4.1	Нейрофиброматоз 1 и 2 типа
6.4.2	Синдром Гиппеля-Линдау
6.4.3	Синдром множественной эндокринной неоплазии 1 типа
6.4.4	Синдром наследственной ретинобластомы

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, онкологи

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	
1.	Общие представления о наследственных опухолевых синдромах	6	3		3	Текущий контроль (тесты)
1.1	Общие принципы злокачественной трансформации	1,5				
1.2	Механизмы возникновения наследственных опухолевых синдромов	1,5				
1.3	Клинические признаки наследственных опухолевых синдромов				1,5	
1.4	Генетическое консультирование пациентов с подозрением на наследственный опухолевый синдром				1,5	
2.	Наследственный рак молочной железы (РМЖ) и яичника (РЯ)	6	1,5		4,5	Текущий контроль (тесты)
2.1	Эпидемиология синдрома наследственного РМЖ и РЯ в России. Вклад высоко- и умеренно-пенетрантных мутаций	1				
2.2	Клинические особенности наследственного РМЖ и РЯ				1,5	
2.3	Клинические показания к проведению ДНК-тестирования. Предиктивные статистические модели для расчета риска носительства мутаций				1	
2.4	РМЖ в составе редких генетических синдромов: синдрома Ли-Фраумени, Коудена, Пейтца-Егерса, синдрома наследственного диффузного рака желудка		0,5			
2.5	Медицинские мероприятия, применяемые в отношении носительниц мутаций в генах наследственного РМЖ/РЯ				1	
2.6	Особенности тактики лечения и ведения больных с синдромом наследственного РМЖ/РЯ				1	
3.	Синдром Линча (наследственный неполипозный рак толстой кишки)	6	2		4	Текущий контроль (тесты)

№	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			Лекции	СТЖ	ПЗ, СЗ	
3.1	Спектр ассоциированных с синдромом опухолей, клинические проявления		1			
3.2	Генетика и молекулярный патогенез синдрома Линча: спектр наследственных мутаций, феномен микросателлитной нестабильности		1			
3.3	Клинические критерии синдрома Линча (Амстердамские, Bethesda). Предиктивные статистические модели				1	
3.4	Алгоритм генетического тестирования: выявление дефекта мисмэтч-репарации ДНК, поиск наследственных мутаций				1	
3.5	Скрининг для здоровых носителей мутаций				1	
3.6	Особенности тактики лечения и ведения больных с синдромом Линча				1	
4.	Наследственный полипоз толстой кишки	6	1,5		4,5	Текущий контроль (тесты)
4.1	Аутосомно-домinantные формы adenomatousного полипоза толстой кишки				2,5	
4.2	Аутосомно-рецессивные формы полипоза толстой кишки				2	
4.3	Гамартоматозные полипозы толстой кишки		1,5			
5.	Лабораторная диагностика наследственных опухолевых синдромов (стажировка)	6		6		Текущий контроль (оценка практических навыков)
5.1	Лабораторная диагностика наследственного рака молочной железы и яичников			2		
5.2	Лабораторная диагностика синдрома Линча			2		
5.3	Лабораторная диагностика семейного adenomatousного полипоза			1		
5.4	Лабораторная диагностика наследственного медуллярного рака щитовидной железы			1		
6.	Наследственный медуллярный рак щитовидной железы. Редкие наследственные опухолевые синдромы	4			4	Текущий контроль (тесты)
6.1	Синдром множественной эндокринной неоплазии, тип 2A и 2B (MEN2A, MEN2B): клинические проявления				1	
6.2	Наследственные дефекты в гене RET, корреляции с фенотипом				1	
6.3	Профилактическая тиреоидэктомия при MEN2A, MEN2B				1	
6.4	Редкие наследственные опухолевые синдромы				1	
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.	Общие принципы злокачественной трансформации	1.1	ПК-1, ПК-2, ПК-3
2.	Механизмы возникновения наследственных опухолевых синдромов	1.2	ПК-2, ПК-3, ПСК-6
3.	Эпидемиология синдрома наследственного РМЖ и РЯ в России. Вклад высоко- и умеренно-пенетрантных мутаций. РМЖ в составе редких генетических синдромов: синдрома Ли-Фраумени, Коудена, Пейтца-Егерса, синдрома наследственного диффузного рака желудка	2.1, 2.4	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПСК-1, ПСК-3
4.	Спектр ассоциированных с синдромом опухолей, клинические проявления	3.1	ПК3, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5
5.	Генетика и молекулярный патогенез синдрома Линча: спектр наследственных мутаций, феномен микросателлитной нестабильности	3.2	ПСК-1, ПСК-3
6.	Гамартоматозные полипозы толстой кишки	4.3	ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-6

Тематика практических занятий:

№	Тема практического занятия	Содержание практического занятия	Формируемые компетенции
1.	Клинические признаки наследственных опухолевых синдромов	1.3	ПСК-1, ПСК-3
2.	Генетическое консультирование пациентов с подозрением на наследственный опухолевый синдром	1.4	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПСК-6
3.	Клинические особенности наследственного РМЖ и РЯ	2.2	ПСК-1, ПСК-3
4.	Показания к проведению ДНК-тестирования при наследственном РМЖ/РЯ. Предиктивные статистические модели	2.3	ПСК-1, ПСК-3
5.	Медицинские мероприятия, применяемые в отношении носительниц мутаций в генах наследственного РМЖ/РЯ	2.5	ПК-1, ПСК-4, ПСК-6
6.	Особенности тактики лечения и ведения больных с синдромом наследственного РМЖ/РЯ	2.6	ПК-1, ПСК-5, ПСК-6
7.	Клинические критерии синдрома Линча. Предиктивные статистические модели	3.3	ПСК-1, ПСК-3
8.	Алгоритм генетического тестирования синдрома Линча	3.4	ПСК-1, ПСК-3
9.	Скрининг для здоровых носителей мутаций, ассоциированных с синдромом Линча	3.5	ПК-1, ПСК-4, ПСК-6
10.	Особенности тактики лечения и ведения больных с синдромом Линча	3.6	ПК-1, ПСК-5, ПСК-6
11.	Аутосомно-доминантные формы аденоматозного полипоза толстой кишки	4.1	ПК-1, ПК-5, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5
12.	Аутосомно-рецессивные формы полипоза толстой	4.2	ПК-1, ПК-3,

№	Тема практического занятия	Содержание практического занятия	Формируемые компетенции
	кишки		ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-6
13.	Синдром множественной эндокринной неоплазии, тип 2А и 2В (MEN2A, MEN2B): клинические проявления	6.1	ПК-1, ПК-3, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-6
14.	Наследственные дефекты в гене RET, корреляции с фенотипом	6.2	ПК-1, ПК-3, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-6
15.	Профилактическая тиреоидэктомия при MEN2A, MEN2B	6.3	ПК-1, ПК-3, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-6
16.	Редкие наследственные опухолевые синдромы	6.4	ПК-1, ПК-3, ПСК-1, ПСК-3, ПСК-5, ПСК-6

Стажировка

№	Тема	Содержание	Формируемые компетенции
1.	Лабораторная диагностика наследственного рака молочной железы и яичников	5.1	ПК-5, ПСК-1, ПСК-3
2.	Лабораторная диагностика синдрома Линча	5.2	ПК-5, ПСК-1, ПСК-3
3.	Лабораторная диагностика семейного аденоматозного полипоза	5.3	ПК-5, ПСК-1, ПСК-3
4.	Лабораторная диагностика наследственного медуллярного рака щитовидной железы	5.4	ПК-5, ПСК-1, ПСК-3

VII. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Источники литературы:

1. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. Учебник. // М.: ГЭОТАР-Медиа.- 2015. - 592 с.
2. Имянитов Е.Н. Общие представления о наследственных опухолевых синдромах // Практическая онкология. - 2014. – Том 15, № 3(59). - С. 101-106.
3. Соколенко А.П., Иевлева А.Г., Имянитов Е.Н. Что нужно знать о наследственном раке молочной железы и яичника // СПб.: Эко-Вектор.- 2016. - 48 с.
4. Любченко Л.Н., Батенева Е.И. Медико-генетическое консультирование и ДНК-диагностика при наследственной предрасположенности к раку молочной железы и раку яичников // М., ИГ РОНЦ.- 2014.–75 с.
5. Правосудов И.В., Корнилов А.В., Имянитов Е.Н. Наследственный неполипозный рак толстой кишки // LAP Lambert Academic Publishing. - 2012. - 116 с.
6. Корчагина Е.Л., Белев Н.Ф., Казубская Т.П., Барсуков Ю.А., Тимофеев Ю.М., Музаффарова Т. А., А.В. Карпухин А.В., Р.Ф. Гарькавцева Р.Ф. Клинико-генетические аспекты рака толстой кишки и идентификация его наследственных форм. // Колопроктология. -2008. – Том 2. - С. 19-24.

7. Поспехова Н.И., Цуканов А.С., Шубин В.П., Сачков И.Ю., Ачкасов С.И., Кашников В.Н., Фролов С.А., Шелыгин Ю.А. Молекулярно-генетическая диагностика основных наследственных форм колоректального рака // МедАлфавит. – 2014. – Том 1. – С. 11-15.
8. Янус Г.А., Корнилов А.В., Суспицын Е.Н., Зайцева О.А., Яцук О.С., Стрекалов Д.Л., Поляков И.С., Бреништер С.И., Правосудов И.В., Гуляев А.В., Семиглазов В.В., Имянитов Е.Н. Молекулярно-генетическая диагностика наследственного неполипозного рака толстой кишки // Сибирский онкологический журнал. – 2012. – Том 2. - С. 29-38.
9. Рак щитовидной железы: генетическая обусловленность, гетерогенность, молекулярные маркеры диагностики. Казубская Т.П. // Практическая онкология. -2014. - Том 15, №3. – С. 134-142.

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. Общие принципы злокачественной трансформации. Механизмы развития наследственных опухолевых синдромов. Типы наследования.
2. Общие представления о синдроме наследственного рака молочной железы и яичника: молекулярные причины, эпидемиология, клинические проявления, диагностика.
3. Синдром наследственного рака молочной железы и яичника: профилактический скрининг для здоровых носителей мутаций, особенности тактики лечения больных РМЖ.
4. Синдром Линча: клинические и молекулярные признаки, принципы диагностики.

5. Основные разновидности наследственного рака толстой кишки. Дифференциальная диагностика.
6. Наследственный медуллярный рак щитовидной железы: частота, молекулярные причины, корреляции между генотипом и фенотипом.

Задания, выявляющие практическую подготовку врача-генетика:

Задача 1:

К врачу-генетику обратилась здоровая женщина 30 лет с вопросом об индивидуальном риске развития онкологических заболеваний. У её старшей сестры и бабушки по линии отца диагностирован рак молочной железы в возрасте 40 и 73 лет соответственно; у матери – рак яичника в 49 лет, младшая сестра (29 лет) здоровая.

Какую наследственную патологию можно предположить в данной ситуации? Какой план диагностических мероприятий вы можете предложить?

Задача 2: К врачу-генетику онкологом направлен мужчина 43 лет, прооперированный по поводу рака восходящей ободочной кишки. В семейном анамнезе – рак тела матки у матери в 58 лет, рак простаты у отца в 75 лет, родной брат (45 лет) здоров. Информация о других родственниках отсутствует.

Предложите план молекулярно-генетического исследования.

2. 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

3. Примеры тестовых заданий:

1. Какова вероятность передачи мутации потомству при синдроме наследственного рака молочной железы и рака яичника?

- а) 100%
- б) 50%
- в) 25%
- г) 75%

2. Частота наследственных форм рака молочной железы от всех случаев заболевания составляет:

- а) 1-2%
- б) 5-10%
- в) 15-20%
- г) 25-30%

3. К клиническим признакам наследственных опухолевых синдромов не относится:

- а) ранний возраст постановки диагноза
- б) отягощенный семейный анамнез
- в) множественный характер опухолей
- г) быстрая прогрессия опухоли

4. Полипы никогда не встречаются при синдроме наследственного неполипозного рака толстой кишки:

- а) верно
- б) неверно

5. В большинстве случаев генетические дефекты, ассоциированные с наследственными опухолевыми синдромами, приводят к изменению функции соответствующего белка:

- а) активируют
- б) инактивируют
- в) не влияют на функцию

6. Пенетрантность при синдроме семейного аденоатозного полипоза составляет:

- а) 100%
- б) 80%
- в) 70%
- г) 65%

7. Феномен микросателлитной нестабильности встречается только при наследственных опухолях:

- а) верно
- б) неверно

8. Оптимальный возраст тиреоидэктомии зависит от локализации мутации в гене RET при синдроме множественной эндокринной неоплазии 2 типа:

- а) верно
- б) неверно

9. В число скрининговых мероприятий при синдроме наследственного рака молочной железы и яичников входят:

- а) самообследование молочных желез
- б) магнитно-резонансная томография молочных желез
- в) маммография

10. Материалом для генетического анализа при подозрении на наследственный опухолевый синдром обычно служит:

- а) слюна
- б) кровь
- в) моча
- г) ткань опухоли

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"